16: 遺伝性疾患（免疫不全・代謝異常・造血不全など）

1. WG メンバーリスト

氏名	所属	診療科
責任者 **梅田　雄嗣**	**福井大学**	**発達小児科学**
足立　壮一	滋賀県立総合病院	
加藤　剛二	かとう小児科・内科クリニック	
加藤　俊一	東海大学医学部	
堀越　泰雄	地方独立行政法人　静岡県立病院機構　静岡県立こども病院	血液腫瘍科
森尾　友宏	東京科学大学	免疫・分子医学研究室
矢部　普正	東海大学医学部付属病院	小児科
矢部　みはる	東海大学医学部付属病院	小児科
吉田　奈央	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院	小児医療センター　血液腫瘍科
今井　耕輔	防衛医科大学校病院	小児科
井口　晶裕	国立成育医療研究センター	血液内科
柳町　昌克	神奈川県立こども医療センター	血液・腫瘍科
石丸　紗恵	国立がん研究センター中央病院／Princess Máxima Center　Trial and Data Center	小児腫瘍科（造血幹細胞移植科）
大曽根　眞也	京都府立医科大学	小児科
高田　英俊	筑波大学医学医療系	小児科
川島　希	名古屋大学医学部附属病院	小児科
笹原　洋二	東北大学病院	小児科・小児腫瘍科
山森　彩子	名古屋大学医学部附属病院	小児科
宮本　智史	東京科学大学病院	小児科
川口　晃司	静岡県立こども病院	血液腫瘍科
西村　聡	東京科学大学病院	小児科
松村　梨紗	広島大学病院	小児科
宮村　能子	大阪大学医学部附属病院	小児科
山本　将平	東海大学医学部付属病院	総合診療学系小児科学
江口　克秀	九州大学病院	小児科
坂本　謙一	信州大学医学部附属病院	小児科
平林　真介	北海道大学病院	小児科
三谷　友一	埼玉県立小児医療センター	血液・腫瘍科
藤森　健太郎	国立成育医療研究センター	免疫科
山口　博樹	日本医科大学付属病院	血液内科
大嶋　宏一	埼玉県立小児医療センター	血液・腫瘍科
藤田　祥央	東海大学医学部付属病院	小児科
下村　麻衣子	広島大学病院	小児科
加藤　格	京都大学医学部附属病院	発達小児科学教室
神原　悠輔	富山大学	血液内科

城下　郊平	San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy Novel Gene Therapy Strategies unit	

2. 会議開催記録(2025 年 1 月-12 月)

日時	場所	会議内容
2025.1.22	ウェブ会議	23 名が会議に参加した。 1. 各承認研究進捗・確認 DBA に対する同種造血細胞移植の成績(16-3)、PID 移植後早期死亡に関する研究(16-23)、SCN に対する同種造血細胞移植の成績(16-24)、IBMFS に対する CBT(16-27)、ムコ多糖症Ⅰ・Ⅱ型(16-29)、ATG/ALG 使用例の移植合併症に関する研究(16-30)、前処置における TCI score の有用性(16-31)、再移植の治療成績(16-32)、非腫瘍性疾患に対する PT-CY 法を用いたハプロ移植(16-33)について、その進捗や解析途中の結果について議論が交わされた。 2. 新規承認(予定)研究への進捗状況　確認 クラッベ病に対する同種造血細胞移植の成績、NF1 患者に合併した悪性腫瘍に対する造血細胞移植についてその概要が紹介され、新規申請に向けて議論が交わされた。
2025.02.28	大阪国際会議場　5F 501	オブザーバー1 名を含めて 13 名が会議に参加した。 1. 各承認研究進捗・確認 今回の学会で 4 演題(16-31 前処置における TCI score の有用性、16-32 再移植の治療成績、16-29 ムコ多糖症 Ⅰ・Ⅱ 型、16-23 PID 移植後早期死亡に関する研究)が口演で発表となったこと、誌上発表については 16-3 DBA に対する同種造血細胞移植の成績と、16-28 EBV-HLH がリバイス後の対応中であることを確認した。 2. 27 日の TRUMP WG 成果発表会で、現在、次期 TRUMP 項目の改訂を進めており、各 WG に追加希望する項目をまとめて 4 月末までに提出することが報告された。本 WG では現行の調査項目では不十分なために研究の立案や結果をまとめることに苦労しており、主な疾患カテゴリーである原発性免疫不全症、遺伝性骨髄不全、先天性代謝異常症、ヒスチオサイトーシスの 4 つの WG に分け、キメリズムデータ、遺伝子検査の結果などの項目は疾患カテゴリーには関係なく WG16 全体の問題として追加項目の素案を検討することとなった。
2025.4.15	ウェブ会議	21 名が会議に参加した。 次期 TRUMP 項目の改訂について、遺伝性骨髄不全症、原発性免疫不全症、ヒスチオサイトーシス、先天性代謝異常症、包括的内容 WG の進捗が報告された。今後は WG ごとに項目を

		固定し、提出資料を作成していくこととなった。
2025.7.16	ウェブ会議	23 名が会議に参加した。 1. 各承認研究進捗・確認 PID 移植後早期死亡に関する研究（16-23）、SCN に対する同種造血細胞移植の成績（16-24）、IBMFS に対する CBT（16-27）、ムコ多糖症 I・II 型（16-29）、ATG/ALG 使用例の移植合併症に関する研究（16-30）、前処置における TCI score の有用性（16-31）、再移植の治療成績（16-32）、非腫瘍性疾患に対する PT-CY 法を用いたハプロ移植（16-33）及び GATA-2 異常症に対する同種造血細胞移植の成績について、その進捗や解析途中の結果について議論が交わされた。 2. 新規承認(予定)研究への進捗状況 確認 クラッベ病に対する同種造血細胞移植の成績、大理石骨病に対する同種造血細胞移植の成績、NF1 患者に合併した悪性腫瘍に対する造血細胞移植について、その概要が紹介され、新規申請に向けて議論が交わされた。 3. 免疫再構築評価の標準化、ガイドライン化／ PIDJ・難プラとの連携、APSID との共同研究（PID 移植症例の systematic review in Asia）について現況が説明された。

3. メーリングリストによる意見交換 （メーリングリスト開設から 2025 年 12 月末時点まで）
（ 1238 ）回

4. WG の今後の活動方針・抱負など

1.承認研究について 論文化予定：DBA（16-3）、移植後早期死亡（16-23）、SCN（16-24）、遺伝性骨髄不全症に対する CBT(16-27)、ムコ多糖症Ⅰ・Ⅱ型（16-29）、ATG/ALG 使用例の移植合併症に関する研究(16-30)、前処置における TCI score の有用性(16-31)、非腫瘍性疾患に対する再移植の治療成績（16-32）、非腫瘍性疾患に対する PT-CY 法を用いたハプロ移植（16-33）。 2.新規後方視解析 FHL、Krabbe 病、大理石病、DKC、NF1 患者に合併した悪性腫瘍に対する造血細胞移植についてなど計画提出予定。 3.APSID(アジア太平洋免疫不全症学会)との共同研究（PID 移植症例の systematic review in Asia） APSID と連携しながら進める予定。 4. TRUMP では収集できない、遺伝性疾患に対する移植解析にとって必要な情報 1)外部データベースとの連携→JSIAD/PIDJv2@難病プラットフォームとの連結について検討を行う。 2)移植後の免疫学的再構築、キメリズム、移植前の評価について、ガイドライン化することを検討していく。