

令和2年度下半期 再生不良性貧血・MDS 委員会活動報告

委員長：濱 麻人

委員：石村 匡崇、神尾 卓哉、坂下 一夫、嶋田 明、高橋 義行、本田 裕子、平林 真介

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 HP 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	再生不良性貧血治療研究会	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→ 2021/4/1～静岡こども病院病理部に変更）
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. 小児慢性特定疾患概要の改訂を実施（AA、MDS、ファンconi貧血、鉄芽球性貧血、PNH、PRCA、DBA、CDA）

3. 中央診断登録症例における AA、RCC、RCMD に分類することの臨床的意義について、濱委員が論文を作成し、現在投稿中である。

4. Pearson 症候群について、中央診断・疾患登録症例をベースに全国的な調査を行うことを計画中。

5. 難病プラットフォームを用いた先天性骨髄不全症のレジストリー構築について、研究計画書が作成され、京大の中央倫理審査が承認された。現在、分担施設の実施許可を得ているところであり、約 40 施設ですでに許可を得ている。DBA から登録を開始するように進めている。

6. 特発性造血障害研究班（三谷班）での活動

AYA、若年成人の GATA2 を中心とした先天性素因について、成人血液内科と共同して調査計画書を準備中である。

以上

文責：濱 麻人