

なし。

2. 実用新案登録

なし。

3. その他

なし。

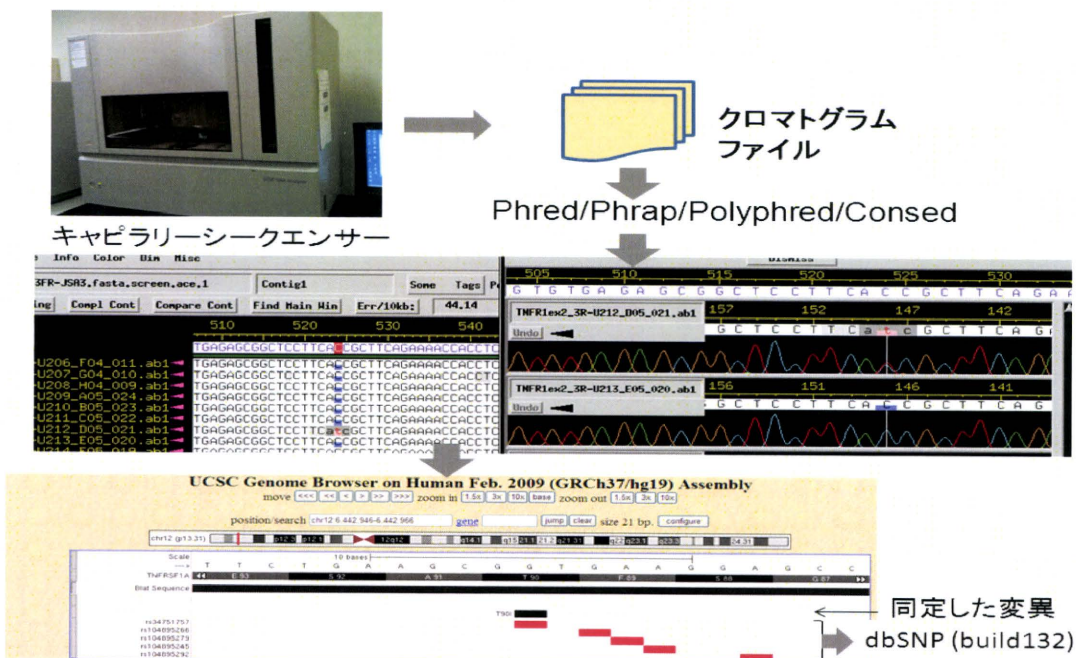


図1 遺伝子解析のワークフロー

キャピラリー電気泳動によるシーケンスデータを Phred/Phrap/Consed (ワシントン大学の Ewing らが開発)および Polyphred(同大学の Nickerson らが開発)により解析し、出力配列を UCSC genome browser を利用してヒトゲノム参照配列と比較する。dbSNP には疾患関連の変異も収載されており、この画面で表示されている SNP には全世界の自己炎症症候群患者で同定された変異 (Infevers データベースから登録) も含まれている。

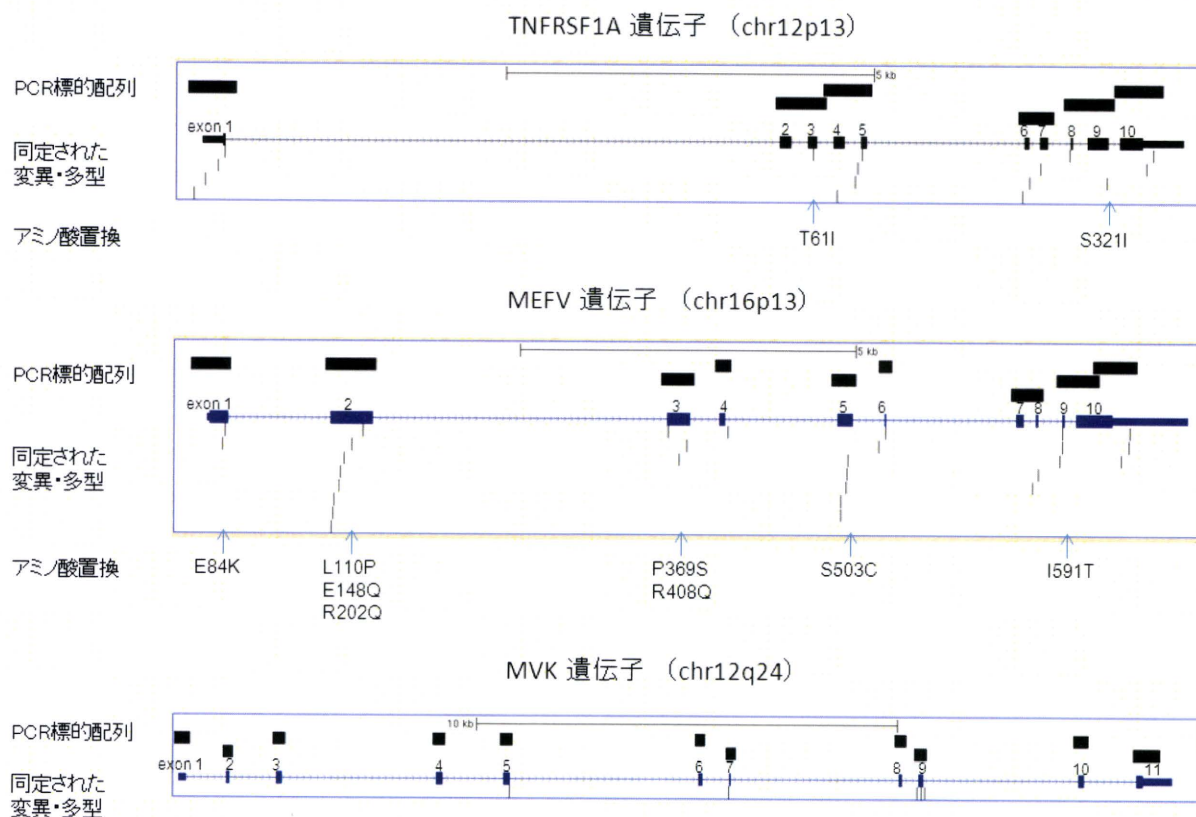


図2 解析した遺伝子および同定された変異・多型

変異・多型を縦線で示し、そのなかで患者検体で同定された非同義アミノ酸置換を各ボックス下に表記した(TNF受容体では最初の29アミノ酸は切断されているので、慣例に従い開始コドン-29とした)。

研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
石ヶ坪良明	私はこう治療している。ベーチェット病		今日の治療指針 2011年版	医学書院	東京	2011	
石ヶ坪良明	私はこう治療している。膠原病に伴う肺障害		今日の治療指針 2010年版	医学書院	東京	2010	
武井修治	若年性特発性関節炎(JIA)	岩本幸英、木村友厚	リウマチ診療の 要点と盲点	文光堂	東京	2010	68-70
武井修治	若年性関節炎への アプローチ	日本リウマチ学会	リウマチ病学テ キスト	診断と治 療社	東京	2010	48-50
山本元久、高橋裕樹、苗代康可、鈴木知佐子、篠村恭久、今井浩三	ミクリツ病とIgG4	川 茂幸、川野充弘(編)	IgG4関連疾患への 誘い	前田書店	金沢	2010	69-78
高橋裕樹、山本元久	IgG4関連疾患	小池隆夫、住田孝之(編)	GUIDELINE 膠原病・リウマチー治療ガイドラインを どう読むかー	診断と治 療社	東京	2010	43-49
高橋裕樹	IgG4関連疾患	日本リウマチ学会 生涯教育委員会 (編)	リウマチ病学テ キスト	診断と治 療社	東京	2010	446- 449
高橋裕樹	RAの症状	竹内勤(編)	リウマチー生物 学的製剤編ー	メディカ ルレ ビュー社	東京	2010	44-53
藤井 隆夫	ウェゲナー肉芽腫症	山口 徹、北原 光夫、福井 次矢	今日の治療指針 2011年版	医学書院	東京	2011	751- 752
藤井隆夫	Cogan症候群	一般社団法人 日本リウマチ学会 生涯教育委員会、 財団法人 日本リウマチ財団 教育 研修委員会	リウマチ病学テ キスト	診断と治 療社	東京	2010	302

藤井隆夫	その他の血管炎	一般社団法人 日本リウマチ学会 生涯教育委員会、 財団法人 日本リウマチ財団 教育 研修委員会	リウマチ病学テ キスト	診断と治 療社	東京	2010	299- 301
藤井隆夫	発熱(原因不明熱)	三森 経世	リウマチ・膠原病 内科 クリニカル スタンダード	文光堂	東京	2010	2-6
藤井 隆夫	成人発症スティル病	山口 徹、北原 光 夫、福井 次矢	今日の治療指針 2010年版	医学書院	東京	2010	682- 683
藤井 隆夫	側頭動脈炎	日本脈管学会	脈管専門医のため の臨床脈管学	メディカ ルトリ ビューン	東京	2010	25

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号 ページ 出版年
Tsukamoto H, Nagafuji K, <u>Horiuchi T</u> , et al.	Analysis of immune reconstitution after autologous CD34+ stem/progenitor cell transplantation for systemic sclerosis: predominant reconstitution of Th1 CD4+ T cells.	Rheumatology (Oxford)	[Epub ahead of print]
<u>Horiuchi T</u> , Mitoma H, Harashima S, et al.	Transmembrane TNF-alpha: structure, function and interaction with anti-TNF agents.	Rheumatology (Oxford)	49(7), 1215-1228, 2010
Kimoto Y, <u>Horiuchi T</u> , Tsukamoto H, et al.	Association of killer cell immunoglobulin-like receptor 2DL5 with systemic lupus erythematosus and accompanying infections.	Rheumatology (Oxford)	49(7), 1346-1353, 2010
Kiyohara C, <u>Horiuchi T</u> , Miyake Y, et al.	Cigarette smoking, TP53 Arg72Pro, TP53BP1 Asp353 Glu and the risk of lung cancer in a Japanese population.	Oncol Rep	23(5), 1361-1368, 2010
Kiyohara C, <u>Horiuchi T</u> , Takayama K, Nakanishi Y.	IL1B rs1143634 polymorphism, cigarette smoking, alcohol use, and lung cancer risk in a Japanese population.	J Thorac Oncol	5(3), 304, 2010
Nakashima Y, Kondo M, <u>Horiuchi T</u> , et al.	Clinical evaluation of tocilizumab for patients with active rheumatoid arthritis refractory to anti-TNF biologics: tocilizumab in combination with methotrexate.	Mod Rheumatol	20(4), 343-352, 2010
Uchino A, Tsukamoto H, Nakashima H, <u>Horiuchi T</u> .	Tacrolimus is effective for lupus nephritis patients with persistent proteinuria.	Clin Exp Rheumatol	28(1), 6-12, 2010
Kashiwagi Y, <u>Horiuchi T</u> , Harashima C, Harashima S.	Marchiafava-Bignami disease-like lesions due to central nervous system lupus.	BMC case reports 2010	doi10.1136/bcr.08.2010.3269
Haruko Ideguchi, Akiko Suda, Mitsuhiro Takeno, Atsuhisa Ueda, Shigeru Ohno, <u>Yoshiaki Ishigatsubo</u> .	Chronological manifestations in Japanese patients with Behçet's disease: Retrospective cohort study in two university hospitals.	Medicine	in Press
Tachibana T, Tanaka M, Takasaki H, Numata A, Maruta A, <u>Ishigatsubo Y</u> , Kanamori H.	Pre-SCT serum ferritin is a prognostic factor in adult AML, but not ALL.	Bone Marrow Transplant.	2010
Fujita A, Sakai R, Matsuura S, Yamamoto W, Ohshima R, Kuwabara H, Okuda M, Takahashi T, <u>Ishigatsubo Y</u> , Fujisawa S.	A retrospective analysis of obstetric patients with idiopathic thrombocytopenic purpura: a single center study.	Int J Hematol.	92(3), 463-7, 2010

Hattori J, Shiino T, Gatanaga H, Yoshida S, Watanabe D, Minami R, Sadamasu K, Kondo M, Mori H, Ueda M, Tateyama M, Ueda A, Kato S, Ito T, Oie M, Takata N, Hayashida T, Nagashima M, Matsuda M, Ibe S, Ota Y, Sasaki S, <u>Ishigatsubo Y</u> , Tanabe Y, Koga I, Kojima Y, Yamamoto M, Fujita J, Yokomaku Y, Koike T, Shirasaka T, Oka S, Sugiura W.	Trends in transmitted drug-resistant HIV-1 and demographic characteristics of newly diagnosed patients: Nationwide surveillance from 2003 to 2008 in Japan.	Antiviral Res.	2010
Mizuki N, Meguro A, Ota M, Ohno S, Shiota T, Kawagoe T, Ito N, Kera J, Okada E, Yatsu K, Song YW, Lee EB, Kitaichi N, Namba K, Horie Y, Takeno M, Sugita S, Mochizuki M, Bahram S, <u>Ishigatsubo Y</u> , Inoko H.	Genome-wide association studies identify IL23R-IL12RB2 and IL10 as Behçet's disease susceptibility loci.	Nat Genet.	42(8), 703-706, 2010
Horikoshi M, Suzuki T, Sugihara M, Kondo Y, Tsuboi H, Uehara T, Hama M, Takase K, Ohno S, <u>Ishigatsubo Y</u> , Yoshida Y, Sagawa A, Ikeda K, Ota T, Matsumoto I, Ito S, Sumida T.	Comparison of low-field dedicated extremity magnetic resonance imaging with articular ultrasonography in patients with rheumatoid arthritis.	Mod Rheumatol.	2010
Ideguchi H, Ohno S, Takase K, Kirino Y, Suda A, Ihata A, Ueda A, Takeno M, Nagaoka S, <u>Ishigatsubo Y</u> .	Completion rate and compliance of anti-tuberculosis chemoprophylaxis in patients with rheumatic disease receiving tumor necrosis factor antagonists.	Clin Exp Rheumatol.	28(2), 294-295, 2010
Tachibana T, Takasaki H, Tanaka M, Maruta A, Hyo R, <u>Ishigatsubo Y</u> , Kanamori H.	Serum ferritin and disease status at transplantation predict the outcome of allo-SCT in patients with AML or myelodysplastic syndrome.	Bone Marrow Transplant.	2010
Takase K, Ohno S, Ideguchi H, Takeno M, Shirai A, <u>Ishigatsubo Y</u> .	Use of musculoskeletal ultrasound in Japan: a survey of practicing rheumatologists.	Mod Rheumatol.	2010
Miyazaki T, Kirino Y, Takeno M, Samukawa S, Hama M, Tanaka M, Yamaji S, Ueda A, Tomita N, Fujita H, <u>Ishigatsubo Y</u> .	Expression of heme oxygenase-1 in human leukemic cells and its regulation by transcriptional repressor Bach1.	Cancer Sci.	2010
Yamamoto W, Tomita N, Watanabe R, Hattori Y, Nakajima Y, Hyo R, Hashimoto C, Motomura S, <u>Ishigatsubo Y</u> .	Central nervous system involvement in diffuse large B-cell lymphoma.	Eur J Haematol.	2010

Kato S, Inoue S, Inamori M, Miyazawa N, Sato T, Kobayashi N, Mishina K, Sasaki M, <u>Ishigatsubo Y</u> , Nakajima A.	Esophagomediastinal and esophagobronchial fistulas associated with invasive aspergillosis.	Endoscopy.	42 Suppl2, E48-49, 2010
<u>Ishigatsubo Y</u> , Ihata A, Kobayashi H, Hama M, Kirino Y, Ueda A, Takeno M, Shirai A, Ohno S.	Therapeutic angiogenesis in patients with systemic sclerosis by autologous transplantation of bone-marrow-derived cells.	Mod Rheumatol.	2010
Ideguchi H, Suda A, Takeno M, Kirino Y, Ihata A, Ueda A, Ohno S, Baba Y, Kuroiwa Y, <u>Ishigatsubo Y</u> .	Neurological manifestations of Beh ç et's disease in Japan: a study of 54 patients.	J Neurol.	2010
Miyazaki T, Kirino Y, Takeno M, Hama M, Ushihama A, Watanabe R, Takase K, Tachibana T, Matsumoto K, Tanaka M, Yamaji S, Ideguchi H, Tomita N, Fujita H, Ohno S, Ueda A, <u>Ishigatsubo Y</u> .	Serum HO-1 is useful to make differential diagnosis of secondary hemophagocytic syndrome from other similar hematological conditions.	Int J Hematol.	91(2), 229-237, 2010
Inoue S, Watanuki Y, Miyazawa N, Kudo M, Sato T, Kobayashi N, Mishina K, Sasaki M, Kaneko T, <u>Ishigatsubo Y</u> .	High frequency of beta-lactamase-negative, ampicillin-resistant strains of Haemophilus influenzae in patients with chronic bronchitis in Japan.	J Infect Chemother.	2010
Tomaru K, Ueda A, Suzuki T, Kobayashi N, Yang J, Yamamoto M, Takeno M, Kaneko T, <u>Ishigatsubo Y</u> .	Armadillo Repeat Containing 8alpha Binds to HRS and Promotes HRS Interaction with Ubiquitinated Proteins.	Open Biochem J.	4, 1-8, 2010
Ikeda K, Yamaguchi K, Tanaka T, Mizuno Y, Hijikata A, Ohara O, Takada H, <u>Kusuhara K</u> , Hara T.	Unique activation status of peripheral blood mononuclear cells at acute phase of Kawasaki disease.	Clin Immunol Exp	169(2), 246-255, 2010
Ishizaki Y, Yukaya N, <u>Kusuhara K</u> , Kira R, Torisu H, Ihara K, Sakai Y, Sanefuji M, Pipo-Deveza JR, Silao CL, Sanchez BC, Lukban MB, Salonga AM, Hara T.	PD1 as a common candidate susceptibility gene of subacute sclerosing panencephalitis.	Hum Genet	127, 411-419, 2010
Hoshina T, <u>Kusuhara K</u> , Takimoto T, Saito M, Hara T.	Identification of bacterial pathogens in pediatric community-acquired lower respiratory tract infection using a simplified procedure of sputum sampling and examination: comparison between hospitalized children with and without underlying diseases	Eur J Clin Microbiol Infect Dis	29(5), 519-525, 2010

Muneuchi J, Ishimura M, Takada H, Hoshina T, Utsunomiya R, Ikeda K, Yamaguchi K, Ohga S, <u>Kusuhara K</u> , Hara T.	Incomplete Kawasaki disease in a patient with chronic granulomatous disease.	Pediatr Int	52(3), E134-136, 2010
武井修治	自己炎症疾患におけるIL-1阻害療法	最新医学	66(?), 221-228, 2010
武井修治	全身型若年性特発性関節炎	小児科	51(5), 628-629, 2010
武井修治	Systemic JIA as an auto-inflammatory disease.	Inflammation&Regeneration	31(1), 52-65, 2011
山崎雄一、武井修治	膠原病に見られる発疹	小児内科	42(1), 84-88, 2010
武井修治	小児における生物学的製剤の現状と将来像	アレルギー・免疫	17(2), 172-179, 2010
武井修治	若年性特発性関節炎に対する抗体療法	治療学	44(2), 185-190, 2010
武井修治	若年性特発性関節炎. 関節リウマチ(第2版)	日本臨床	68(増), 550-557, 2010
Nagashima, T., Imai, T., Matsumoto, K., Onishi, S., Takatori, S., Iwamoto, M., <u>Minota, S.</u>	Acute acalculous cholecystitis in systemic sclerosis.	Rheumatol Int	30, 1549-1550, 2010
Matsuyama, Y., Okazaki, H., Tamemoto, H., Kimura, H., Kamata, Y., Nagatani, K., Nagashima, T., Hayakawa, M., Iwamoto, M., Yoshio, T., Tominaga, S., <u>Minota, S.</u>	Increased levels of interleukin 33 in sera and synovial fluid from patients with active rheumatoid arthritis.	J Rheumatol	37, 18-25, 2010
Nagashima, T., <u>Minota, S.</u>	Autoimmune hepatitis and adult-onset Still's disease: can they coexist?.	Clin Rheumatol	29, 449-450, 2010
Ikenoya, K., Iwamoto, M., <u>Minota, S.</u>	Is Chlamydia pneumoniae the causative agent of microscopic polyangiitis?	Nephrol Dial Transplant	25(5), 1725-1726, 2010

Hosoya, Y., <u>Minota, S.</u> , Alan Lefor, Sakuma, K., Aoki, Y., Kamimura, T., Niwa, Y., Kajii, E., Kanai, N., Yasuda, Y.	Resolution of anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis after resection of gastric cancer.	Mod Rheumatol	20, 102-105, 2010
Nagashima, T., Iwamoto, M., <u>Minota, S.</u>	Antisynthetase syndrome associated with long-standing rheumatoid arthritis.	Rheumatol Int	Mar 30, Epub ahead of print 2010
Iwamoto, M., <u>Minota, S.</u>	Successful treatment with very low-dose etanercept in a patient with etanercept-induced liver dysfunction.	Rheumatol Int	31, 561-562, 2010
Iwamoto, M., Honma, S., Asano, Y., <u>Minota, S.</u>	Effective and safe administration of tocilizumab to a patient with rheumatoid arthritis on haemodialysis.	Rheumatol Int	31, 559-560, 2010
Nagashima, T., <u>Minota, S.</u>	Is polymyositis or dermatomyositis in patients with rheumatoid arthritis induced or unveiled by anti-tumor necrosis factor treatment?	Clin Rheumatol	29, 819-820, 2010
Nagashima, T., <u>Minota, S.</u>	Tocilizumab for rheumatoid arthritis with chronic hepatitis B virus infection without antiviral therapy.	J Rheumatol	37, 1066, 2010
Onishi, S., Nagashima, T., Kimura, H., Matsuyama, Y., Yoshio, T., <u>Minota, S.</u>	Systemic lupus erythematosus and Sjögren's syndrome induced in a case by interferon- α used for the treatment of hepatitis C.	Lupus	19, 753-755, 2010
Nagashima, T., <u>Minota, S.</u>	Anticyclic citrullinated peptide antibodies as markers of erosive arthritis in antisynthetase syndrome. Authors' reply.	J Rheumatol	37(9), 1967-1968, 2010
Honne, K., Maruyama, A., Onishi, S., Nagashima, T., <u>Minota, S.</u>	Simultaneous pneumatois cystoides intestinalis and pneumomediastinum in a patient with systemic sclerosis.	J Rheumatol	37(10), 2194-2195, 2010
岩本雅弘, 吉尾卓, 青木葉子, 長嶋孝夫, 岡崎仁昭, 上村健, 大西佐知子, 星野東明, 高鳥志乃, 簗田清次	ビスホスホネート週1回製剤切替え前後における患者嗜好調査	Osteoporosis Jpn	18(3), 221-226, 2010
Onishi, S., Yoshio, T., Nagashima, T., <u>Minota, S.</u>	Decrease in the levels of anti-cyclic citrullinated peptide antibody in Japanese patients with rheumatoid arthritis who responded to anti-tumor necrosis factor- α .	Mod.Rheumatol	20, 528-530, 2010
Fujikawa K, Kawakami A, Hayashi T, Iwamoto N, Kawashiri SY, Aramaki T, Ichinose K, Tamai M, Arima K, Kamachi M, Yamasaki S, Nakamura H, <u>Ida H.</u> , <u>Origuchi T.</u> , Eguchi K	Cutaneous vasculitis induced by TNF inhibitors: a report of three cases.	Mod Rheumatol.	20(1), 86-89, 2010

Kawashiri SY, Kawakami A, Iwamoto N, Fujikawa K, Aramaki T, Tamai M, Arima K, Ichinose K, Kamachi M, Yamasaki S, Nakamura H, Origuchi T, <u>Ida H</u> , Eguchi K	Switching to the anti-interleukin-6 receptor antibody tocilizumab in rheumatoid arthritis patients refractory to antitumor necrosis factor biologics.	Mod Rheumatol.	20(1), 40-45, 2010
Iwamoto N, Kawakami A, Arima K, Nakamura H, Kawashiri S, Tamai M, Kita J, Okada A, Koga T, Kamachi M, Yamasaki S, Ichinose K, <u>Ida H</u> , Origuchi T, Eguchi K	Regulation of disease susceptibility and mononuclear cell infiltration into the labial salivary glands of Sjogren's syndrome by monocyte chemotactic protein-1.	Rheumatology (Oxford)	49(8), 1472-1478, 2010
Nakamura H, Fujikawa K, Kawakami A, Tamai M, Yamasaki S, <u>Ida H</u> , Eguchi K	Long-term efficacy of intravenously administered immunoglobulin in a case of polymyositis with limited application of steroid therapy.	Mod Rheumatol.	20(5), 496-499, 2010
Kawashiri S, Kawakami A, Imazato T, Ueki Y, Iwamoto N, Fujikawa K, Aramaki T, Tamai M, Arima K, Kamachi M, Nakamura H, Origuchi T, <u>Ida H</u> , Eguchi K	Decrement of serum cartilage oligomeric matrix protein (COMP) in rheumatoid arthritis (RA) patients achieving remission after 6 months of etanercept treatment: comparison with CRP, IgM-RF, MMP-3 and anti-CCP Ab.	Joint Bone Spine	77(5), 418-420, 2010
Hida A, Imaizumi M, Sera N, Akahoshi M, Soda M, Maeda R, Nakashima E, Nakamura H, <u>Ida H</u> , Kawakami A, Eguchi K	Association of human T lymphotropic virus type I with Sjogren syndrome.	Ann Rheum Dis.	69(11), 2056-2057, 2010
Kawashiri SY, Kawakami A, Fujikawa K, Iwamoto N, Aramaki T, Tamai M, Nakamura H, Origuchi T, <u>Ida H</u> , Eguchi K	Type B insulin resistance complicated with systemic lupus erythematosus.	Intern Med.	49(5), 487-490, 2010
Nakamura H, Ichikawa T, Nakamura T, Kawakami A, Iwamoto N, Matsuzaki T, Miyaaki H, Yamasaki S, <u>Ida H</u> , Eguchi S, Hayashi T, Nakao K, Kanematsu T, Eguchi K.	Macrophage-dominant sialadenitis in HTLV-I-associated myelopathy post living-donor liver transplantation.	Transplantation Proceedings	42(7), 2797-2799, 2010
Nakamura H, Kawakami A, Iwamoto N, Okada A, Yamasaki S, Tamai M, <u>Ida H</u> , Takagi Y, Hayashi T, Aoyagi K, Nakamura T, Eguchi K	A single centre retrospective analysis of AECG classification criteria for primary Sjogren's syndrome based on 112 minor salivary gland biopsies in a Japanese population.	Rheumatology (Oxford)	49(7), 1290-1293, 2010
Nakamura H, Okada A, Kawakami A, Yamasaki S, <u>Ida H</u> , Motomura M, Imanishi D, Eguchi K	Isoniazid-triggered pure red cell aplasia in systemic lupus erythematosus complicated with myasthenia gravis.	Rheumatol Int	30(12), 1643-1645, 2010

Nakamura H, Okada A, Kawakami A, Yamasaki S, <u>Ida H</u> , Masuda T, Fukuda T, Satoh K, Yoshimura T, Nakashima M, Hayashi T, Eguchi K.	Rheumatoid vasculitis of crural muscles confirmed by muscle biopsy in the absence of inflammatory myopathy: histologic and MRI study.	Rheumatol Int	30(10), 1381-1383, 2010
Nakamura H, Kawakami A, Hayashi T, Iwamoto N, Okada A, Tamai M, Yamasaki S, <u>Ida H</u> , Eguchi K	Anti-centromere antibody-seropositive Sjogren's syndrome differs from conventional subgroup in clinical and pathological study.	BMC musculoskeletal disorders	11(1), 140, 2010
Ichinose K, Origuchi T, Kawashiri SY, Iwamoto N, Fujikawa K, Aramaki T, Kamachi M, Arima K, Tamai M, Nakamura H, <u>Ida H</u> , Kawakami A, Tsukada T, Ueki Y, Eguchi K.	Efficacy and safety of mizoribine by one single dose administration for patients with rheumatoid arthritis.	Intern Med	49(20), 2211-2218, 2010
Akazawa S, Ichinose K, Origuchi T, Kawashiri SY, Iwamoto N, Fujikawa K, Aramaki T, Kamachi M, Arima K, Tamai M, Nakamura H, <u>Ida H</u> , Kawakami A, Eguchi K.	Successful treatment of chronic lupus myocarditis with prednisolone and mizoribine.	Mod Rheumatol	20(6), 606-610, 2010
<u>井田弘明</u>	自己炎症症候群	久留米医学会雑誌	73(11-12), 312-318, 2010
<u>井田弘明</u> 、金澤伸雄	中條-西村症候群	医学のあゆみ	235(12-13), 1191-1195, 2010
<u>井田弘明</u>	TRAPSの病態から炎症を考える	細胞	42(9), 368-371, 2010
<u>井田弘明</u>	自己炎症症候群	カレントセラピー	28(10), 970-971, 2010
<u>井田弘明</u>	抗IL-1製剤とcryopyrin関連周期性発熱症候群	リウマチ科	44(3), 343-347, 2010
山崎聡士, 藤川敬太, 荒牧俊幸, 岩本直樹, 川尻真也, 玉井慎美, 中村英樹, <u>井田弘明</u> , 川上純, 江口勝美, 折口智樹	関節リウマチの生物学的製剤投与中に発症した結核感染3症例	九州リウマチ	30(1), 43-48, 2010
塚田敏昭, 藤川敬太, 井上祐一, 長郷国彦, 中村英樹, <u>井田弘明</u> , 川上純, 江口勝美	生物学的製剤使用中に胸膜炎を発症した2RA症例	九州リウマチ	30(2), 94-99, 2010

折口智樹, 川尻真也, 岩本直樹, 玉井慎美, 井田弘明, 川上 純, 藤川敬太, 荒牧俊幸, 松岡直樹, 植木幸孝, 河部庸次郎, 峰 雅宣, 福田孝昭, 江口勝美	インフリキシマブの関節リウマチ患者の炎症所見、活動性とADLに対する効果	日本RAのリハビリ研究会誌	24, 62-64, 2010
塚田敏昭, 藤川敬太, 長郷国彦, 大田俊行, 中村英樹, 井田弘明, 川上純, 江口勝美	骨盤腔内の後腹膜線維症を合併したSLEの一例	九州リウマチ	30(1), 38-42, 2010
Yamamoto M, <u>Takahashi H</u> , Suzuki C, Tabeya T, Ohara M, Naishiro Y, Yamamoto H, Imai K, Shinomura Y	Analysis of serum IgG subclasses in Churg-Strauss syndrome—the meaning of elevated serum levels of IgG4	Intern Med	49 (14), 1365-1370, 2010
<u>Takahashi H</u> , Yamamoto M, Suzuki C, Naishiro Y, Shinomura Y, Imai K,	The birthday of a new syndrome: IgG4-related diseases constitute a clinical entity	Autoimmunity Re	9 (9), 591-594, 2010
Saeki T, Nishi S, Imai N, Ito T, Yamazaki H, Kawano M, Yamamoto M, <u>Takahashi H</u> , Matsui S, Nakada S, Origuchi T, Hirabayashi A, Homma N, Tsubota Y, Takata T, Wada T, Saito A, Fukase S, Ishioka K, Miyazaki K, Masaki Y, Umehara H, Sugai S, Narita	Clinicopathological characteristics of patients with IgG4-related tubulointestinal nephritis	Kidney Int	78 (10), 1016-1023, 2010
高橋裕樹, 山本元久, 篠村恭久	IgG4関連疾患	日本臨床	66 (増刊5), 597-601, 2010
高橋裕樹, 鈴木知佐子, 山本元久, 苗代康可, 篠村恭久	IgG4関連ミクリッツ病とシェーグレン症候群	リウマチ科	43(3), 257-265, 2010
山本元久, 高橋裕樹, 篠村恭久	全身性IgG4関連疾患	臨床病理	58(5), 454-465, 2010
高橋裕樹, 鈴木知佐子, 山本元久, 苗代康可, 篠村恭久	IgG4関連疾患	臨床と研究	87 (9), 1237-1241, 2010
鈴木知佐子, 山本元久, 高橋裕樹, 篠村恭久	MTXのリスクマネージメント—血液障害	リウマチ科	44 (5), 548-553, 2010
Sato T, <u>Fujii I</u> , et al	Anti-U1 RNP antibodies in cerebrospinal fluid are associated with central neuropsychiatric manifestations in systemic lupus erythematosus and mixed connective tissue disease.	Arthritis Rheum	62, 3730-3740, 2010
Nakashima R, <u>Fujii I</u> , et al.	The RIG-I-like receptor IFIH1/MDA5 is a dermatomyositis-specific autoantigen identified by the anti-CADM-140 antibody.	Rheumatology	49, 433-440, 2010

Ohmura K, <u>Fujii T</u> , et al.	Anti-citrullinated peptide antibody-negative RA is a genetically distinct subset: a definitive study using only bone-erosive ACPA-negative rheumatoid arthritis.	Rheumatology	49, 2298-2304, 2010
Tanaka M, <u>Fujii T</u> , et al.	DIP2 disco-interacting protein 2 homolog A (Drosophila) is a candidate receptor for follistatin-related protein/follistatin-like 1 - analysis of their binding with TGF- β superfamily proteins.	FEBS J	277, 4278-4289, 2010
藤井 隆夫	膠原病の分子標的と制御のアプローチ. 混合性結合組織病における肺高血圧症治療とその標的分子. 膠原病-病態への新たなアプローチと治療展開-	最新医学	65, 993-998, 2010
藤井 隆夫	免疫抑制薬の臨床応用実践論. 第25回. 混合性結合組織病.	炎症と免疫	18, 197-202, 2010
Kukita Y, Yahara K, <u>Tahira T</u> , Higasa K, Sonoda M, Yamamoto K, Kato K, Wake N, Hayashi K	A definitive haplotype map as determined by genotyping duplicated haploid genomes finds a predominant haplotype preference at copy number variation events.	Am. J. Hum. Genet.	86(6), 918-928, 2010
Umeno J, Matsumoto T, Esaki M, Kukita Y, <u>Tahira T</u> , Yanaru-Fujisawa R, Nakamura S, Arima H, Hirahashi M, Hayashi K, Iida M	Impact of group IVA cytosolic phospholipase A (2) gene polymorphisms on phenotypic features of patients with familial adenomatous polyposis.	Int J Colorectal Dis.	25(3), 293-301, 2010
Kondo H, Kusaka S, Yoshinaga A, Uchio E, Tawara A, Hayashi K, <u>Tahira T</u>	Mutation in TSPAN12 gene in Japanese patients with familial exudative vitreoretinopathy.	Am. J. Ophthalmol.	in press
田平知子, 林 健志	PCR-SSCP法	実験医学別冊 「新遺伝子工学 ハンドブック」	改訂第5版, 110-114, 2010

サーベイランス資料

診療科 責任者様

厚生労働省厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
「TRAPS の病態解明と診断基準作成に関する研究班」 研究代表者 堀内 孝彦
九州大学大学院 病態修復内科学分野

拝啓

盛夏の候、ますますご清祥のこととお慶び申し上げます。

早速ですが、先生の診療科におきまして「原因不明の周期性発熱」で困っておられる患者さんはおられませんか。その患者さんは、TNF 受容体関連周期性症候群 (TNF receptor-associated periodic syndrome; TRAPS) の可能性があります。

そこでこの度、わが国における TNF 受容体関連周期性症候群 (TNF receptor-associated periodic syndrome; TRAPS) の実態を解明するため、厚生労働科学研究費補助金 (難治性疾患克服研究事業) 「TNF 受容体関連周期性症候群 (TRAPS) の病態解明と診断基準作成に関する研究班」による全国疫学調査を行うこととなりました。

つきましてはご多忙中のところ大変恐縮でございますが、できる限り正確な調査を致したく、過去1年間 (2009年1月1日~2009年12月31日) の貴診療科における該当疾患患者数を同封の返信用 FAX あるいは葉書にご記入の上、**2010年9月17日 (金)** までにご返送くださいますようお願い申し上げます。

また該当する患者がない場合も、全国の患者数推計に必要ですので、返信用 FAX あるいは葉書の「1. なし」に○をつけ、ご返送くださいますようお願い申し上げます。

該当する患者「あり」の場合には、後日個人票をお送りさせていただきますので、あわせてご協力くださいますようお願い申し上げます。

この件に関しましてご不明の点がございましたら、下記までお問い合わせください。お忙しいところ大変恐縮ではございますが、研究発展のためご協力賜りますよう、何卒よろしくお願い申し上げます。

敬具

TRAPS 全国疫学調査事務局 〒812-8582 福岡市東区馬出 3-1-1
九州大学大学院 病態修復内科学分野
電話：092-642-5233
FAX：092-642-5247

返信 FAX 番号 092-642-5247

九州大学大学院 病態修復内科学分野 堀内孝彦 宛

TRAPS 有病者数全国一次調査用紙

- ・原因不明の周期性発熱（下の質問1）あるいは
- ・難治性の全身型若年性特発性関節炎(systemic JIA) あるいは成人スチル病(質問2)

のいずれかで困っている患者さんはおられますか？

その患者さんは、TNF 受容体関連周期性症候群 (TNF receptor-associated periodic syndrome; TRAPS) の可能性があります。

ご回答に際してのお願い：

- ・以下の質問1、質問2について、貴診療科における2009年1年間(2009年1月1日～12月31日)の受診患者をそれぞれご記入ください。
- ・2010年9月17日(金)までにご返送下さいますようお願い致します。
- ・該当患者のない場合でも「1. なし」に○をつけ、ご返送下さい。

<質問1>

A. 38℃以上の高熱（原因不明、反復する）

B. 参考項目

- ・腹痛 ・筋痛 ・皮疹 ・結膜炎 ・眼窩周囲浮腫 ・胸痛 ・関節痛

A. は必須

B. の参考項目のいずれかがあると、TRAPSの可能性がさらに高くなります。

質問1. の該当患者	1. なし	2. あり 男_____例 ・ 女_____例
---------------	-------	----------------------------

<質問2>

全身型若年性特発性関節炎(systemic JIA) あるいは成人スチル病と診断されているが慢性の持続する関節炎がなく、かつ再燃を繰り返す。

質問2. の該当患者	1. なし	2. あり 男_____例 ・ 女_____例
---------------	-------	----------------------------

貴施設名：

貴診療科：

所在地：〒

記載医師名

記載年月日 2010年 月 日

診療科 責任者様

平成 22 年 11 月 吉日

厚生労働省厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
「TRAPS の病態解明と診断基準作成に関する研究班」 研究代表者 堀内 孝彦
九州大学大学院 病態修復内科学分野

拝啓

秋冷の候、ますますご清祥のこととお慶び申し上げます。早速ですが、「原因不明の周期性発熱」につきまして、先日は「該当者あり」のご回答をいただき誠にありがとうございました。

引き続き、私どもの研究班では二次調査を行い、さらに詳しい「TRAPS 患者の全国実態調査」を行いたいと考えております。ご回答いただいたばかりですのに、さらに二次調査のお願いを致しますことを心苦しく存じますが、どうかよろしくお願い申し上げます。

ご多忙中のところ大変恐縮でございますが、同封の二次調査用紙（3 枚 1 組）にご記入の上、**2010 年 11 月 19 日（金）**までに同封の返信用封筒に入れてご返送くださいますようお願い申し上げます。

近年、「原因不明の周期性発熱」の原因遺伝子がいくつか明らかになってきております。患者さんを的確に診断し治療するためには、原因遺伝子の同定が不可欠でございます。本研究班では原因遺伝子の検索を行います。貴院の患者さんにつきまして、原因遺伝子の解析にご協力いただくことは可能でしょうか。どうかご検討のほどお願い申し上げます。解析のためには、1) 貴院の倫理委員会の承認、2) 患者さんの同意、3) 患者末梢血採血（ヘパリン採血あるいは EDTA 採血で 10ml）、4) 冷凍後、着払い（ヤマト運輸クール宅急便）で下記宛て郵送、というステップが必要でございます。当院の倫理審査委員会で承認を得ました申請書を CDR で同封いたします。ご参考にしていただければ幸いです。なお解析結果は判明次第ご報告申し上げます。

ご不明な点がございましたら、下記まで直接お問い合わせいただければと存じます。お忙しいところ大変恐縮ですが、ご協力賜りますようお願い申し上げます。

敬具

TRAPS 全国疫学調査事務局 〒812-8582 福岡市東区馬出 3-1-1
九州大学大学院 病態修復内科学分野
電話：092-642-5233（直通）
FAX：092-642-5247
E-mail: horiuchi@intmed1.med.kyushu-u.ac.jp

1) TRAPS 疑い患者 個人票

貴院名

お名前

ご多忙のところ誠に恐縮ですが、どうかご協力のほどお願い申し上げます。

基本情報	
現在の年齢	() 歳、 (大正・昭和・平成) 年生
性別	男・女
現在の診断名	()
家族に同様の症状	有・無 ↳ 有の場合 (父、母、その他)
遺伝子解析	有・無 ↳ 有の場合 (以下のいずれかに○) <i>TNFRSF1A</i> 異常有り・異常なし・未解析 <i>MEFV</i> 異常有り・異常なし・未解析 <i>CIAS1 (= NALP3)</i> 異常有り・異常なし・未解析 <i>MVK</i> 異常有り・異常なし・未解析 <i>PSTPIP1 (= CD2BP1)</i> 異常有り・異常なし・未解析 <i>NOD2 (= CARD15)</i> 異常有り・異常なし・未解析 その他 (遺伝子名) 異常有り・異常なし
出身地	(都道府県名 :)・不明
発症年齢	() 歳
有熱期間	() 日
発熱周期	() か月に1回 または 年に () 回
最高発熱	38℃台、39℃台、40℃台 (いずれかに○)
発熱のパターン	スパイク型、持続型 (いずれかに○)
前兆	有・無 ↳ 有の場合、その内容 ()
発熱のきっかけ	有・無 ↳ 有の場合、その内容 ()
随伴症状	
腹痛	有・無 ↳ 有の場合 (以下の症状で併存するものに○、複数も可) 嘔吐・下痢・便秘・腹水
筋肉痛	有・無 ↳ 有の場合 (いずれかに○、複数も可) 場所：上肢、下肢、躯幹部、頸部 移動性：有・無