

令和元年度 再生不良性貧血・MDS 委員会活動報告

委員：渡邊健一郎（委員長）、石村 匡崇、小原 明、長谷川 大輔、神尾 卓哉、坂下 一夫、濱 麻人、本田 裕子

1. 形態中央診断中止後の動向

学会形態中央診断後の状況について、最新の状況を学会ホームページに掲載し、学会員に周知している。疾患の全国的な集積は日本小児血液・がん学会疾患登録で行い、各登録数の変化を追跡する。進捗状況については関連集会・会議などで随時報告を行うようにする。

疾患	研究	項目・解析施設
AA, RCC, RCMD	稀少小児血液疾患研究	末梢血・骨髄塗抹標本、テロメア長、PNH 血球（名古屋大学小児科） 骨髄病理標本（名古屋第一日赤病理部）
Advanced MDS	JPLSG CHM-14 ver.3	形態, FCM, 染色体、遺伝子解析
JMML	JPLSG CHM-14 ver.3	GM-CSF hypersensitivity RAS 関連遺伝子解析（名大小児科）
IBMFS	先天性造血不全ターゲットシーケンス 伊藤班	ターゲットシーケンス（名大小児科） 遺伝子解析（各班員）

2. 中央診断について、濱委員が中心となり解析を進めている。

3. 難病プラットフォームについて

AMED 松田班で進められている難病プラットフォームについて、先天性骨髄不全症のレジストリーとして利用することとなり、伊藤班で Diamond-Blackfan 貧血から開始できるように準備をしている。

4. 特発性造血障害研究班（三谷班）での活動

AYA 世代～成人の先天性骨髄不全症に関して、GATA2 異常症、Shwachman-Diamond 症候群について紹介しており、引き続き成人領域の先天性骨髄不全症候群の取り扱いについて検討していく。

5. 学会報告

渡邊健一郎 Shwachman-Diamond 症候群に合併する MDS/AML 第 24 回小児 MDS 治療研究会, 名古屋, 2019.

以上

文責：渡邊健一郎