

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等克服研究事業

血液免疫系細胞分化障害による疾患の  
診断と治療に関する調査研究

目 次

・ 総括研究報告

- 血液免疫系細胞分化障害による疾患の診断と治療に関する調査研究 ----- 1  
野々山恵章（防衛医科大学校小児科学講座）

・ 分担研究報告

1. MYH9異常症 ----- 10  
川口裕之（防衛医科大学校小児科学講座）
2. 血液免疫系細胞分化障害による疾患の診断と治療に関する調査研究 ----- 16  
今井 耕輔（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科小児・周産期地域医療学講座）
3. 細網異形成症患者および重症先天性好中球減少症患者由来iPS細胞樹立  
およびそれを用いた病態解析--- 25  
中畑 龍俊（京都大学iPS細胞研究所臨床応用研究部門）
4. 血液免疫系細胞分化障害による疾患の診断と治療に関する調査研究----- 30  
小原 収（公益財団法人かずさDNA研究所）
5. コロニーアッセイ、骨髄機能解析、移植治療開発----- 35  
小島 勢二（名古屋大学大学院医学系研究科小児科学）
6. マイコバクテリア易感染症（MSMD）を呈する機能喪失型STAT1異常症 ----- 39  
小林 正夫（広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学）
7. 全エキソーム解析によって解明した  
Hoyeraal-Hreidarsson症候群の責任遺伝子：RTEL1----- 43  
原 寿郎（九州大学大学院医学研究院成長発達医学）
8. 血液免疫系細胞分化障害による疾患の診断と治療に関する調査研究 ----- 46  
山口 博樹（日本医科大学血液内科 講師）
- ・ 研究成果の刊行に関する一覧表 ----- 50
- ・ 研究成果の刊行に関する別冊 ----- 55