

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Funato M., Shimozawa N., Nagase T., Takemoto Y., Suzuki Y., Imamura Y., Matsumoto T., Tsukamoto T., Kojidani T., Osumi T., Fukao T., and <u>Kondo N.</u>	Aberrant peroxisome morphology in peroxisomal beta-oxidation enzyme deficiencies.	Brain Dev	28	287-292	2006
Shiozawa K., Goda N., Shimizu T., Mizuguchi K., <u>Kondo N.</u> , Shimozawa N., Shirakawa M., and Hiroaki H.	The common phospholipid-binding activity of the N-terminal domains of PEX1 and VCP/p97.	FEBS J	273	4959-4971	2006
Gueven N., Fukao T., Luff J., Paterson C., Kay G., <u>Kondo N.</u> , and Lavin M.F.	Regulation of the Atm promoter in vivo.	Genes Chromosome Canc	45	61-71	2006
Kato Z., Asano T., and <u>Kondo N.</u>	Inosiplex affects the spectra of proton magnetic resonance spectroscopy in subacute sclerosing panencephalitis.	J Child Neurol	21	177-178	2006
Kato T., Isogai K., Orii K., Kuratsubo I., <u>Kondo N.</u> , Orii T., and Suzuki Y.	Portal hypertension in a patient with Hunter disease.	J Inherit Metab Dis	29	686	2006
Kaneko H., Isogai K., Kondo M., Hosoi K., Asano T., Funato M., and <u>Kondo N.</u>	Autologous peripheral blood stem cell transplantation in a patient with relapsed pleuropulmonary blastoma.	J Pediatr Hematol Oncol	28	383-385	2006
Zhang G., Fukao T., Sakurai S., Yamada K., Michael Gibson K., and <u>Kondo N.</u>	Identification of Alu-mediated, large deletion-spanning exons 2-4 in a patient with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency.	Mol Genet Metab	89	222-226	2006
Kaneko H., Matsui E., Asano T., Kato Z., Teramoto T., Aoki M., Kawamoto N., Lian L.A., Kasahara K., and <u>Kondo N.</u>	Suppression of IFN-gamma production in atopic group at the acute phase of RSV infection.	Pediatr Allergy Immunol	17	370-375	2006
Orii KE, Lee Y, <u>Kondo N.</u> , McKinnon PJ.	Selective utilization of nonhomologous end-joining and homologous recombination DNA repair pathways during nervous system development.	Proc Natl Acad Sci USA.	103	10017-10022	2006
Kaneko H, Matsui E, Shinoda S, Kawamoto N, Nakamura Y, Uehara R, Matsuura N, Morita M Tada H, <u>Kondo N.</u>	Effects of dioxins on the quantitative levels of immune components in infants.	Tox Ind Health	22	131-136	2006
Toubo T., Ohga S., Takada H., Suga N., Nomura A., Ohno T., Yamashita Y., Mizuno Y., and <u>Hara T.</u>	Rheumatic fever-like carditis as a first presentation of chronic active Epstein-Barr virus infection.	Acta Pediatr	95	614-618	2006
Khajooe V., Saito M., Takada H., Nomura A., Kusuhara K., Yoshida S.I., Yoshikai Y., and <u>Hara T.</u>	Novel roles of osteopontin and CXC chemokine ligand 7 in the defence against mycobacterial infection.	Clin Exp Immunol	143	260-268	2006
Kanaya Y., Ohga S., Ikeda K., Furuno K., Ohno T., Takada H., Kinukawa N., and <u>Hara T.</u>	Maturational alterations of peripheral T cell subsets and cytokine gene expression in chromosome 22q11.2 deletion syndrome.	Clin Exp Immunol	144	85-89	2006
Tsutsumi Y., Jie X., Ihara K., Nomura A., Kanemitsu S., Takada H., and <u>Hara T.</u>	Phenotypic and genetic analyses of T-cell-mediated immunoregulation in patients with type 1 diabetes.	Diabet Med	23	1145-1150	2006
Ni R., Ihara K., Miyako K., Takemoto M., Ishimura M., Kohno H., Matsuura N., Yoshimura A., and <u>Hara T.</u>	Association study of polymorphisms in SOCS family genes with type 1 diabetes mellitus.	Int J Immunogenet	33	7-10	2006

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Takada H., Yoshikawa H., Imaizumi M., Kitamura T., Takeyama J., Kumaki S., Nomura A., and Hara T.	Delayed separation of the umbilical cord in two siblings with interleukin-1 receptor-associated kinase 4 deficiency: rapid screening by flow cytometer.	J Pediatr	148	546-548	2006
Pipo-Deveza J.R., Kusuhara K., Silao C.L.T., Lukban M.B., Salonga A.M., Sanchez B.C., Kira R., Takemoto M., Torisu H., and Hara T.	Analysis of MxA, IL-4, and IRF-1 genes in Filipino patients with subacute sclerosing panencephalitis.	Neuropediatrics	37	222-228	2006
Hara T., Ohga S., Hattori S., Hatano M., Kaku N., Nomura A., Takada H., Kokuba N., and Hara T.	Prolonged severe pancytopenia preceding the cutaneous lesions of juvenile xanthogranuloma.	Pediatr Blood Cancer	47	103-106	2006
Hatano M, Takada H, Nomura A, Ohga S, Ohshima K, Saeki I, Tajiri T, Taguchi T, Suita S, Hara T.	Epstein-Barr virus associated bronchial leiomyoma in a boy with a cellular immunodeficiency.	Pediatr Pulm	41	371-373	2006
Ohga S, Ichino K, Goto K, Hattori S, Nomura A, Takada H, Nakamura K, Hara T.	Unrelated cord blood donor transplantation for childhood severe aplastic anemia after a modified conditioning.	Pediatr Transplant	10	497-500	2006
Mizumoto H., Hata D., Yamamoto K., Shirakawa R., Kumakura A., Shiota M., Yokoyama A., Matsubara H., Kobayashi M., Nishikomori R., Adachi S., Nakahata T., Kita T., Horiuchi H., Yasukawa M., and Ishii E.	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis with the MUNC13-4 mutation: a case report.	Eur J Pediatr	165	384-388	2006
Nagasawa M., Isoda T., Itoh S., Kajiwara M., Morio T., Shimizu N., Ogawa K., Nagata K., Nakamura M., and Mizutani S.	Analysis of serum granulysin in patients with hematopoietic stem-cell transplantation: its usefulness as a marker of graft-versus-host reaction.	Am J Hematol	81	340-348	2006
Tsuji Y., Imai K., Kajiwara M., Aoki Y., Isoda T., Tomizawa D., Imai M., Ito S., Maeda H., Minegishi Y., Ohkawa H., Yata J., Sasaki N., Kogawa K., Nagasawa M., Morio T., Nonoyama S., and Mizutani S.	Hematopoietic stem cell transplantation for 30 patients with primary immunodeficiency diseases: 20 years experience of a single team.	Bone Marrow Transplant	37	469-477	2006
Ohnuma-Ishikawa K., Morio T., Yamada T., Sugawara Y., Ono M., Nagasawa M., Yasuda A., Morimoto C., Ohnuma K., Dang N.H., Hosoi H., Verdin E., and Mizutani S.	Knockdown of XAB2 enhances all-trans retinoic acid-induced cellular differentiation in all-trans retinoic acid-sensitive and -resistant cancer cells.	Cancer Res	67	1019-1029	2007
Watanabe S., Terashima K., Ohta S., Horibata S., Yajima M., Shiozawa Y., Dewan Md Z., Yu Z., Ito M., Morio T., Ahimizu N., Honda M., and Yamamoto N.	Hematopoietic stem cell-engrafted NOD/SCID/IL2R $\gamma$ null mice develop human lymphoid system and induce long-lasting HIV-1 infection with specific humoral immune responses.	Blood	109	212-218	2007
Tokushima-Imayoshi M., Onoue T., Matsuo M., Yoshida N., Sato T., Kobayashi M., Hamasaki Y., and Ishii E.	Autoimmune neutropenia of infancy with multiple brain abscesses during the course of human herpesvirus-6 infection.	Int J Hematol	84	151-153	2006
Kubota T., Mukai K., Minegishi Y., and Karasuyama H.	Different stabilities of the structurally related receptors for IgE and IgG on the cell surface are determined by length of the stalk region in their alpha-chains.	J Immunol	176	7008-7014	2006

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kawano Y., Yoshikawa S., Minegishi Y., and <u>Karasuyama H.</u>	Pre-B cell receptor assesses the quality of IgH chains and tunes the pre-B cell repertoire by delivering differential signals.	J Immunol	177	2242-2249	2006
Minegishi Y., Saito M., <u>Morio T.</u> , Watanabe K., <u>Agematsu K.</u> , <u>Tsuchiya S.</u> , Takada H., <u>Hara T.</u> , Kawamura N., <u>Ariga T.</u> , Kaneko H., <u>Kondo N.</u> , Tsuga I., <u>Yachie A.</u> , Sakiyama Y., <u>Iwata T.</u> , Bessho F., Ohishi T., Joh K., Imai K., Kogawa K., Shinohara M., Fujieda M., Wakiguchi H., Pasic S., Abinun M., Ochs H.D., Renner E.D., Jansson A., Belohradsky B.H., Metin A., Shimizu N., Mizutani S., <u>Miyawaki T.</u> , <u>Nonoyama S.</u> , and <u>Karasuyama H.</u>	Human tyrosine kinase 2 deficiency reveals its requisite roles in multiple cytokine signals involved in innate and acquired immunity.	Immunity	25	745-755	2006
Hirata S., Matsuyoshi H., Fukuma D., Kurisaki A., Uemura Y., Nishimura Y.* and <u>Senju S.*</u> (*equal contribution)	Involvement of regulatory T cells in the experimental autoimmune encephalomyelitis- preventive effect of dendritic cells expressing myelin oligodendrocyte glycoprotein plus TRAIL.	J Immunol	178	918-925	2007
Kato M., Kimura H., Seki M., Shimada A., Hayashi Y., <u>Morio T.</u> , Kumaki S., Ishida Y., <u>Kamachi Y.</u> , and <u>Yachie A.</u>	Omenn syndrome-review of several phenotypes of Omenn syndrome and RAG1/RAG2 mutations in Japan.	Allergol Int	55	115-119	2006
Ohta K., Shimizu M., Nakai A., Toma T., Kasahara Y., Arii C., <u>Yachie A.</u> , Kawamura T., Aikawa A., Hasegawa A., Sato K., Yokoyama H., Ishikawa I., and Koizumi S.	Rituximab therapy for Epstein-Barr virus-related chronic hepatitis following living donor kidney transplantation.?	Am J Kidney Dis	48	986-989	2006
Furukawa Y., Yoshikawa H., <u>Yachie A.</u> , and Yamada M.	Neuromyelitis optica associated with myasthenia gravis: characteristic phenotype in Japanese population.	Eur J Neurol	13	655-658	2006
Shimizu M., Ohta K., Wada H., Sumita R., <u>Yachie A.</u> , and Koizumi S.	Cytomegalovirus-associated protracted diarrhea in an immunocompetent boy.	J Paediatr Child Health	42	259-262	2006
Tone Y., Wada T., Shibata F., Toma T., Hashida Y., Kasahara Y., Koizumi S., and <u>Yachie A.</u>	Somatic revertant mosaicism in a patient with leukocyte adhesion deficiency type 1.	Blood	109	1182-1184	2007
Wada H., Horisawa T., Inoue M., Yoshida T., Toma T., and <u>Yachie A.</u>	Sequential measurement of fecal parameters in a case of non-immunoglobulin E-mediated milk allergy.	Pediatr Int	49	109-111	2007
Liang J., Yagasaki H., <u>Kamachi Y.</u> , Hama A., Matsumoto K., Kato K., Kudo K., and Kojima S.	Mutations in telomerase catalytic protein in Japanese children with aplastic anemia.	Haematologica	91	656-658	2006
Kawada J., Kimura H., <u>Kamachi Y.</u> , Nishikawa K., Taniguchi M., Nagaoka K., Kurahashi H., Kojima S., and Morishima T.	Analysis of gene-expression profiles by oligonucleotide microarray in children with influenza.	J Gen Virol	87	1677-1683	2006

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kanegane H., Itazawa T., Saito M., Nishikomori R., Makino T., Shimizu T., Adachi Y., <u>Nakahata T.</u> , and <u>Miyawaki T.</u>	A <i>CIAS1</i> mutation in a Japanese girl with familial cold autoinflammatory syndrome.	Eur J Pediatr	2007	March 2,	Epub ahead of print
Fujisawa A., Kambe N., Saito M., Nishikomori R., Tanizaki H., Kanazawa N., Adachi S., Heike T., Sagara J., Suda T., <u>Nakahata T.</u> , and Miyachi Y.	Disease-associated mutations in <i>CIAS1</i> induce cathepsin B-dependent rapid cell death of human THP-1 monocytic cells.	Blood	2006	Dec 12,	Epub ahead of print
Toita N., Hatano N., Ono S., Yamada M., Kobayashi R., Kobayashi I., Kawamura N., Okano M., Satoh A., Nakagawa A., Ohshima K., Shindoh M., Takami T., Kobayashi K., and <u>Ariga T.</u>	Epstein-Barr virus-associated B cell lymphoma in a patient with DNA ligase IV (LIG4) syndrome.	Am J Med Genet	in press		
Sato T., Kobayashi R., Toita N., Kaneda M., Hatano N., Iguchi A., Kawamura N., and <u>Ariga T.</u>	Stem cell transplantation in primary immunodeficiency disease patients.	Pediatr Int	in press		
Koga S., Yamaguchi N., Abe T., Minegishi M., <u>Tsuchiya S.</u> , Yamamoto M., and Minegishi N.	Cell cycle-dependent oscillation of GATA2 expression in hematopoietic cells.	Blood	in press		
Ohga S., Nomura A., Takada H., Suga N., and <u>Hara T.</u>	Successful self-infusion of activated prothrombin complex concentrate for prophylaxis in a child with a factor VIII inhibitor.	Am J Hematol	in press		
Ni R., Ihara K., Miyako K., Kuromaru R., Inuo M., Kohno H., and <u>Hara T.</u>	<i>PD-1</i> gene haplotype is associated with the development of type 1 diabetes mellitus in Japanese children.	Hum Genet	in press		
Ono A., Kazuteru Kono K., Muto A., Sun J., <u>Kobayashi M.</u> , Ueda K., Melo J.V., Igarashi K., and Tashiro S.	Dynamics and induction of the BACH2 gene by imatinib mesylate in chronic myeloid leukemia cells.	Genes Chromosome Canc	in press		
Mizoguchi Y., Kajiume T., Miyagawa S., Okada S., Nishi Y., and <u>Kobayashi M.</u>	Steroid-dependent ACTH-produced thymic carcinoid: regulation of the POMC gene expression by cortisol via methylation of its promoter region.	Horm Res	in press		
Kobayashi Y., Salich H.M., Kajiume T., Nakamura K., Miyagawa S., Sato T., Nishimura S, and <u>Kobayashi M.</u>	Successful treatment with liposteroid followed by reduced intensity stem cell transplantation in an infant with perforin deficiency presenting with hemophagocytic lymphohistiocytosis	J Pediatr Hematol Onc	in press		
Wada T., Maeba H., Ikawa Y., Hashida Y., Okumura A., Shibata F., Tone Y., Inoue M., Koizumi S., Takatori H., Sakai Y., Kaneko S., and <u>Yachie A.</u>	Reactive peripheral blood plasmacytosis in a patient with acute hepatitis A.	Int J Hematol	in press.		
Okamoto H., Arii C., Shibata F., Toma T., Wada T., Inoue M., Tone Y., Kasahara Y., Koizumi S., <u>Kamachi Y.</u> , <u>Ishida Y.</u> , <u>Inagaki J.</u> , <u>Kato M.</u> , <u>Morio T.</u> , <u>Yachie A.</u>	Clonotypic analysis of T cell reconstitution after hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) in patients with severe combined immunodeficiency.	Clin Exp Immunol	in press.		
<u>宮脇利男</u>	先天性免疫不全症の最近の話題	血液フロンティア	16	529-531	2006

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
金兼弘和、宮脇利男	免疫グロブリン補充療法の新たな展開	血液フロンティア	16	601-607	2006
金兼弘和、宮脇利男	原発性免疫不全症－遺伝子治療以外の治療－	小児科診療	69	251-253	2006
金兼弘和、大坪慶輔、宮脇利男	免疫不状態での抗菌薬療法－先天性免疫不全症	小児内科	38	1203-1206	2006
金兼弘和、二谷 武、宮脇利男	原発性免疫不全症で同定されている原因遺伝子	小児科	47	25-38	2006
金兼弘和、趙 美娜、宮脇利男	X連鎖リンパ増殖性疾患	臨床とウイルス	34	133-140	2006
金兼弘和、趙 美娜、宮脇利男	X連鎖リンパ増殖症候群におけるTh1/Th2サイトカインバランス	臨床免疫	45	468-471	2006
関根基樹、高橋正紘、浜野巨秀、大上研二、飯田政弘、矢部みはる、大上麻由里、金兼弘和、宮脇利男	反復性中耳炎に対する術前検査から発見されたX連鎖無 $\gamma$ グロブリン血症例.	耳鼻臨床	99	95-100	2006
依田弥奈子、吉田佳代、大柳尚彦、大崎雅也、吉村英敦、波多野典一、有賀 正、崎山幸雄	McLeod症候群を伴ったX連鎖慢性肉芽腫症の1例	日本小児科学会雑誌	110	38-41	2006
中島督、山田雅文、山口晃司、崎山幸雄、八若保孝、有賀 正	Flow cytometryを用いたヒト末梢血単核球内WASP分子の構造的・機能的解析に関する研究	北海道歯学雑誌	27	190-200	2006
有賀 正	感染を繰り返す。症候から見た小児科の診断学	小児科診療(増)	in press		
有賀 正	神経疾患に対する遺伝子治療の可能性－現状と問題点－	発達障害研究	in press		
木村宏、河敬世、大石勉、前田明彦、岡村隆行、大賀正一、金兼弘和、森雅亮、森本哲、森尾友宏、今井章介、岡野素彦、谷内江昭宏、土屋 滋、脇口宏	慢性活動性EBウイルス感染症の長期予後について	日本小児科学会雑誌	110	1578-1580	2006
上松一永	小児科疾患の最近の知見14、自己炎症疾患	ペディ	14	4-6	2006
山崎和子、上松一永	小児疾患の診断治療基準、抗体不全症の診断	小児内科	38	226-227	2006
小林真二、上松一永	原発性免疫不全症候群における最近の知見、 原発性免疫不全症候群診断のアプローチ	小児科	47	17-23	2006
小池道明、押味和夫、上松一永、二谷 武	小児期より感染を繰り返し28歳で初めて診断された1型高IgM症候群	臨床血液	47	1377-1380	2006
原 寿郎	小児発熱性疾患と宿主側要因	広島県小児科医学会会報	42	15-20	2006
原 寿郎	新生児の遺伝子診断	産婦人科治療	92	967-971	2006
原 寿郎	治療計画概論「小児の治療方針」	小児科診療(増)	69	3-5	2006
原 寿郎、高田英俊、楠原浩一	自己炎症性症候群	日本小児皮膚科学会誌	25	13-19	2006
高田英俊、Vahid Khajooee、齋藤光正、原 寿郎	抗酸菌抵抗性とマクロファージの種類	臨床免疫・アレルギー科	46	19-25	2006
高田英俊、原 寿郎	高IgE症候群（小児疾患の診断治療基準）	小児内科	38	243-244	2006

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
高田英俊、楠原浩一、原 寿郎	IFN- $\gamma$ /IL-12経路障害による免疫不全症	血液フロンティア	16	585-592	2006
高田英俊、楠原浩一、原 寿郎	自己炎症性症候群と遺伝子異常	臨床免疫・アレルギー科	46	395-401	2006
水野由美、原 寿郎	リンパ節腫脹	小児科診療(増)	69	3-5	2006
大賀正一、石井栄一、高田英俊、野村明彦、原 寿郎	血球貪食リンパ組織球症の病態解析と治療の進歩～症例へのアプローチ～	日本小児血液学会雑誌	20	191-200	2006
大賀正一、野村明彦、高田英俊、菅尚弘、原 寿郎	難治性EBウイルス関連疾患に対する治療の現況	臨床とウイルス	34	152-157	2006
原 寿郎、楠原浩一	周期性発熱症候群 (TRAPS)	感染・炎症・免疫、2006	in press		
小野真由子、藤田直人、浜本和子、水上智之、布井博幸、小林正夫	慢性肉芽腫症に対するHLA一致同胞からの骨髓非破壊的同種骨髓移植	日本小児血液学会雑誌	20	34-38	2006
岩田 力	原発性免疫不全症の分類とわが国におけるその頻度	小児科	47	3-16	2006
岩田 力	原発性免疫不全症候群 特集：小児から成人へのキャリアオーバー	小児科	47	1499-1515	2006
岩田 力	DiGeorge症候群 小児疾患の診断治療基準第3版	小児内科(増)	38	234-235	2006
森尾友宏	Wiskott-Aldrich症候群	小児内科(増)	38	230-231	2006
森尾友宏	【最新臨床検査のABC】T細胞・B細胞サブセット	日本医師会雑誌	135	321-322	2006
森尾友宏	【最新臨床検査のABC】NK細胞活性	日本医師会雑誌	135	323	2006
森尾友宏	【最新臨床検査のABC】リンパ芽球化反応	日本医師会雑誌	135	323	2006
森尾友宏	【最新臨床検査のABC】好中球機能	日本医師会雑誌	135	324	2006
森尾友宏	【ヘルペスウイルス学 基礎・臨床研究の進歩】EBV感染症の治療	日本臨床	64	673-677	2006
小林正夫	顆粒球減少症 小児疾患の診断治療基準	小児内科(増)	38	538-539	2006
小林正夫、三木瑞香	好中球減少症の負荷試験	小児内科	38	1441-1443	2006
上條岳彦、小池健一、小林正夫	小児慢性好中球減少症の疫学	日本小児血液学会雑誌	20	232-233	2006
溝口洋子、中村和洋、西村真一郎、小林正夫	重度貧血を呈した後腹膜原発小児Castleman病の1例	日本小児血液学会雑誌	20	600-603	2006
柴田文恵、岡本浩之、和田泰三、新井田要、東馬智子、酒詰忍、谷内江昭宏、小泉晶一	抗好中球抗体の検出により早期診断が可能であった乳児自己免疫性好中球減少症の1例.	小児科臨床	59	1801-1806	2006
和田泰三、谷内江昭宏	Omenn症候群. 小児疾患の診断治療基準 第3版	小児内科(増)	38	239-240	2006

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患克服研究事業  
原発性免疫不全症候群に関する調査研究  
平成18年度総括・分担研究報告書

発行日 平成19年3月31日  
発行者 宮脇 利男  
発行所 厚生労働省難治性疾患克服研究班  
原発性免疫不全症候群調査研究班  
主任研究員 宮脇 利男  
〒930-0194 富山県富山市杉谷2630  
富山大学大学院医学薬学研究部小児科学  
T E L (076) 434-7313  
F A X (076) 434-5029  
印刷所 第一共同印刷株式会社  
〒939-8271 富山県富山市太郎丸西町二丁目6番11  
T E L (076) 421-0196