

雑誌(英文)

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
Kamae C, Nakagawa N, Sato H, Honma K, Mitsui N, Ohara O, Kanegane H, Pasic S, Pan-Hammarström Q, van Zelm MC, Morio T, Imai K, Nonoyama S.	Common variable immunodeficiency classification by quantifying T-cell receptor and immunoglobulin κ-deleting recombination excision circles.	J Allergy Clin Immunol.	131	1437-1440	2013
Kakiuchi S, Nonoyama S, Wakamatsu H, Kogawa K, Wang L, Kinoshita-Yamaguchi H, Takayama-Ito M, Lim CK, Inoue N, Mizuguchi M, Igarashi T, Saijo M.	Neonatal herpes encephalitis caused by a virologically confirmed acyclovir resistant herpes simplex virus type 1.	J. Clin. Microbiol.	51	356-359	2013
Wakabayashi M, Mori T, Isobe K, Sohara E, Susa K, Araki Y, Chiga M, Kikuchi E, Nomura N, Mori Y, Matsuo H, Murata T, Nomura S, Asano T, Kawaguchi H, Nonoyama S, Rai T, Sasaki S, Uchida S.	Impaired KLHL3-Mediated Ubiquitination of WNK4 Causes Human Hypertension.	Cell Reports.	3	858-868	2013
Bousfiha A, Jeddane L, Ailal F, Al-Herz, Conley M.E, Cunningham-Rundles C, Etzioni A, Fischer A, Franco J.L, Geha R.S, Hammarström L, Nonoyama S, Ochs H.D, Roifman C, Seger R, Tang M.L.K, Puck J.M, Chapel H, Notarangelo L.D, Casanova J.L.	A Phenotypic Approach for IUIS PID Classification and Diagnosis: Guidelines for Clinicians at the Bedside.	J Clin Immunol.	33	1078-1087	2013
Osawa M, Ogura Y, Isobe K, Uchida S, Nonoyama S and Kawaguchi H.	CUL3 gene analysis enables early intervention for pediatric pseudohypaldosteronism type II in infancy.	Pediatr Nephrol.	28	1881-1884	2013
Kumaki S, Sasahara Y, Kamachi Y, Muramatsu H, Morio T, Goi K, Sugita K, Urabe T, Takada H, Kojima S, Tsuchiya S, Hara T.	B cell function after unrelated umbilical cord blood transplantation using minimal-intensity conditioning regimen in patients with X-SCID.	Int J Hematol	98	355-60	2013
Ishimura M, Yamamoto H, Mizuno Y, Takada H, Goto M, Doi T, Hoshina T, Ohga S, Ohshima K, Hara T.	A non-invasive diagnosis of histiocytic necrotizing lymphadenitis by means of gene expression profile analysis of peripheral blood mononuclear cells.	J Clin Immunol.	33(5)	1018-26	2013
Imagawa T, Nishikomori R, Takada H, Takeshita S, Patel N, Kim D, Lheritier K, Heike T, Hara T, Yokota S.	Safety and efficacy of canakinumab in Japanese patients with phenotypes of cryopyrin-associated periodic syndrome as established in the first open-label, phase-3 pivotal study (24-week results).	Clin Exp Rheumatol.	31	302-9	2013
Yokota S, Nishikomori R, Takada H, Kikuchi M, Nozawa T, Kanetaka T, Kizawa T, Miyamae T, Mori M, Heike T, Hara T, Imagawa T.	Guidance on the use of canakinumab in patients with cryopyrin-associated periodic syndrome in Japan.	Mod Rheumatol	23	425-9	2013
Ninomiya T, Takada H, Nagatomo Y, Nanishi E, Nagata H, Yamamura K, Doi T, Ikeda I, Hara T.	Development of Kawasaki disease in a patient with PFAPA.	Pediatrics International	55(6)	801-2	2013
Fukazawa M, Hoshina T, Nanishi E, Nishio H, Doi T, Ohga S, Hara T.	Neonatal hemophagocytic lymphohistiocytosis associated with a vertical transmission of coxsackievirus B1.	J Infect Chemother	19(6)	1210-3	2013
Higuchi Y, Shimizu J, Hatanaka M, Kitano E, Kitamura H, Takada H, Ishimura M, Hara T, Ohara O, Asagoe K, Kubo T.	The identification of a novel splicing mutation in C1qB in a Japanese family with C1q deficiency: a case report.	Pediatr Rheumatol Online J.	11(1)	41	2013
Obinata K, Lee T, Niizuma T, Kinoshita K, Shimizu T, Hoshina T, Sasaki Y, Hara T.	Two cases of partial dominant interferon-γ receptor 1 deficiency that presented with different clinical courses of bacille Calmette-Guérin multiple osteomyelitis.	J Infect Chemother.	19	757-60	2013
Kanegane H, Taneichi H, Nomura K, Wada T, Yachie A, Imai K, Ariga T, Santisteban I, Hershfield MS, Miyawaki T.	Successful bone marrow transplantation with reduced intensity conditioning in a patient with delayed-onset adenosine deaminase deficiency.	Pediatr Transplant.	17	E29-E32	2013

雑誌(英文)

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
Rawat A, Singh S, Suri D, Gupta A, Saikia B, Minz RW, Sehgal S, Vaiphei K, Kamae C, Honma K, Nakagawa N, Imai K, Nonoyama S, Oshima K, Mitsuiki N, Ohara O, Chan KW, Lau YL.	Chronic Granulomatous Disease: Two Decades of Experience From a Tertiary Care Centre in North West India.	J Clin Immunol.	33(4)	857-864	2013
Wada T, Sakakibara Y, Nishimura R, Toma T, Ueno Y, Horita S, Tanaka T, Nishi M, Kato K, Yasumi T, Ohara O, Yachie A.	Down-regulation of CD5 expression on activated CD8(+) T cells in familial hemophagocytic lymphohistiocytosis with perforin gene mutations.	Hum Immunol.	74:12	1579-1585	2013
Lee YW, Yang EA, Kang HJ, Yang X, Mitsuiki N, Ohara O, Miyawaki T, Kanegane H, Lee JH.	Novel mutation of IL2RG gene in a Korean boy with X-linked severe combined immunodeficiency.	J Investig Allergol Clin Immunol.	23:1	65-67	2013
Suzuki J, Kuwahara M, Tofukuji S, Imamura M, Kato F, Nakayama T, Ohara O, Yamashita M.	A novel small compound SH-2251 suppresses Th2 cell-dependent airway inflammation through selective modulation of chromatin status at the Il5 gene locus.	PLoS One.	16:8	e61785	2013
Wada T, Muraoka M, Toma T, Imai T, Shigemura T, Agematsu K, Haraguchi K, Moriuchi H, Oh-Ishi T, Kitoh T, Ohara O, Morio T, Yachie A.	Rapid detection of intracellular p47phox and p67phox by flow cytometry; useful screening tests for chronic granulomatous disease.	J Clin Immunol.	33:4	857-864	2013
Sakaguchi H, Okuno Y, Muramatsu H, Yoshida K, Shiraishi Y, Takahashi M, Kon A, Sanada M, Chiba K, Tanaka H, Makishima H, Wang X, Xu Y, Doisaki S, Hama A, Nakanishi K, Takahashi Y, Yoshida N, Maciejewski JP, Miyano S, Ogawa S, Kojima S.	Exome sequencing identifies secondary mutations of SETBP1 and JAK3 in juvenile myelomonocytic leukemia.	Nat Genet	45(8)	937-41	2013
Takahashi Y, Muramatsu H, Sakata N, Hyakuna N, Hamamoto K, Kobayashi R, Ito E, Yagasaki H, Ohara A, Kikuchi A, Morimoto A, Yabe H, Kudo K, Watanabe K, Ohga S, Kojima S, Japan Childhood Aplastic Anemia Study G.	Rabbit antithymocyte globulin and cyclosporine as first-line therapy for children with acquired aplastic anemia.	Blood	121(5)	862-3	2013
Yoshimi A, Kamachi Y, Imai K, Watanabe N, Nakadate H, Kanazawa T, Ozono S, Kobayashi R, Yoshida M, Kobayashi C, Hama A, Muramatsu H, Sasahara Y, Jakob M, Morio T, Ehl S, Manabe A, Niemeyer C, Kojima S.	Wiskott-Aldrich syndrome presenting with a clinical picture mimicking juvenile myelomonocytic leukaemia.	Pediatr Blood Cancer	60(5)	836-41	2013
Morishima T, Watanabe K, Niwa A, Hirai H, Saida S, Tanaka T, Kato I, Umeda K, Hiramatsu H, Saito M, Matsubara K, Adachi S, Kobayashi M, Nakahata T, Heike T.	Genetic correction of HAX1 in induced pluripotent stem cells from a patient with severe congenital neutropenia improves defective granulopoiesis.	Haematologica	99	19-27	2014
Mizoguchi Y, Tsumura M, Okada S, Hirata O, Minegishi S, Imai K, Hyakuna N, Muramatsu H, Kojima S, Ozaki Y, Imai T, Takeda S, Okazaki T, Yasunaga S, Takihara Y, Bryant V, Kong X, Crypwy S, Dupuis S, CasanovaJL, Morio T, Kobayashi M.	Simple diagnosis of <i>STAT1</i> gain-of-function alleles in patients with chronic mucocutaneous candidiasis.	J Leukoc Biol.		Epub ahead of print	2013
Deenick EK, Avery DT, Chan A, Berglund LJ, Ives ML, Bustamante J, Boisson-Dupuis S, Tsumura M, Kobayashi M, Arkwright PD, Averbuch D, Engelhard D, Roesler J, Peake J, Wong M, Adelstein S, Choo S, Smart JM, French MA, Fulcher DA, Cook MC, Picard C, Durandy A, Klein C, Holland SM, Uzel G, Casanova JL, Ma CS, Tangye SG.	Naïve and memory human B cells have distinct requirements for STAT3 activation to differentiate into antibody-secreting plasma cells.	J Exp Med.	210	2739-53	2013

雑誌(英文)

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
Berglund LJ, Ma CS, Avery DT, Moens L, Deenick EK, Bustamante J, Boisson-Dupuis S, Wong M, Adelstein S, Arkwright PD, Fulcher DA, Ziegler JB, Smart JM, Kobayashi M, Casanova JL, Cook MC, Uzel G, Tangye SG.	IL-21 signalling via STAT3 primes human naive B cells to respond to IL-2 to enhance their differentiation into plasmablasts.	Blood	122	3940-50	2013
Shiba N, Funato M, Ohki K, Park MJ, Mizushima Y, Adachi S, Kobayashi M, Kinoshita A, Sotomatsu M, Arakawa H, Tawa A, Horibe K, Tsukimoto I, Hayashi Y.	Mutations of the GATA2 and CEBPA genes in paediatric acute myeloid leukaemia.	Br J Haematol.		Epub ahead of print	2013
Ives ML, Ma CS, Palendira U, Chan A, Bustamante J, Boisson-Dupuis S, Arkwright PD, Engelhard D, Averbuch D, Magdorf K, Roesler J, Peake J, Wong M, Adelstein S, Choo S, Smart JM, Frnch MA, Fulcher DA, Cook MC, Picard C, Durandy A, Tsumura M, Kobayashi M, Uzel G, Casanova JL, Tangye SG, Deenick EK.	Signal transducer and activator of transcription 3 (STAT3) mutations underlying autosomal dominant hyper-IgE syndrome impair human CD8(+) T-cell memory formation and function.	J Allergy Clin Immunol.	132	400-11	2013
Hirata O, Okada S, Tsumura M, Kagawa R, Miki M, Kawaguchi H, Nakamura K, Boisson-Dupuis S, Casanova JL, Takihara Y, Kobayashi M.	Heterozygosity for the Y701C <i>STAT1</i> mutation in a multiplex kindred with multifocal osteomyelitis.	Haematologica	98	1641-9	2013
Hiramoto T, Ebihara Y, Mizoguchi Y, Nakamura K, Yamaguchi K, Ueno K, Mochizuki S, Yamamoto S, Nagasaki M, Furukawa Y, Tani K, Nakauchi H, Kobayashi M, Tsuji K.	Wnt3a stimulates maturation of impaired neutrophils developed from severe congenital neutropenia-derived pluri-potent stem cells with heterozygous <i>ELANE</i> mutation.	Proc Natl Acad Sci USA	110	3023-8	2013
Kobayashi Y, Matsui H, Kanai A, Tsumura M, Okada S, Miki M, Nakamura K, Kunishima S, Inaba T, Kobayashi M.	Identification of the integrin $\beta 3$ L718P mutation in a pedigree with autosomal dominant thrombocytopenia with anisocytosis.	Br J Haematol.	160	521-9	2013
Kumaki S, Sasahara Y, Kamachi Y, Muramatsu H, Morio T, Goi K, Sugita K, Urabe T, Takada H, Kojima S, Tsuchiya S, Hara T.	B-cell function after unrelated umbilical cord blood transplantation using a minimal-intensity conditioning regimen in patients with X-SCID.	Int J Hematol.	98	355-360	2013
Isoda T, Mitsuiki N, Ohkawa T, Kaneko S, Endo A, Ono T, Aoki Y, Tomizawa D, Kajiwara M, Araki S, Nagasawa M, Morio T, Takagi M, Mizutani S.	Irreversible Leukoencephalopathy After Reduced-intensity Stem Cell Transplantation in a Dyskeratosis Congenita Patient With <i>TINF2</i> Mutation.	J Pediatr Hematol Oncol.	35	e178-182	2013
Kawasaki Y, Toyoda H, Otsuki S, Iwasa T, Iwamoto S, Azuma E, Itoh-Habe N, Wada H, Fujimura Y, Morio T, Imai K, Mitsuiki N, Ohara O, Komada Y.	A novel Wiskott-Aldrich syndrome protein mutation in an infant with thrombotic thrombocytopenic purpura.	Eur J Haematol.	290	164-168	2013
Rebecca Marsh, Kanchan Rao, Prakash Satwani, Kai Lehmborg, Ingo Müller, Dandan Li, Mi-Ok Kim, Alain Fischer, Sylvain Latour, Petr Sedlacek, Vincent Barlogis, Kazuko Hamamoto, Hirokazu Kanegane, Sam Milanovich, David Margolis, David Dimmock, James Casper, Dorothea N Douglas, Persis J Amrolia, Paul Veys, Ashish R Kumar, Michael B Jordan, Jack J Blessing, Filipovich, Alexandra H.	Allogeneic hematopoietic cell transplantation for XIAP deficiency: an international survey reveals poor outcomes.	Blood	121:6	877-83	2013
Tomizawa D, Tawa A, Watanabe T, Saito A.M, Kudo K, Taga T, Iwamoto S, Shimada A, Terui K, Moritake H, Kinoshita A, Takahashi H, Nakayama H, Kiyokawa N, Isoyama K, Mizutani S, Hara J, Horibe K, Nakahata T, Souichi Adachi S.	Excess reduction of anthracyclines results in inferior event-free survival in core binding factor acute myeloid leukemia in children: a report from the Japanese Pediatric Leukemia/Lymphoma Study Group (JPLSG).	Leukemia		in press	

雑誌(英文)

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
Kodera Y, Yamamoto K, Harada M, Morishima Y, Dohy H, Asano S, Ikeda Y, Nakahata T, Imamura M, Kawa K, Kato S, Tanimoto M, Kanda Y, Tanosaki R, Shiobara S, Kim SW, Nagafuji K, Hino M, Miyamura K, Suzuki R, Hamajima N, Fukushima M, Tamakoshi A; for the Japan Society for Hematopoietic Cell Transplantation, Halter J, Schmitz N, Niederwieser D, Gratwohl A.	PBSC collection from family donors in Japan: a prospective survey.	Bone Marrow Transplant.		in press	
Honda Y, Tsuchida M., Zaike Y, Masunaga A, Yoshimi A, Kojima S, Ito M, Kikuchi A, Nakahata T, Manabe A.	Clinical characteristics of 15 children with juvenile myelomonocytic leukemia who developed blast crisis: MDS Committee of Japanese Society of Pediatric Hematology/Oncology (JSPHO).	Brit. J. Haematol.		in press	
Saida S, Watanabe KI, Sato-Otsubo A, Terui K, Yoshida K, Okuno Y, Toki T, Wang R, Shiraishi Y, Miyano S, Kato I, Morishima T, Fujino H, Umeda K, Hiramatsu H, Adachi S, Ito E, Ogawa S, Ito M, Nakahata T, Heike T.	Clonal selection in xenografted TAM recapitulates the evolutionary process of myeloid leukemia in Down syndrome.	Blood.	121(21)	4377-87	2013
Yanagimachi MD, Niwa A, Tanaka T, Ozaki F, Nishimoto S, Murata Y, Yasumi T, Ito J, Tomida S, Oshima K, Asaka I, Goto H, Heike T, Nakahata T, Saito MK.	Robust and highly-efficient differentiation of functional monocytic cells from human pluripotent stem cells under serum- and feeder cell- free conditions.	PLoS ONE.	8(4)	e59243	2013
Nakazawa Y, Saito S, Yanagisawa R, Suzuki T, Toshiro Ito T, Ishida F, Muramatsu H, Matsumoto K, Kato K, Ishida H, Umeda K, Souichi Adachi S, Nakahata T, Koike K.	Recipient seropositivity for adenovirus type 11 is a highly predictive factor for the development of AdV11-induced hemorrhagic cystitis after allogeneic hematopoietic SCT.	Bone Marrow Transplant.	48	737-739	2013
Ichikawa M, Arai Y, Haruta M, Furukawa S, Ariga T, Kajii T, Kaneko Y.	Meiosis error and subsequent genetic and epigenetic alterations invoke the malignant transformation of germ cell tumor.	Gene, Chromosome & Cancer	52	274-286	2013
Horino S, Sasahara Y, Sato M, Niizuma H, Kumaki S, Abukawa D, Sato A, Imaizumi M, Kanegane H, Kamachi Y, Sasaki S, Terui K, Ito E, Kobayashi I, Ariga T, Tsuchiya S, Kure S.	Selective expansion of donor-derived regulatory T cells after allogeneic bone marrow transplantation in a patient with IPEX syndrome.	Pediatr Transplant	18	E25-E30	2013

雑誌(和文)

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
原 寿郎	2. 幹細胞異常と内科系疾患、現状と展望 1) 造血幹細胞の異常：先天性免疫不全症	日本内科学会雑誌	102 (9)	2255-61	2013
原 寿郎	小児感染・免疫疾患の発症におけるヒト - 環境相互作用	小児感染免疫	25 (1)	41-53	2013
原 寿郎	シリーズ小児医療第 6 回 原発性免疫不全 症研究：最新の進歩	あいみつく	34 (3)	50-5	2013
原 寿郎	こどもの発熱の原因とその対処法	ふたば	77	18-24	2013
中村和洋, 小林正夫	新生児同種免疫性好中球減少症	臨床免疫・アレルギー 科	60	78-82	2013
波多野 修一, 駒澤 克孝, 西村 真一郎, 藤江 篤志, 大野 令央義, 川口 浩史, 小林 正夫, 高尾 信一	マイコプラズマ感染症検査法の検討 マイ コプラズマ抗原迅速診断キットの有用性に ついて	小児科臨床	66	2105-21 15	2013
下村 麻衣子, 千々松 郁枝, 浅野 孝基, 古江 綾, 三木 瑞香, 川口 浩史, 中村 和洋, 小林 正夫	慢性肉芽腫症における消化管病変	広島医学	66	473-474	2013
高坂 卓馬, 秀 道広, 小林 正夫	Omenn 症候群の 1 例	西日本皮膚科	75	269	2013
唐川 修平, 中村 和洋, 小林 正夫	【クローズアップ 新しい子どもの病気】 血液腫瘍疾患 新しい診断技術で診断可能 となった疾患 好中球減少症 遺伝子変異 と抗好中球抗体.	小児内科	45	1131-11 33	2013
三木 瑞香, 小林 正夫	【クローズアップ 負荷試験の実際 2013】 血液系機能検査 好中球減少症の負荷試験	小児内科	45	989-991	2013
平田 修, 小林 正夫	【血液症候群(第2版)-その他の血液疾患を 含めて-】 リンパ球の異常 リンパ球機能 異常と類縁疾患 原発性免疫不全症候群 単独 IgG サブクラス欠損症	日本臨床別冊血液症 候群 第 2 版 11		250-253	2013
早川 誠一, 小林 正夫	【血液症候群(第2版)-その他の血液疾患を 含めて-】 リンパ球の異常 リンパ球機能 異常と類縁疾患 原発性免疫不全症候群 IgM 単独(選択的)欠損症	日本臨床別冊血液症 候群 第 2 版 11		246-249	2013
平田 修, 小林 正夫	【血液症候群(第2版)-その他の血液疾患を 含めて-】 リンパ球の異常 リンパ球機能 異常と類縁疾患 原発性免疫不全症候群 選択的 IgA 欠損症	日本臨床別冊血液症 候群 第 2 版 11		242-245	2013
平田 修, 中村 和洋, 小林 正夫	【血液症候群(第2版)-その他の血液疾患を 含めて-】 白血球(顆粒球)の異常(悪性腫瘍 を除く) 好中球の異常 好中球減少症 周期性好中球減少症	日本臨床別冊血液症 候群 第 2 版 11		57-60	2013
唐川 修平, 中村 和洋, 小林 正夫	【血液症候群(第2版)-その他の血液疾患を 含めて-】 白血球(顆粒球)の異常(悪性腫瘍 を除く) 好中球の異常 好中球減少症 自己免疫性好中球減少症	日本臨床別冊血液症 候群 第 2 版 11		54-56	2013
溝口 洋子, 中村 和洋, 小林 正夫	【血液症候群(第2版)-その他の血液疾患を 含めて-】 白血球(顆粒球)の異常(悪性腫瘍 を除く) 好中球の異常 好中球減少症 同種免疫性好中球減少症.	日本臨床別冊血液症 候群 第 2 版 11		50-53	2013

雑誌(和文)

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
唐川 修平, 小林 正夫	【知っておきたい最新の免疫不全症分類-診断から治療まで】治療 原発性免疫不全症に対する造血幹細胞移植	小児科診療	76	476-480	2013
宮地 隆史, 丸山 博文, 小林 正夫, 松本 昌泰	【クローズアップ 呼吸管理】<在宅呼吸ケア> 在宅人工呼吸器装着者の災害時対策	小児内科	45	116-120	2013
斎藤潤、中畑龍俊	疾患特異的 iPS 細胞	再生医療	12(1)	19-29	2013
川口裕之	Virus-associated hemophagocytic syndrome	日本臨床	別冊 No.23	466-9	2013
戸田尚子、原 寿郎	2.疾患と栄養 先天性免疫不全症と低栄養	臨床栄養		印刷中	2014

書籍

著者氏名	論文タイトル	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
原 寿郎	第1章：血液系疾患の医療ニーズ 第3節 原発性免疫不全症候群		希少疾患 / 難病の診断・治療と製品開発	(株)技術情報協会	東京	2013	593-610
原 寿郎	免疫疾患	原 寿郎/高橋孝雄/ 細井 創	標準小児科学 第8版	医学書院	東京	2014	258-79
原 寿郎	原発性免疫不全症候群 Primary immunodeficiency syndrome	福井次矢/高木 誠/ 小室一成	今日の治療指針 2014年版 - 私はこう治療している	医学書院	東京	2014	1270-1