

令和2年度上半期 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、小児再生不良性貧血治療研究会など関連集会・会議などで随時報告を行っている。

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. 中央診断登録症例 AA,RCC, RCMD について、濱委員が論文作成中。

3. 難病プラットフォームについて

難病プラットフォームでの先天性骨髄不全症のレジストリ構築について、伊藤班で作成された研究計画について倫理委員会承認が得られた。今後具体的に進めていく。

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を検討する。

以上

文責：渡邊健一郎