

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
Kunishima S, Okuno Y, Yoshida K, Shiraishi Y, Sanada M, Muramatsu H, Chiba K, Tanaka H, Miyazaki K, Sakai M, Ohtake M, Kobayashi R, Iguchi A, Niimi G, Otsu M, Takahashi Y, Miyano S, Saito H, Kojima S, Ogawa S.	ACTN1 mutations cause congenital macrothrombocytopenia.	Am J Hum Genet	3(7)	431-438	2013
Noris P, Favier R, Alessi MC, Geddis AE, Kunishima S, Heller PG, Giordano P, Niederhoffer K, Bussel JB, Podda M, Vianelli N, Kersseboom R, Pecci A, Gnam C, Marconi C, Auvrignon A, Cohen W, Yu JC, Iguchi A, Imahiyerobo AM, Boehlen F, Ghalloussi D, De Rocco D, Magini P, Civaschi E, Biino G, Seri M, Savoia A, Balduini CL.	ANKRD26-related thrombocytopenia and myeloid malignancies.	Blood	122(11)	1987-1989	2013
Takagi M, Piao J, Kawaguchi H, Imai C, Ogawa A, Watanabe A, Akiyama K, Kobayashi C, Mori M, Ko K, Mizutani S.	Autoimmunity and persistent RAS-mutated clones long after the spontaneous regression of JMML	Leukemia	27(9)	1926-1928	2013
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)	4377-4387	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
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, Adachi S.	Appropriate dose modification in induction therapy is essential for the treatment of infants with acute myeloid leukemia: a report from the Japanese Pediatric Leukemia/Lymphoma Study Group.	Int. Hematol.	98(5)	578-588	2013
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
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
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

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
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
Kamae C, Nakagawa N, Sato H, Honma K, Mitsuiki 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(5)	1437-1440	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)	937-941	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.	Rabbit antithymocyte globulin and cyclosporine as first-line therapy for children with acquired aplastic anemia	Blood	121(5)	862-863	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)	836-841	2013
Fukuhara A, Tanino Y, Ishii T, Inokoshi Y, Saito K, Fukuhara N, Sato S, Saito J, Ishida T, Yamaguchi H, Munakata M.	Pulmonary fibrosis in dyskeratosis congenita with TINF2 gene mutation	Eur Respir J	42	1757-1759	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	2739-2753	2013
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 naïve B cells to respond to IL-2 to enhance their differentiation into plasmablasts.	Blood	122	3940-3950	2013

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
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	400-411	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	1641-1649	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 pluripotent stem cells with heterozygous <i>ELANE</i> mutation.	Proc Natl Acad Sci USA	110	3023-3028	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	521-529	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	355-360	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)	1018-1026	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	302-309	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	425-429	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)	801-802	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)	1210-1213	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

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
Morishima T, Watanabe KI, Niwa A, Hirai H, Saida S, Tanaka T, Kato I, Umeda K, Hiramatsu H, Saito MK, 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(1)	19-27	2014
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
Miyauchi J, Kawaguchi H.	Fetal liver stromal cells support blast growth in transient abnormal myelopoiesis in Down syndrome through GM-CSF	Journal of Cellular Biochemistry	in press		
Machida S, Tomizawa D, Tamaichi H, Okawa T, Endo A, Imai K, Nagasawa M, Morio T, Mizutani S, Takagi M.	Successful Treatment of Diffuse Large B-Cell Lymphoma in a Patient With Ataxia Telangiectasia Using Rituximab	J Pediatr Hematol Oncol	in press		
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.	in press		
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, Casanova JL, Morio T, Kobayashi M.	Simple diagnosis of <i>STAT1</i> gain-of-function alleles in patients with chronic mucocutaneous candidiasis.	J Leukoc Biol.	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		

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
斎藤潤、中畑龍俊	疾患特異的 iPS 細胞	再生医療	12(1)	19-29	2013
山口博樹	テロメア病	血液フロンティア	23(6)	816-820	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	2105-2115	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	1131-1133	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 II		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 II		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 II		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 II		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 II		54-56	2013

発表者名	論文タイトル名	発表雑誌	巻号	ページ	出版年
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II		50-53	2013
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
今井 耕輔	免疫グロブリンクラススイッチ異常症(高IgM症候群)	日本臨床	別冊	237-241	2013
高木 正稔, 今井 耕輔, 森尾 友宏, 水谷 修紀	原発性免疫不全症候群関連の免疫性血小板減少症	Rinsho Ketsueki	54	357-364	2013
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)	2255-2261	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	あいみっく	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
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	ページ	出版年
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	593-610	2013
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	258-279	2014
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	1270-127 1	2014