

原発性免疫不全症候群に関する調査研究

目 次

班員・研究協力者名簿	3
総括研究報告	7
原 寿郎 九州大学大学院医学研究院成長発達医学 教授	
分担研究報告	
1. 原発性免疫不全症候群に関する調査研究	21
小原 収 公益財団法人かずさ DNA 研究所ヒトゲノム研究部	
2. PIDJ データベースに今年度登録された原発性免疫不全症患者 538 例の疫学的解析 および 10 カラー-FACS を用いたリンパ球表面抗原分析法の開発について	26
今井耕輔 東京医科歯科大学大学院小児・周産期地域医療学講座	
3. タンデムマスを用いたアデノシン・デアミナーゼ欠損症に対するマスマスクリーニングの確立	30
小野寺雅史 国立成育医療研究センター研究所成育遺伝研究部	
4. Whole exome sequence により本邦初の RTEL1 変異を同定した Hoyeraal-Hreidarsson 症候群	34
石村匡崇 ¹⁾ 、土居岳彦 ¹⁾ 、高田英俊 ¹⁾ 、瀧本智仁 ¹⁾ 、山元裕之 ¹⁾ 、吉田健一 ³⁾ 、 小川誠司 ³⁾⁴⁾ 、小島勢二 ⁵⁾ 、大賀正一 ¹⁾²⁾ 、原 寿郎 ¹⁾ 1) 九州大学大学院医学研究院成長発達医学 2) 九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学 3) 東京大学病院 Cancer Board 4) 京都大学大学院医学研究科腫瘍生物学 5) 名古屋大学大学院医学系研究科小児科学	
5. Exome 解析による原発性免疫不全症候群の原因遺伝子の同定と機能解析	36
野々山恵章 防衛医科大学校医学研究科小児科学	
6. 疾患特異的 iPS 細胞を用いた先天性免疫不全症の病態解析	40
中畑龍俊 京都大学 iPS 細胞研究所臨床応用研究部門疾患再現研究分野	
7. 免疫不全症の QOL 調査、移植法開発	45
小島勢二 ¹⁾ 、村松秀城 ²⁾ 1) 名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 2) 名古屋大学医学部附属病院小児科	

8. 高 IgE 症候群におけるアトピー性皮膚炎の発症機構の解明・・・48
 峯岸克行
 徳島大学疾患プロテオゲノム研究センター病態プロテオゲノム分野
9. STAT1 機能獲得性変異による CMCD 患者の迅速診断法の確立・・・51
 岡田 賢、溝口洋子、津村弥来、平田 修、小林正夫
 広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学
10. 原発性免疫不全症に関する調査研究・・・56
 森尾友宏、高島健浩、満生紀子、中谷夏織
 東京医科歯科大学大学院発達病態学
11. 分類不能型免疫不全症における遺伝子・分子病態解析・・・60
 加藤善一郎
 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学
12. *PCFT (SLC46A1)* 新規変異による遺伝性葉酸吸収不全症 (HFM) の解析・・・64
 山田雅文¹⁾、千田奈津子¹⁾、有賀 正¹⁾、岸本健治²⁾、小林良二²⁾、小林邦彦²⁾、小原 収³⁾
 1) 北海道大学大学院医学研究科小児科学
 2) 札幌北榆病院小児科
 3) 公益財団法人かずさ DNA 研究所ヒトゲノム研究部
13. 家族性血球貪食性リンパ組織球症 3 型の迅速診断法に関する検討・・・69
 八角高裕¹⁾、堀 雅之¹⁾、西小森隆太¹⁾、小原 収²⁾³⁾、平家俊男¹⁾
 1) 京都大学大学院医学研究科発達小児科学
 2) 公益財団法人かずさ DNA 研究所ヒトゲノム研究部
 3) 独立行政法人理化学研究所免疫・アレルギー科学総合研究センター
14. XIAP 欠損症における血清 IL-18 の持続的高値・・・73
 和田泰三¹⁾、金兼弘和²⁾、東馬智子¹⁾、谷内江昭宏¹⁾
 1) 金沢大学大学院医歯薬保健学総合研究科小児科
 2) 富山大学大学院医学薬学研究部小児科学
15. 女児例を含む X 連鎖リンパ増殖症候群 (XLP) タイプ 2 (XIAP 欠損症) の同胞例に関する研究・・・77
 金兼弘和¹⁾、楊 曦¹⁾、國津智彬²⁾、池田勇八²⁾、多賀 崇²⁾、八角高裕³⁾、平家俊男³⁾、和田泰三⁴⁾、
 谷内江昭宏⁴⁾、三宅邦夫⁵⁾、久保田健夫⁵⁾、村松秀城⁶⁾、小島勢二⁶⁾、吉田健一⁷⁾、小川誠司⁷⁾
 1) 富山大学大学院医学薬学研究部小児科学
 2) 滋賀医科大学小児科
 3) 京都大学大学院医学研究科発達小児科学
 4) 金沢大学大学院医歯薬保健学総合研究科小児科
 5) 山梨大学医学部環境衛生遺伝医学
 6) 名古屋大学大学院医学系研究科小児科学
 7) 京都大学医学部腫瘍生物学

16. T細胞受容体シグナル伝達系における WASP 蛋白分解機構とその機能的意義 80
 笹原洋二
 東北大学大学院医学系研究科小児病態学
17. 不明熱と免疫不全（サイトカインパターンからの考察） 84
 布井博幸¹⁾、西村豊樹¹⁾、水上智之²⁾
 1) 宮崎大学医学部生殖発達医学講座小児科学
 2) 国立病院機構熊本医療センター
18. NLRP3 インフラマソームの細胞内再構成による機能解析 89
 河野 肇
 帝京大学医学部内科学講座

参考資料

- 研究成果の刊行に関する一覧** 123