



Pierを支える2つの柱

個人電子医療ノート

- # プロフィール
性別、病名、家族歴、現病歴等
- # からだの記録
症状、体温、血圧、自由記載欄
- # 検査の記録
血液検査結果、検査日など
- # 感染症の記録
感染症名、診断日など
- # 治療の記録
治療日、治療内容、病院など
- * 経時的に記録できる
- * 過去の記録も登録可能

コミュニケーション (情報交換)

- # 公開範囲を設定(項目ごと)
 1. 非公開
 2. 主治医に公開
 3. 研究者に公開(研究班の班員)
 4. 他患者に公開(Pier登録患者)
 5. 全Pierユーザーに公開
- # 友達登録機能
 - 他患者さんと臨床情報を共有可能
- # 掲示板機能
 - 「みんなの掲示板」



Pier ログイン画面

原発性免疫不全症患者のためのコミュニティーサイト

HOME Pierに参加 PIDについて PIDつばさの会

ユーザーID

パスワード

パスワードの変更をしたい方は一度リセットしてから
画面上の「パスワード変更」をクリックしてください。

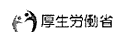
ログイン

Pierは、原発性免疫不全症 (PID) 患者のための個人記録サイトです。
日々の体調、熱・血圧データだけでなく、病気についての心配事や、
生活上困ったことなど、何でも記録・管理することができます。
また、情報を公開することで、患者同士でのコミュニケーションも可能です。
本サイトを情報共有の場として、ぜひご利用ください。
→詳細はこちら

試験運用中!

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDつばさの会により運営されています

- pier.kazusa.or.jp/pier/jsp
- ↓
- はじめての方は、「Pierに参加」をクリックし、ID、パスワードを取得





原発性免疫不全症患者のためのコミュニティーサイト

HOME

Pierに参加

PIDについて

PIDつばさの会

成人または未成年親権者向け 同意文書

説明書を表示する

Pierに参加する前に、以下の説明書に同意して頂く必要があります。ご同意頂ける場合は、「同意してPierに参加する」をクリックすると、登録画面に遷移します。なお、「説明書を表示する」をクリックすると、PDF版の説明書を表示することができます。

「原発性免疫不全症支援団体による個人電子医療記録機能を持つ患者レジストリ『Pier: primary immunodeficiency electronic record: 構築とそれを用いた疫学研究』へご協力いただく方への説明書
(一般成人・保護者用)

1. 「Pierホームページ (HP)」の背景とこれまでの取り組み

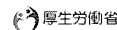
原発性免疫不全症候群(PID)は、遺伝子の異常により細菌やウイルスといった病原体から身体を守っている免疫系に生まれつき異常のある疾患群です。約200以上の病型の遺伝子異常が明らかになっていますが、いまだ原因不明の例も少なくありません。これは、患者さんの数が比較的小さい上に、早期に的確な診断を行う手法が発達途上の段階で、整っていないことが原因です。

PIDは、同じ病原体に感染しても必ずしも病気になる人が少なく、病状もさまざまです。遺伝子異常が原因で、免疫系がうまく働かないため、感染症にかかりやすくなり、重症化しやすい場合があります。

同意してPierに参加する

同意しない

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDつばさの会により運営されています



原発性免疫不全症患者のためのコミュニティーサイト

HOME

Pierに参加

PIDについて

PIDつばさの会

7歳～12歳向け 同意文書

Pierに さんかするまえに、おとうさん、おかあさん、おうちのひとと っしょに、したにかいてある ぶんしょう を よみましょう。

Pierに さんかしたい、とおもったら、「Pierにさんかする」をクリックしましょう。

「Pierホームページ」ってなに？

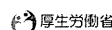
1. はじめに

これから、あなた の びょうき について 話 します。あなた は、いつも この ような こと に こま っていますか。

Pierにさんかする

同意してさんかしない

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDつばさの会により運営されています



登録画面



原発性免疫不全症患者のためのコミュニティーサイト

HOME Pierに参加 PIDJについて PIDJつばきの会

本サイトに参加希望の方は、以下の項目に必要な事項を入力して頂き、送信ボタンを押してください。後日、事務局からメールを差し上げ、ログイン用のIDと仮パスワードをお送り致します。ログイン画面で入力して

Pierのご利用を開始してください。

以下の項目はPierのデータベースに登録されます

メールアドレス(ユーザーID) ^(*)		
ユーザー名 ^(*)		掲示板やPierで使用する患者さんの通称です。 (本名でもかまいません)
患者さんの性別 ^(*)	<input type="radio"/> : 男性 <input type="radio"/> : 女性	
患者さんの誕生日(西暦) ^(*)	2004年 05月 03日	
患者さんの出生(都道府県) ^(*)		
患者さんの住所(都道府県) ^(*)		
以下の項目はPierのデータベースには登録されません		
患者さんのお名前 ^(*)		氏名を入力してください。 (事務局からの連絡用です)
申し込みされる方のお名前		ご家族が申込みされる場合入力してください。 ご本人の場合は不要です。
ご連絡用電話番号(携帯可) ^(*)		半角数字でハイフン()付で入力してください。

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDJつばきの会により運営されています



プロフィール画面

公開設定

	主治医公開	病状公開	他の患者さん公開
プロフィール公開	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
からだ情報公開	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
検査値公開	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
経路情報公開	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
治療法公開	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
名前変更公開	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

プロフィール

ユーザーID: oyayubi_tom1123@gmail.com

ユーザー名: 親指トム

性別: 男性 女性

出生(都道府県): 山梨県

住所(都道府県): 静岡県

誕生日: 2007-10-12

主治医病棟名: 静岡県立大学病院

主治医病棟名(仮):

主治医名前: 山田 太郎

主治医名(敬称):

病名: 原発性免疫不全症

自己紹介

Pierでできること

- ・自分の症状の記録を日々つけることが出来る
 - ・ア) 熱、血圧などの数値
 - ・イ) 痛み等々の自覚症状のようす
 - ・ウ) その他自分の言葉でのメモ
- ・検査結果を記録しておくことが出来る
 - ・ア) 白血球数、IgG・A・M
 - ・イ) AST/ALTなど肝酵素、BUN/Crなど腎機能
- ・掲示板でPIDの仲間とコミュニケーションをとることができる
 - ・PIDつばさの会のアンケート調査に参加することが出来る（H25年度予定）
 - ・さきほど説明のあったPIDJとのつながりを持つための、橋渡しとして活用できる

からだの記録

からだの記録

ユーザー情報: プロフィール | あなたの症状 | 検査の結果 | 掲示板

①からだの症状

2012-08-06 前 | 2012-08-07 前 | 2012-08-08 前 | 2012-08-09 前 | 2012-08-10 前 | 2012-08-11 前 | 2012-08-12 前 | 2012-08-13 前

頭 耳 鼻 顔 目 □
背 中 首 のど
肩 腕 胸 脇
腰 ひじ
手 首 股 関節
脚 ひざ 太もも
足 首

②今日の一言

今日は、東京ドームに行ってきた。天気は良く、涼しい。景色が良く見えた。

③体温と血圧の記録

日時	体温	血圧	脈拍	呼吸
2012-08-10	36.5	120/80	70	12
2012-08-09	36.8	130/90	75	15
2012-08-08	37.0	140/100	80	18
2012-08-07	37.2	150/110	85	20

④からだの症状に関する説明:

- 病状を入力したデータの一覧です。日付をクリックすると、その日のデータが閲覧されます。削除ボタンでその日のデータを全て削除できます。
- からだの症状を記録した部位をクリックすると、赤く表示されます。また、部位をクリックすることで、右側の「どこか」の部分が自動的に名前が自動で入力されます。
- 病状を設定して、血圧の数値を登録することができます。病状だけでなく、血圧だけでなく呼吸、脈拍などの数値も自動的に登録されます。

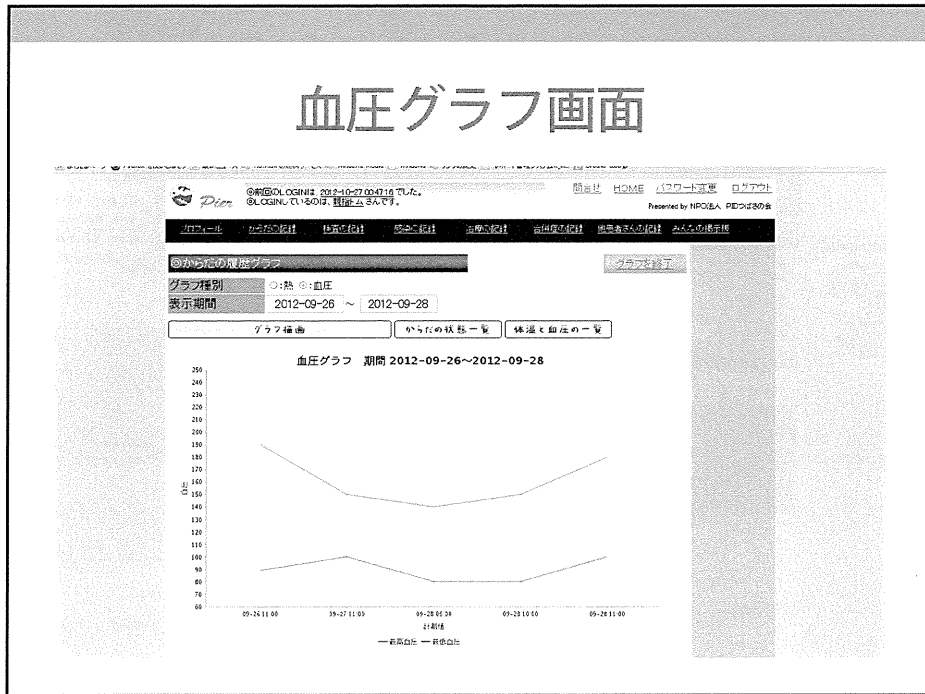
⑤今日の一言に関する説明:

- 今日の一言は、日々の簡易的な日記として活用できます。

⑥体温と血圧の記録に関する説明:

- 病状をクリックすると、右の入力エリアに再度表示され、修正が可能です。また削除ボタンを押すことで、データを削除できます。

血圧グラフ画面



検査の記録

検査の記録

検査項目	検査日	白血球数	好中球%	好中球数/uL	リンパ球%	リンパ球数/uL
血液	2012-07-06	3200/μL	12.00	384.00	12.00	384.00
尿液	2012-07-05	8300/μL	12.00	996.00	12.00	996.00

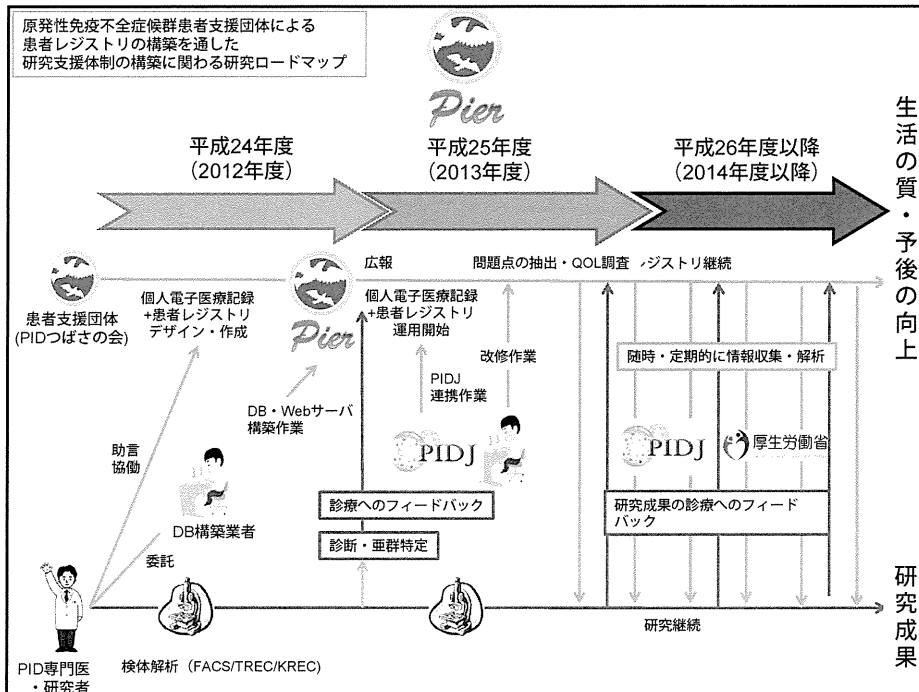
検査項目の記入方法

検査項目: 2012-07-06
 白血球数: 3000/μL
 好中球%: 12.00
 好中球数/uL: 360.00
 リンパ球%: 12.00
 リンパ球数/uL: 360.00
 Hb(g/dl): HCT
 PLT(10⁴/μL): 正常
 CRP(mg/dL):
 TSG(mg/dL):
 IgA(mg/dL):
 IgM(mg/dL):

「IMPORT」ボタンをクリックして、検査データを一括して入力することができます。
 左記の項目以外に、Hb、その他検査の入力ができます。
 好中球数とリンパ球数については、自動計算されます。

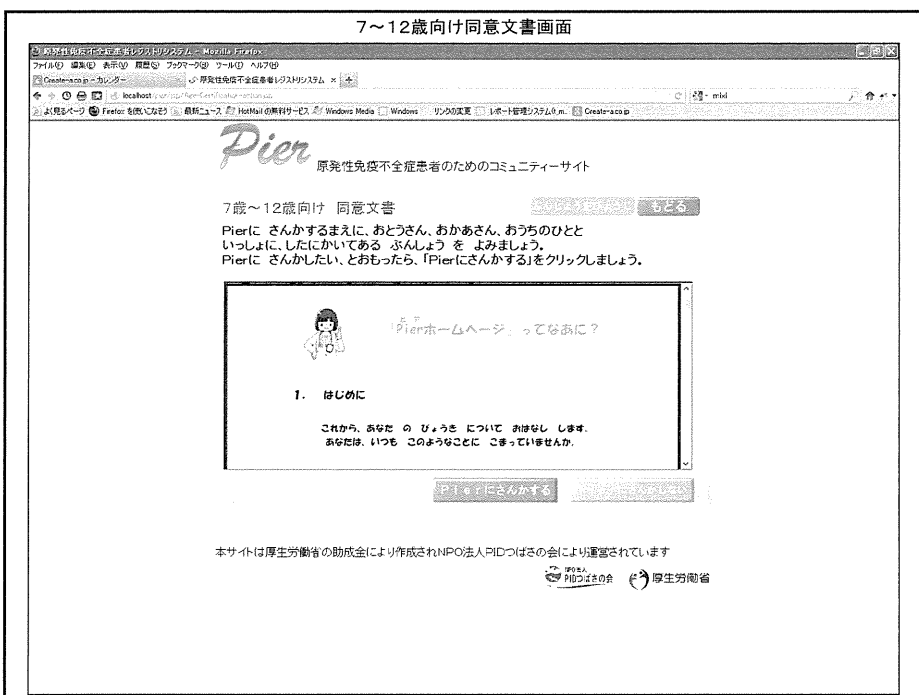
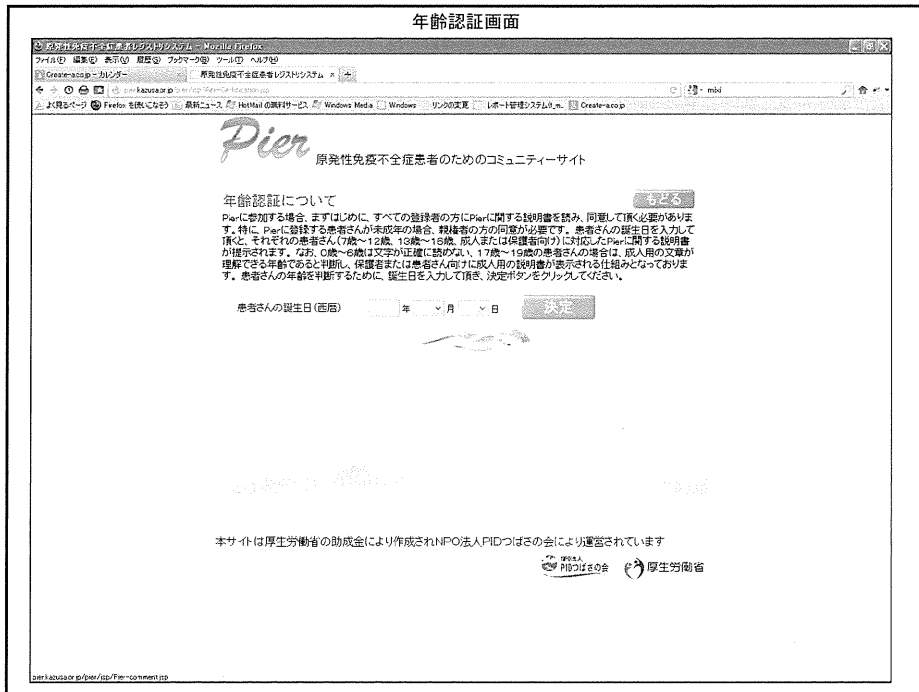
「IMPORT」ボタンをクリックして、検査データを一括して入力することができます。
 下の画面に遷移するので、既定ファイルが指定された状態でデータをダウンロードすることができます。その結果に
 なるまで、ページを閉じないでください。
 「IMPORT」ボタン
 既定ファイルが指定された状態でデータをダウンロード
 できます。(CSV形式)

「IMPORT」ボタン
 既定ファイルが指定された状態でデータをダウンロード
 できます。



Pier班進捗状況と来年の展望

- ・ Pierデータベースの構築
 - ・ 今年度予定していたデータベース構築、ホームページ作成は、ほぼ終了。
 - ・ 細かい点について、PIDつばさの会患者理事の意見を聞きながら、修正中。
 - ・ 疫学研究について、東京医科歯科大学倫理委員会での審議 (12/25)
 - ・ 2013.1.25のPID調査研究班での説明後、登録開始予定。
 - ・ 2013年度にかけて、データベースの修正、掲示板機能、アンケート機能の追加予定
- ・ PIDつばさの会などへの広報
 - ・ ニュースレター、地区説明会、総会での説明とメールも含めた運用などについての意見聴取を実施
 - ・ PIDJ登録医師を中心として、より広い対象に向けた登録の呼びかけ



13～16歳向け同意文書画面

The screenshot shows a web browser window displaying the Pier website. The page title is "13～16歳向け同意文書画面". The main heading is "Pier 原発性免疫不全症患者のためのコミュニティーサイト". Below this, there is a section titled "13歳～16歳向け 同意文書" with buttons for "説明書を無表示する" and "もどる". The text explains that users must read and understand the explanation before participating in Pier. A central image shows a document titled "「Pier」ホームページについて (13歳～16歳用)". Below the image are buttons for "同意してPierに参加する" and "同意しない". At the bottom, it states the site is supported by the NPO法人PIDつばさの会 and the Ministry of Health, Labour and Welfare.

17～19歳向け同意文書画面

The screenshot shows a web browser window displaying the Pier website. The page title is "17～19歳向け同意文書画面". The main heading is "Pier 原発性免疫不全症患者のためのコミュニティーサイト". Below this, there is a section titled "17歳～19歳向け 同意文書" with buttons for "説明書を無表示する" and "もどる". The text explains that users must read and understand the explanation before participating in Pier. A central image shows a document titled "「原発性免疫不全症支援団体による個人電子医療記録機能を持つ患者レジストリ (Pier: primary immunodeficiency electronic records) 構築とそれを用いた医学研究」へご協力いただく方への説明書 (一般成人・保護者用)". Below the image are buttons for "同意してPierに参加する" and "同意しない". At the bottom, it states the site is supported by the NPO法人PIDつばさの会 and the Ministry of Health, Labour and Welfare.

未成年または親権者向け同意文書画面

「原発性免疫不全症患者のためのコミュニティサイト」

成人または未成年親権者向け 同意文書

Pierに参加する前に、以下の説明書に同意して頂く必要があります。ご同意頂ける場合は、「同意してPierに参加するをクリックすると、登録画面に進みます。なお、説明書を表示するをクリックすると、PDF版の説明書を表示することができます。

「原発性免疫不全症支援団体による個人電子記録簿機能を持つ電子レジストリ
 [Pier: primary immunodeficiency electronic records] 構築とそれをを用いた疫学研究」
 へご協力いただく方への説明書
 (一般成人・保護者用)

1. 「Pier(ピアー)ホームページ (HP)」の背景とこれまでの取り組み

原発性免疫不全症(原免疫不全症)は、遺伝子の異常により細菌やウイルスといった病原体から身体を守っている免疫系に生まれつき異常のある疾患群です。約200以上の病型の遺伝子異常が知られていますが、いまだ原因不明の病型も数多くあります。これは、患者さんの数が比較的に少ない上に、早期に的確な診断を行う手法が現時点での医療で、整っていないことが原因です。

PIDは、重篤な感染症に何度もかかったり、治りが悪かったり、健康な人では感染しても問題にならないような菌・病原体に感染し重症化する高感染性とならざるを得ず、また、それ以外にも様々な合併症に苦しめられている患者さんも多くいらっしゃいます。

同意してPierに参加する 同意しない

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDつばさの会により運営されています

ユーザ登録画面

「原発性免疫不全症患者のためのコミュニティサイト」

本サイトに参加希望の方は、以下の項目に必要事項を入力して頂き、送信ボタンを押してください。
 当日、事務局からメールを差し上げ、ログイン用のIDとパスワードをお送り致します。ログイン画面からPierのご利用を開始してください。

以下の項目はメールアドレスとパスワードは必須です

メールアドレス(ユーザーID)
 (4)

ユーザー名
表示名として使用すると患者さんの連絡です。(任意でもかまいません)

患者さんの性別
 男性: 女性:

患者さんの誕生日(西暦)
 1998 年 03 月 05 日

患者さんの出生(都道府県)

患者さんの住所(都道府県)

主治医
現在登録されている医師の一覧を表示することができます。一覧には登録済医師と所属病院名と氏名が表示されますが、主治医の方を選択しては登録していただき、登録されていない場合は下の検索機能で検索結果と主治医の名を入力してください。

主治医(仮登録)
主治医が登録されていない場合は必須入力不要です。

所属
所属名が選択されていない場合は必須入力不要です。

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDつばさの会により運営されています

からだの記録一覧画面

からだの記録一覧

今日の記録を見る

からだの健康レポート | からだの状態レポート | 血圧と体温レポート | 血圧と体温レポート

2013/01/25

- ・顔が赤い
- ・胃が痛く、嘔吐

体温と血圧の記録はありません。コメントはありません。

詳細を見る | 削除する

2013/01/24

- ・目が黒い、ぼんやり
- ・口が乾く、喉が痛
- ・おなかの痛み
- ・胃が痛く、嘔吐
- ・鼻が流れる
- ・おなかの痛み

時間	体温	血圧上	血圧下
18:15	38.0	140	100
18:15	37.0	130	90
18:00	36.0	120	80

今日は熱が下がりました。痛みを我慢していたのが幸いです。午後から病院は休みのようですが、少し心配です。

詳細を見る | 削除する

2012/11/13

からだの記録はありません。体温と血圧の記録はありません。コメントはありません。

詳細を見る | 削除する

2012/10/16

- ・耳鳴りがする

体温と血圧の記録はありません。コメントはありません。

詳細を見る | 削除する

2012/10/03

詳細を見る | 削除する

治療の記録印刷結果(PDF)

2013-02-06 16:07:14

Pier 治療の記録 ユーザー名: 親指トム

治療日	2012-02-29
治療年齢	3歳05か月28日
治療名	遺伝子治療

治療内容
 遺伝子治療として行われているのは、ウイルスベクターを用いた方法です。これは患者自身の造血幹細胞からCD34陽性細胞が採取されました。しかしこのウイルスは、免疫細胞中に組み込まれることにより永久に複製する危険性が出てきたため、現在ではあまり用いられなくなりました。代わりに、免疫細胞に組み込まれることのないアデノウイルス、アデノ随伴ウイルスなどが使われるようになってきました。

9. 安全上の配慮から、ウイルスを殺菌しない方法を用いています。代表的なものとしてはリポソーム法があります。これはある種の脂質とDNAを混ぜてその脂質を細胞に取り込ませる方法です。また、遺伝子を直接注入する手法なども行われています。しかしこれも遺伝子の導入効率の低く、副作用も過剰に認められないことが課題があります。

コメント
 遺伝子治療は患者自身は、特定の細胞組織から遺伝子を導入し、その複製を制御できるようにすることが、細胞が正常に機能するまでにはなっていません。体内に存在する細胞として免疫細胞は、自己複製を繰り返して増殖することもあるため、遺伝子の導入が効率的に遺伝子を複製している遺伝子治療がある。この点に注意して行われているとされています。また遺伝子治療に用いた、特定の遺伝子が正常に機能しないことが課題があります。

合併症の記録画面

ブラウザのアドレスバー: http://localhost:8080/...
 タイトル: Pier 治療の記録
 ログイン情報: @Pier LOGINは、2013-01-20 17:43 でした。 @LOGINしては、ログインできません。
 表示されたメニュー: HOME, ログアウト, ログオン

合併症の記録

治療日	年齢	合併症	合併症詳細	コメント
2012-02-04	3歳05か月	悪性リンパ	悪性リンパ腫	悪性リンパ腫は、リンパ系の腫瘍か

患者情報入力

日付(西暦): 2012-02-04 月日を選択できます(月を省略すると1月を既定、日を省略すると1日を既定します)

年齢: 3歳05か月28日 年齢を選択できます。(年少の記録があります)

合併症: 悪性リンパ 一覧に無い場合は+

合併症詳細: 悪性リンパ腫 一覧に無い場合は+

コメント

悪性リンパ腫は、リンパ系の組織から発生する腫瘍(いわゆる“がん”)です。リンパ系組織とは、ヒトの免疫システムを構成するもので、リンパ節、脾臓(きょうせん)、胸腺(ひょうろ)、扁桃腺(へんとうせん)等の組織・臓器と、リンパ節をつなぐリンパ管、そしてその中を流れるリンパ液からなります。リンパ系組織を構成する主な細胞は、リンパ球と呼ばれる白血球です。リンパ液の中には抗体成分とリンパ球が溶け込んで、やがて血液と合流します。リンパ系組織は全身に分布しているため、悪性リンパ腫、特に非ホジキンリンパ腫は全身で発生する可能性があります。

更新 印刷

合併症の記録印刷結果(PDF)

2013-02-06 16:07:33

Pier 合併症の記録 ユーザー名: 親指トム

日付	2012-03-01
年齢	3歳0か月28日
合併症	悪性腫瘍
合併症詳細	悪性リンパ腫

コメント

悪性リンパ腫は、リンパ系が腫瘍から発生する腫瘍（いわゆる“がん”）です。リンパ系腫瘍とは、ヒトの免疫システムを構成するもので、リンパ球、胸腺（胸より発生）、脾臓（はつろ）、扁桃腺（へんとうせん）等の腫瘍（腫瘍は、リンパ球をつくるリンパ球）を指してその名称がつけられることが多く、リンパ系腫瘍を構成する免疫細胞は、リンパ系に由来する免疫細胞です。リンパ系がんは悪性腫瘍とリンパ腫の総称で呼ばれていて、悪性リンパ腫と合併します。リンパ系腫瘍はがんの種類が多岐にわたりますが、悪性リンパ腫、特に悪性リンパ腫は多く発生する疾患があります。

- 1 -

他の患者の記録一覧画面

最新のお知らせ: 最新のOSは、2013-02-06 16:07:33 で完了。
 @LOGINしているのは、親指トムさんです。

[ホーム](#)
[この日の記録](#)
[他の患者の記録](#)
[設定](#)
[ヘルプ](#)

◎他の患者さんの記録

栄太郎さん
 このたび、免疫不全と診断されPierに加入しました。色々なアドバイスを頂けるとありがたいです。

新渡戸さん
 この月の2月に待望の孫が生まれました。3615グラムでした。早く成長するのが楽しみです。

坂本さん

勘三郎さん

Ⅲ. 分担研究報告

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)
分担研究報告書

PIDJ を介して紹介された原発性免疫不全症 148 症例の
遺伝子解析と TREC, KREC, FACS を用いた検討

研究分担者 野々山 恵章
防衛医科大学校 小児科学、小児血液・免疫学 教授
NPO 法人PIDつばさの会理事

研究要旨

Primary Immunodeficiency Database in Japan (PIDJ) を介して当科に紹介を受けた原発性免疫不全症148症例の、詳細なFACS解析、およびT細胞新生能のマーカーであるTREC、B細胞新生能のマーカーであるKRECを解析した。遺伝子解析も行った。抗体不全症が83例(56%)と最多で、複合免疫不全症20例(14%)、WAS6例、HIGE5例、食細胞異常症9例で、臨床診断未確定が14例(10%)だった。19歳以上の症例は26例(18%)、1歳以下の症例は43例(29%)だった。

また、CVID患者42例について、T cell receptor recombination excision circles (TREC)、およびsignal joint Kappa chain recombination excision circles (sjKREC)の定量と、FACSを用いたリンパ球サブセット解析を組み合わせ、CVIDの分類を行った。その結果TREC、sjKRECともに正常が19例(A群)、sjKRECのみ陰性が3例(B群)、TRECのみ陰性が5例(C群)、TREC、sjKRECともに陰性が4例C(D群)の4群に分類できた。TREC、sjKRECとも陽性のA群はγグロブリン定期補充療法により予後が良かった。一方、TREC、sjKRECとも陰性のD群は、臨床的に易感染性が強く、悪性腫瘍の合併もあり重症例が多く認められた。臨床的重症度はA群、B群、C群、D群の順に悪化した。以上の結果から、TREC、sjKREC、FACS解析の組み合わせにより、CVIDが大きく4群に分けられ、臨床像も異なることが示された。

PIDJを介して紹介された患者の解析を以上のように行い、主治医に対し、感染症対策、移植適応を含め、治療法について随時アドバイスをを行った。PIDJには2000例以上の症例が登録され、原発性免疫不全症の診断と治療について、一般医からの需要が大きいこと、PIDJプロジェクトの枠組みが有効に活用されていることが示された。PIDJにPierを連結させることで、より有効な患者レジストリが構築できると考えられた。

A. 研究目的

原発性免疫不全症の中央診断登録システム (Primary Immunodeficiency Database in Japan, PIDJ) を活用して、日本における患者の実態を明らかにし、診断と治療に貢献すること、また新規に開発した TREC, KREC が臨床的な重症度マーカーとして活用できるかについて検討する事を目的とした。

B. 研究方法

Primary Immunodeficiency Database in Japan (PIDJ) を介して当科に紹介を受けた原発性免疫不全症148症例を、無償でリンパ球および樹状細胞の詳細なFACS解析、およびT細胞新生能のマーカーであるTREC, B細胞新生能のマーカーであるKRECを解析した。遺伝子解析もかずさDNA研究所ないし当科で行った。

また、CVID患者42例について、T cell receptor recombination excision circles (TREC)、および signal joint Kappa chain recombination excision circles (sjKREC) の定量と、FACSを用いたリンパ球サブセット解析を組み合わせ、CVIDの分類を行った。

(倫理面への配慮)

データは匿名化して取り扱う。臨床研究、遺伝子解析、PIDJへの登録に関しては、本人ないし親権者からの同意書を得た。

また、本研究は、小児感染症学会、防衛医大、理化学研究所、かずさDNA研究所で倫理委員会を通っている。

C. 研究結果

Primary Immunodeficiency Database in Japan (PIDJ) を介して当科に紹介を受けた原発性免疫不全症148症例の概要を報告する。抗体不全症が83例(56%)と最多で、複合免疫不全症20例(14%)、WAS6例、HIGE5例、食細胞異常症9例で、臨床診断未確定が14例(10%)だった。19歳以上の症例は26例(18%)、1歳以下の症例は43例(29%)だった。

当科にて、無償でリンパ球および樹状細胞のFACS解析、T細胞新生能のマーカーであるTREC, B細胞新生能のマーカーであるKRECを測定している。遺伝子解析も行っている。

当科にて、FACS 111例(T細胞50%以下13例、メモリーT >70%18例、CD4/8比逆転38例、B細胞系異常79例、NK細胞2%以下21例)、T細胞・B細胞新生能(TREC・KREC)の解析144例(異常所見64例)、CD40L発現11例(発現低下5例)、in vitro class switch 17例(異常所見7例)の解析を行った。また、RCAI、かずさDNA研究所に78例の原因遺伝子検索を依頼し、35例(23.6%)で遺伝子変異(15遺伝子)が同定された。

また、CVID患者42例について、T cell receptor recombination excision circles (TREC)、および signal joint Kappa chain recombination excision circles (sjKREC) の定量と、FACSを用いたリンパ球サブセット解析を組み合わせ、CVIDの分類を行った。その結果TREC、sjKRECともに正常が19例(A群)、sjKRECのみ陰性が3例(B群)、TRECのみ陰性が5例(C群)、TREC、sjKRECともに陰

性が4例C(D群)の4群に分類できた。TREC、sjKRECとも陽性のA群はγグロブリン定期補充療法により予後が良かった。一方、TREC、sjKRECとも陰性のD群は、臨床的に易感染性が強く、悪性腫瘍の合併もあり重症例が多く認められた。臨床的重症度はA群、B群、C群、D群の順に悪化した。以上の結果から、TREC、sjKREC、FACS解析の組み合わせにより、CVIDが大きく4群に分けられ、臨床像も異なることが示された。

PIDJを介して紹介された患者の解析を以上のように行い、主治医に対し、感染症対策、移植適応を含め、治療法について随時アドバイスをを行った。

D. 考察

原発性免疫不全症の診断と治療について、一般医からの需要が大きいこと、PIDJ プロジェクトの枠組みが有効に活用されていることが示された。

現在、Pier のデータをPIDJに自動移行するシステム改変が行われている。これにより、患者の抱える問題点を主治医、専門医が的確に把握することができるようになると考えられる。PIDJ, Pier による患者レジストリを通じて、より良い医療を提供できる体制構築につながると考えられた。

E. 結論

PIDJ は、患者の病態と診断について、主治医にアドバイスし、これをもって患者治療、生活指導などの改善に有益なシステムである。すでに100例以上の原

発性免疫不全症の解析を行っている実績もある。

PIDJ と、患者自身が情報を入力できるPier を連結させることにより、患者、主治医、専門医のネットワークが構築でき、患者レジストリに貢献できると考えられた。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Yang X, Kanegane H, Nishida N, Imamura T, Hamamoto K, Miyashita R, Imai K, Nonoyama S, Sanayama K, Yamaide A, Kato F, Nagai K, Ishii E, Zelm M, Latour S, Zhao X, Miyawaki T. Clinical and genetic characteristics of XIAP deficiency in Japan. *J Clin Immunol.* 2012, 32:411-20.
- 2) Ma CS, Avery DT, Chan A, Batten M, Bustamante J, Boisson-Dupuis S, Arkwright PD, Minegishi Y, Nonoyama S, French MA, Choo S, Peake J, Wong M, Cook MC, Fulcher DA, Casanova JL, Deenick EK, Tangye SG. Functional STAT3 deficiency compromises the generation of human T follicular helper cells. *Blood.* 2012, 26:119:3997-4008.
- 3) Honda F, Kano H, Kanegane H, Nonoyama S, Kim ES, Lee SK, Takagi M, Mizutani S, Morio T. The kinase Btk negatively regulates the production of reactive oxygen species and stimulation-induced apoptosis in human neutrophils. *Nat Immunol.* 2012, 26:13:369-78.
- 4) Ishida H, Imai K, Homma K, Tamura S, Imamura T, Itoh M, Nonoyama S. GATA-2 anomaly and clinical phenotype of a sporadic case of