

26C4-5

ヨーロッパ小児 MDS 臨床研究グループにおける中央診断および治療研究

吉見 礼美

名古屋大学医学部 造血細胞移植情報管理学

小児の骨髄異形成症候群 (MDS) および若年性骨髄単球性白血病 (JMML) はまれな疾患であり、有意義な臨床研究のためには多国間で症例蓄積を行うことが不可欠である。ヨーロッパでは 1993 に the European Working group on MDS in childhood (EWOG - MDS) が設立され、現在 12 ヶ国が参加しており、日本の小児 MDS 研究グループとも長年にわたる交流がある。各国に、それぞれデータ収集・管理を行う regional coordinator、中央診断病理医、および染色体診断医の 3 者が確保されていることが EWOG-MDS への参加条件となっている。中央スタディセンターはドイツのフライブルグにあり、グループ全体のデータ集積と解析を行っている。演者はそこでドイツの患者の中央診断に携わった。グループ内での診断の整合性を保つために各国の病理医と染色体診断医は定期的な検討会を行っている。1998 年からは busulfan/cyclophosphamide/melphalan を用いた MDS/JMML の移植を中心とした前方視的研究 EWOG-MDS 98 が行われ、良好な移植成績が報告された。本年から低形成 refractory cytopenia に対する免疫抑制療法や、フルダラビンをを用いた骨髄非破壊的移植などを含む臨床研究 EWOG-MDS 2006 が行われる。EWOG-MDS はこれまでに診断基準等の提唱も行っており、2005 年に提唱された JMML の診断基準では、最近の本疾患における分子病態の解明を反映して *PTPN11* や *RAS* 遺伝子検査が診断項目として加えられた。MDS については近年成人で広く用いられている WHO 分類をもとに小児 MDS の特徴を加味した分類法を提唱した。

ドイツにおける MDS の中央診断は中央病理診断医 (骨髄・末梢血塗抹、骨髄生検) とスタディセンターの cytomorphologist (骨髄・末梢血塗抹) が協力して行い、骨髄生検 (JMML を除き必須) の結果が重要視されている。再生不良性貧血 (SAA) と低形成 MDS との鑑別がしばしば問題となるため、中央病理診断は SAA 治療研究グループと合同で行われている。JMML はコロニー検査、*PTPN11/RAS* 遺伝子検査、骨髄・末梢血像をもとに中央診断される。染色体検査も中央化して行われている。中央診断後は各施設からドイツ小児がん登録を介して MDS スタディへの患者登録が行われる。その後の各施設からの患者データ収集は MDS スタディセンターがすべて行い、ドイツ小児がん登録とドイツ小児造血細胞移植登録へはスタディセンターからデータが提供される。

本セッションではドイツでの小児 MDS の中央診断とデータ管理の流れと共に、現在行われている治療研究について紹介する。

26C5-1

再生不良性貧血委員会平成 17 年度活動報告

小原 明

再生不良性貧血委員会

1994 年から継続実施している症例登録に基づく疫学調査事業を行った。新規調査研究「再生不良性貧血 2005 研究」計画との関連から、17 年度の新規登録症例は 2003 年 1 月から 2004 年 12 月末までの 2 年間に診断された症例を対象にした。新規診断症例数は全病型で年間 40-50 例であり、ほぼここ数年の年間登録症例数平均と同等。一次調査対象 222 施設。症例あり施設 55 施設 (24.8%) のべ 111 症例。二次調査票回収 109 症例 (特発性 75・肝炎後 11・Fanconi 貧血 6・DB 貧血 10・重症好中球減少 3)。追跡調査は対象施設 148、1275 症例。回答有り 87 施設 (58.8%)、872 症例 (68.4%)。追跡調査への回答率が低下傾向にあり、また診断後 10 年を越える症例が多くなって、追跡捕捉率が低下している。PNH の発症や妊娠による病状の悪化など、長期間の観察で明らかになる事象もあり、引き続きご協力願いたい。

捕捉率の低下に伴い、疫学研究の質の低下が懸念される。これまでの症例データベースは追跡を継続するが、これとは切り離して新規調査研究「再生不良性貧血 2005 研究」をスタートする。