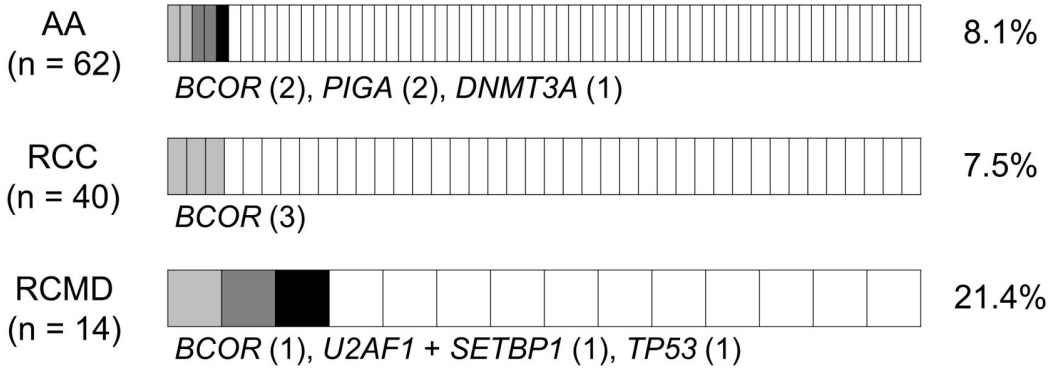
72　小児特発性再生不良性貧血における遺伝学的基盤の解明	奥野　友介

小児特発性再生不良性貧血は自己免疫性の汎血球減少を来す疾患であるが、病態の解明は十分ではない。本研究の目的は、次世代シーケンサーを用いた小児特発性再生不良性貧血の網羅的な遺伝子解析を行い、先天性造血不全症や小児不応性貧血等の小児特有の問題を含めて、遺伝学的な基盤を解明することである。

116 例の小児特発性再生不良性貧血症例について、網羅的遺伝子解析を行った。先天性造血不全症の遺伝子診断が得られた症例は 1 例（0.8%）であり、非常に稀であると考えられた。体細胞変異については、116 例中 11 例（9.5%）について、1 つ以上の体細胞変異が検出された。遺伝子ごとの変異の分布は、成人におけるそれとは大きく異なっていた。小児特有の問題として、病理組織学的な分類と、体細胞変異との相関を検討した。病理組織学的な再生不良性貧血（AA）、小児不応性貧血（RCC）と refractory cytopenia with multilineage dysplasia（RCMD）の間で、体細胞変異の頻度に違いは見られなかった。

本研究により、小児特発性再生不良性貧血の遺伝学的な基盤が明らかになった。これに基づいて、診断時とその後の定期的な遺伝子解析など、よりよい診療に貢献できる臨床検査の構築が期待される。

体細胞変異と病理組織学的分類の相関