

学会等発表実績

1. 学会等における口頭・ポスター発表

発表した成果 (発表題目、口頭・ポスター発表の別)	発表者氏名	発表した場所(学会等名)	発表した時期	国内・外の別
Wiskott-Aldrich syndrome in a girl caused by heterozygous WASP mutation and extremely skewed X-chromosome inactivation: an association of non-random X-chromosome inactivation and uniparental isodisomy 6.(ポスター)	Takada H, Takimoto T, Ishimura M, Urata M, Morio T, Hara T	16th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies (Prague)	Oct 29-Nov 1, 2014	国外
Mutations in Bruton's tyrosine kinase impair IgA responses.(ポスター)	Mitsuiki N, Yang X, Bartol S, Kosaka Y, Takada H, Imai K, Kanegane H, Mizutani S, Burg VD, Zeim MV, Ohara O, Morio T	16th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies (Prague)	Oct 29-Nov 1, 2014	国外
Association between primary immunodeficiency diseases and vasculitis syndrome.(ポスター)	Hara T, Ishimura M, Takada H, Kusuda Y, Nakashima Y, Murata K, Kanno S, Nishio H	16th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies (Prague)	Oct 29-Nov 1, 2014	国外
Safety and tolerability of Hizentra in patients with primary immunodeficiency in Japan, Europe, and the US.(ポスター)	Kanegane H, Imai K, Yamada M, Takada H, Ariga T, Hara T, Rojavin M, Hu W, Hubsch A, Nonoyama S	16th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies (Prague)	Oct 29-Nov 1, 2014	国外
Safety, Tolerability, and Efficacy of Hizentra in Japanese Patients with Primary Immunodeficiency over 48 Weeks.(ポスター)	mai K, Kanegane H, Yamada M, Takada H, Ariga T, Kobayashi M, Rojavin M, Bexon M, Nonoyama S, Hara T, Miyawaki T	American Academy of Allergy, Asthma & Immunology (San Diego)	Feb.28-Mar.4.2014	国外
Health-related quality of life of Japanese patients with primary immunodeficiency diseases receiving IgPro20, a 20% liquid subcutaneous immunoglobulin (Hizentra).(ポスター)	Kanegane H, Imai K, Yamada M, Takada H, Ariga T, Tsutani K, Igarashi A, Bexon M, Rojavin M, Kobayashi M, Lawo JP, Zbrozek A, Nonoyama S, Hara T, Miyawaki T	American Academy of Allergy, Asthma & Immunology (San Diego)	Feb.28-Mar.4.2014	国外
An Early and Non-invasive Diagnostic Method for Histiocytic Necrotizing Lymphadenitis.(口頭発表)	Ishimura M, Mizuno Y, Takada H, Ohga S, Hara T	FISP/M.(Fukuoka)	Aug.30.2014.	国内
本邦における ICF 症候群 5 例の検討(口頭発表)	釜江智佳子、加藤環、小原收、本間健一、今井耕輔、久保田健夫、野々山恵章。	名古屋(第 117 回日本小児科学会学会学術集会)	平成 26 年 4 月 11 日 -13 日	国内
Muckle-Wells 症候群における NLRP3 体細胞モザイク変異の検討(口頭発表)	中川権史、西小森隆太、Eva Gonzalez-Roca、Juan I. Arosutegui、河合利尚、梅林宏明、武井修治、小林法元、小原收、井澤和司、河合朋樹、八角高裕、平家俊男	第 37 回日本小児遺伝学会学術集会	平成 26 年 4 月 10 日	国内

次世代シーケンサーを用いた、"変異陰性 TRAPS"における体細胞モザイクの検索(ポスター)	中川権史、西小森隆太、河合朋樹、八角高裕、平家俊男	第117回日本小児科学会学術集会	平成26年4月11日 -13日	国内
当科におけるFHL(家族性血球貪食性リンパ組織球症)スクリーニングの現状(ポスター)	堀雅之、八角高裕、西小森隆太、平家俊男	第117回日本小児科学会学術集会	平成26年4月11日 -13日	国内
自己炎症性疾患における診療研究の最新開 "炎症"と小児発熱性疾患 疾患特異的 iPS 細胞を用いた CINCA/NOMID における骨幹端家系性の機序解明(口頭発表)	西小森隆太、横山宏司、梅田雄嗣、池谷真、中川権史、納富誠司郎、八角高裕、田中孝之、斎藤潤、小田紘嗣、小原収、中山直樹、戸口田淳也、平家俊男	第117回日本小児科学会学術集会	平成26年4月11日 -13日	国内
罹患者由来 iPS 細胞を用いた CINCA 症候群における関節病態の解明(口頭発表)	横山宏司、西小森隆太、納富誠司郎、田中孝之、斎藤潤、梅田雄嗣、池谷真、中畑龍俊、戸口田淳也、平家俊男	第117回日本小児科学会学術集会	平成26年4月11日 -13日	国内
エクソンスキップに伴い非典型的な表現型を呈した Filamin A 異常症の兄弟例(口頭発表)	小田紘嗣、河合朋樹、中川権史、日衛嶋栄太郎、井澤和司、西小森隆太、小原収、沼部博直、平家俊男	第117回日本小児科学会学術集会	平成26年4月11日 -13日	国内
Muckle-Wells 症候群における NLRP3 体細胞モザイク変異の検討(ポスター)	中川権史、西小森隆太、河合朋樹、八角高裕、平家俊男	第58回日本リウマチ学会総会・学術集会	平成26年4月24日 -26日	国内
ヒト免疫とリウマチ性疾患 自己炎症性疾患とリウマチ性疾患の Crossroad CINCA 症候群/NOMID の骨幹端過形成をとりあげて(口頭発表)	西小森隆太、横山宏司、梅田雄嗣、池谷真、中川権史、納富誠司郎、八角高裕、田中孝之、斎藤潤、小田紘嗣、小原収、中山直樹、戸口田淳也、平家俊男	第58回日本リウマチ学会総会・学術集会	平成26年4月24日 -26日	国内
IBD 患者では有意な Mucosal associated invariant T 細胞の減少、アポトーシスの亢進が認められる(口頭発表)	日衛嶋栄太郎、河合朋樹、仲瀬裕志、鶴山竜昭、森本剛、八角高裕、松浦稔、吉野琢哉、池内浩基、久松理一、河田健二、酒井義治、千葉勉、西小森隆太、平家俊男	第51回日本消化器免疫学会総会(京都)	平成26年7月10日 -11日	国内
アナキンラを用いて治療を行った高 IgD 症候群の2例(口頭発表)	下寺佐栄子、西小森隆太、吉岡耕平、河合朋樹、八角高裕、平家俊男	第24回小児リウマチ学会総会・学術集会	平成26年10月3日-5日	国内
当科における FHL(家族性血球貪食性リンパ組織球症)スクリーニングの現状(ポスター)	堀雅之、八角高裕、西小森隆太、平家俊男	第43回日本臨床免疫学会総会	平成26年10月22日 -24日	国内
免疫疾患のホットピック IBD 患者では有意な Mucosal associated invariant T 細胞の減少、アポトーシスの亢進が認められる(口頭発表)	西小森隆太、日衛嶋栄太郎、河合朋樹、仲瀬裕志、鶴山竜昭、森本剛、八角高裕、松浦稔、吉野琢哉、池内浩基、久松	第43回日本臨床免疫学会総会	平成26年10月22日 -24日	国内

	理一、河田健二、酒井義治、千葉勉、平家俊男			
インフラマソーム(口頭発表)	西小森隆太、中川権史、横山宏司、平家俊男	第 43 回日本臨床免疫学会総会	平成 26 年 10 月 22 日 -24 日	国内
The Clinical and Genetic Features of Dyskeratosis Congenita, Cryptic Dyskeratosis Congenita, and Hoyeraal-Hreidarsson Syndrome in Japan. (ポスター)	Yamaguchi H., Sakaguchi H, Yoshida K, Yabe M, Yabe H, Okuno Y, Muramatsu H, Yui S, Inokuchi, K, Ito E, Ogawa S, Kojima S.	56th ASH Annual Meeting.	Dec.6 2014.	海外
Whole-Exome Sequencing Reveals a Paucity of Somatic Gene Mutations in Aplastic Anemia and Refractory Cytopenia of Childhood. (ポスター)	Okuno U, Atsushi N, Muramatsu H, Yoshida K, Hama A, , Wang X, Xu Y, Kawashima N, Sakaguchi H, Doisaki S, Takahashi Y, Shiraishi, Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Kojima S.	56th ASH Annual Meeting.	Dec.8 2014.	海外
Diagnostic Efficacy of Whole-Exome Sequencing in 250 Patients with Congenital Bone Marrow Failure. (ポスター)	Muramatsu H, Okuno Y, Yoshida K, Doisaki S, Hama A, Wang X, Narita A, Kawashima N, Xu Y, Sakaguchi H, Takahashi Y, Sanada M, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Kojima S.	56th ASH Annual Meeting.	Dec.8 2014.	海外
Diagnosis of Fanconi anemia by FANCD2 monoubiquitination analysis. (口頭発表)	川島 希、関屋 由子、成田 敦、王 希楠、土居崎 小夜子、奥野 友介、村松 秀城、入江 正寛、濱 麻人、高橋 義行、小島 勢二.	第 76 回日本血液学会学術集会	平成 26 年 10 月 30 日	国内
血縁パブロー致ドナーから造血幹細胞移植を行った慢性肉芽腫症の一例. (口頭発表)	亀井 美智、村松 秀城、西川 英里、関屋 由子、成田 敦、川島 希、王 希楠、奥野 友介、土居崎 小夜子、入江 正寛、濱 麻人、伊藤 康彦、矢崎 信、高橋 義行、小島 勢二.	56 回日本小児血液・がん学会学術集会	平成 26 年 11 月 29 日	国内
結核感染症から診断に至った STAT1 遺伝子変異による慢性皮膚粘膜カンジダ症の 1 例. (口頭発表)	片岡 伸介、村松 秀城、関屋 由子、川島 希、成田 敦、土居崎 小夜子、亀井 美智、奥野 友介、入江 正寛、濱 麻人、高橋 義行、小島 勢二.	56 回日本小児血液・がん学会学術集会	平成 26 年 11 月 28 日	国内
アトバコンが有効であった小児ニューモシスチス肺炎の 2 例 (口頭発表)	植木将弘、山崎康博、山田雅文、小林一郎、有賀正	第 46 回日本小児感染症学会総会・学術集会	平成 26 年 10 月 18 日 -19 日	国内

単球/マクロファージに特異的に NADPH oxidase 活性を有し非典型的臨床家かを呈する X-CGD の 1 例(口頭発表)	大倉有加、山田雅文、小林一郎、栗林 太、有賀 正	第 22 回食細胞機能異常症研究会	平成 26 年 12 月 13 日	国内
自己免疫疾患をきたす免疫不全症(口頭発表)	小林一郎	第 117 回日本小児科学会総会	平成 26 年 4 月 11 日 -13 日	国内
多彩な自己免疫疾患を呈する IPEX 症候群(口頭発表)	小林一郎	第 42 回日本臨床免疫学会総会	平成 26 年 9 月 25 日 -27 日	国内
PECED および IPEX 症候群における抗トリプトファン水酸化酵素-1 抗体および抗 AIE-75 抗体の疾患特異性の検討。(口頭発表)	千田奈津子 小林一郎 植木将弘 山崎康博 竹崎俊一郎 堀川玲子 Notarangelo LD Betterle C 山田雅文 有賀正	第 42 回日本臨床免疫学会総会	平成 26 年 9 月 25 日 -27 日	国内
生体防御:免疫不全・自己炎症・自己免疫(口頭発表)	小林一郎	日本小児科学会専門医のためのインテンシブコース	平成 26 年 8 月 9 日-10 日	国内
自己免疫疾患を呈する原発性免疫不全症(口頭発表)	小林一郎	第 3 回東北小児膠原病研究会	平成 26 年 11 月 1 日	国内
Fludarabine+Busulfan による前処置を用いた重症先天性好中球減少症に対する造血幹細胞移植(口頭発表)	宮本智史, 足洗美穂, 岡野翼, 小林千佳, 宮脇零士, 青木由貴, 富澤大輔, 高木正稔, 梶原道子, 今井耕輔, 森尾友宏	第 22 回食細胞機能異常症研究会	平成 26 年 12 月 13 日	国内
再生不良性貧血移植後の汎血球減少において認められた CD177 (HNA-2) に対する抗好中球抗体(口頭発表)	岡本浩之、和田泰三、村岡正裕、榊原康久、東馬智子、谷内江昭宏、宮本智史、青木由貴、富澤大輔、今井耕輔、森尾友宏	第 5 回関東甲越免疫不全症研究会	平成 26 年 9 月 21 日	国内
炎症性腸疾患と Mycobacterium avium 感染症を合併した NEMO 異常症に対する非血縁者間骨髄移植(口頭発表)	岡野 翼, 今井耕輔, 宮脇零士, 奥津美夏, 高島健浩, 青木由貴, 富澤大輔, 高木正稔, 梶原道子, 水谷修紀, 森尾友宏	第 56 回日本小児血液・がん学会学術集会	平成 26 年 11 月 29 日	国内
重症先天性好中球減少症(ELANE 変異)に対して同種臍帯血移植を施行した 2 例(口頭発表)	小林千佳、宮脇零士、青木由貴、富澤大輔、今井耕輔、高木正稔、梶原道子、森尾友宏、水谷修紀	第 36 回日本造血細胞移植学会総会	平成 26 年 3 月 7 日	国内
非結核性抗酸菌感染後の NEMO 異常症に対して非血縁者間骨髄移植を施行した 1 例(口頭発表)	岡野翼、奥津美夏、宮脇零士、高島健浩、青木由貴、富澤大輔、高木正稔、梶原道子、今井耕輔、水谷修紀、森尾友宏	第 128 回小児血液腫瘍免疫懇話会	平成 26 年 5 月 23 日	国内
Hematopoietic stem cell transplantations for severe chronic mucocutaneous candidiasis due to gain of function mutations in STAT1(口頭発表)	K. IMAI, T.Okawa, R.Miyawaki, T. Takashima, N.Mitsuiki, Y.Aoki, D.Tomizawa, M. Kajiwara, Y.Ozaki,T. Imai, T. Wada, S. Okada, T. Morio	ESID/EBMT Inborn Errors Working Party Conference	Nov.28.2014	国外

Hematopoietic stem cell transplantation for the patients with activated PI3K-delta syndrome (ポスター)	K. Imai, Y. Tsujita, K. Mitsui-Sekinaka, N. Mitsuiki, T. Takashima, T. Okano, Y. Aoki, F. Kimoto, M. Inoue, F. Iwasaki, T. Kaneko, T. Waragai, H. Sano, A. Kikuta, T. Morio, S. Nonoyama, Hematopoietic stem cell transplantation for the patients with activated PI3K-delta syndrome	16th Biennial Meeting of the European society for immunodeficiencies, 2014.10.30	Oct.30.2014	国外
Hematopoietic stem cell transplantation for severe combined immunodeficiency in Japan: 1974-2010 (ポスター)	K.Imai,Y.Horikoshi,K.Kato,H Yabe, S. Nonoyama, T. Morio	4th annual scientific workshop of primary immunodeficiency treatment consortium (PIDTC)	May.3.2014	国外

## 2 . 学会誌・雑誌等における論文掲載

掲載した論文 (発表題目)	発表者氏名	発表した場所	発表した時期	国内・外の別
Wiskott-Aldrich syndrome in a girl caused by heterozygous WASP mutation and extremely skewed X-chromosome inactivation: A novel association with maternal uniparental isodisomy 6.	Takimoto T, Takada H, Ishimura M, Kirino M, Hata K, Ohara O, Morio T, Hara T	Neonatology	2015	
Idiopathic disseminated bacillus Calmette-Guerin infection in three infants.	Kido J, Mizukami T, Ohara O, Takada H, Yanai M	Pediatrics International	in press	
Kawasaki disease-specific molecules in the sera are linked to microbe-associated molecular patterns in the biofilms.	Kusuda T, Nakashima Y, Murata K, Kanno S, Nishio H, Saito M, Tanaka T, Yamamura K, Sakai Y, Takada H, Miyamoto T, Mizuno Y, Ouchi K, Waki K, Hara T	PLoS One	2014	
Two Novel Gain-of-Function Mutations of STAT1 Responsible for Chronic Muco-cutaneous Candidiasis Disease: Impaired Production of IL-17A and IL-22, and the Presence of anti-IL-17F Autoantibody.	Yamazaki Y, Yamada M, Kawai T, Morio T, Onodera M, Ueki M, Watanabe N, Takada H, Takezaki S, Chida N, Kobayashi I, Ariga T	J Immunol	2014	
Early progression of atherosclerosis in children with chronic infantile neurological cutaneous and articular syndrome.	Yamamura K, Takada H, Uike K, Nakashima Y, Hirata Y, Nagata H, Takimoto T, Ishimura M, Morihana E, Ohga S, Hara T	Rheumatology (Oxford)	2014	

Efficacy and safety of IgPro20, a subcutaneous immunoglobulin, in Japanese patients with primary immunodeficiency diseases.	Kanegane H, Imai K, Yamada M, Takada H, Ariga T, Bexon M, Rojavin M, Hu W, Kobayashi M, Lawo JP, Nonoyama S, Hara T, Miyawaki T	J Clin Immunol	2014	
Successful treatment of non-Hodgkin's lymphoma using R-CHOP in a patient with Wiskott-Aldrich syndrome followed by a reduced-intensity stem cell transplant.	Koga Y, Takada H, Suminoe A, Ohga S, Hara T	Pediatr Transplant	2014	
Mutations of NOTCH3 in childhood pulmonary arterial hypertension.	Chida A, Shintani M, Matsushita Y, Sato H, Eitoku T, Nakayama T, Furutani Y, Hayama E, Kawamura Y, Inai K, Ohtsuki S, Saji T, Nonoyama S, Nakanishi T.	Mol Genet Med.	2014	国外
Efficacy and Safety of IgPro20, a Subcutaneous Immunoglobulin, in Japanese Patients with Primary Immunodeficiency Diseases.	Kanegane H, Imai K, Yamada M, Takada H, Ariga T, Bexon M, Rojavin M, Hu W, Kobayashi M, Lawo JP, Nonoyama S, Hara T, Miyawaki T.	J Clin Immunol. 34:204-211.	2014	国外
Primary immunodeficiency diseases: an update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee for Primary Immunodeficiency.	Al-Herz W, Bousfiha A, Casanova JL, Chatila T, Conley ME, Cunningham-Rundles C, Etzioni A, Franco JL, Boby Gaspar H, Holland SM, Klein C, Nonoyama S, Ochs HD, Oksenhandler E, Picard C, Puck JM, Sullivan KE, Tang ML.	Front Immunol	2014	国外
Analysis of somatic hypermutation in the IgM switch region in human B cells.	Horiuchi K, Imai K, Mitsui-Sekinaka K, Yeh ZW, Ochs HD, Durandy A, Nonoyama S.	J Allergy Clin Immunol	2014	国外
Cord blood transplantation is associated with rapid B cell neogenesis compared with bone marrow transplantation.	Nakatani K, Imai K, Shigeno M, Sato H, Tezuka M, Okawa T, Mitsuiki N, Isoda T, Tomizawa D, Takagi M, Nagasawa M, Kajiwara M, Yamamoto M, Arai A, Miura O, Kamae C, Nakagawa N, Honma K, Nonoyama S, Mizutani S, Morio T.	Bone Marrow Transplant.	2014	国外
Chromosome 9q33q34 microdeletion with early infantile epileptic encephalopathy, severe dystonia, abnormal eye movements, and nephroureteral malformations.	Matsumoto H, Zaha K, Nakamura Y, Hayashi S, Inazawa J, Nonoyama S.	Pediatr Neurol.	2014	国外

Hematopoietic Stem Cell Transplantation for X-Linked Thrombocytopenia With Mutations in the WAS gene.	Oshima K, Imai K, Albert M.H, Bittner T.C, Strauss G, Filipovich A.H, Morio T, Kapoor N, Dalal J, Schultz K.R, Casper J.T, Notarangelo L.D, Ochs H.D, Nonoyama S.	J Clin Immunol. in press.	2014	国外
自己炎症性疾患の新展開（総説）	西小森隆太、中川権史、粟屋美絵、河合朋樹、八角高裕、平家俊男	臨床リウマチ	2014	国内
BCG vaccination in patients with severe combined immunodeficiency: complications, risks, and vaccination policies.	Marciano BE, Huang CY, Joshi G, Rezaei N, Carvalho BC, Allwood Z, Ikinciogullari A, Reda SM, Gennery A, Thon V, Espinosa-Rosales F, Al-Herz W, Porras O, Shcherbina A, Szaflarska A, Kiliç Ş, Franco JL, Gómez Raccio AC, Roxo P Jr, Esteves I, Galal N, Grumach AS, Al-Tamemi S, Yildiran A, Orellana JC, Yamada M, Morio T, Liberatore D, Ohtsuka Y, Lau YL, Nishikomori R, Torres-Lozano C, Mazzucchelli JT, Vilela MM, Tavares FS, Cunha L, Pinto JA, Espinosa-Padilla SE, Hernandez-Nieto L, Elfeky RA, Ariga T, Toshio H, Dogu F, Cipe F, Formankova R, Nuñez-Nuñez ME, Bezrodnik L, Marques JG, Pereira MI, Listello V, Slatter MA, Nademi Z, Kowalczyk D, Fleisher TA, Davies G, Neven B, Rosenzweig SD	J Allergy Clin Immunol.	2014	国外
Real-time single-cell imaging of protein secretion.	Shirasaki Y, Yamagishi M, Suzuki N, Izawa K, Nakahara A, Mizuno J, Shoji S, Heike T, Harada Y, Nishikomori R, Ohara O.	Sci Rep.	2014	国外
Aicardi-Goutières syndrome is caused by IFIH1 mutations.	Oda H, Nakagawa K, Abe J, Awaya T, Funabiki M, Hijikata A, Nishikomori R, Funatsuka M, Ohshima Y, Sugawara Y, Yasumi T, Kato H, Shirai T, Ohara O, Fujita T, Heike T.	Am J Hum Genet.	2014	国外

Munc13-4 deficiency with CD5 downregulation on activated CD8+ T cells.	Wada T, Yasumi T, Toma T, Hori M, Maeda S, Umeda K, Heike T, Adachi S, Usami I, Yachie A.	Pediatr Int.	2014	国内
Enhanced chondrogenesis of iPS cells from neonatal-onset multisystem inflammatory disease occurs via the caspase-1-independent cAMP/PKA/CREB pathway.	Yokoyama K, Ikeya M, Umeda K, Oda H, Nodomi S, Nasu A, Matsumoto Y, Izawa K, Horigome K, Kusaka T, Tanaka T, Saito MK, Yasumi T, Nishikomori R, Ohara O, Nakayama N, Nakahata T, Heike T, Toguchida J.	Arthritis Rheumatol.	In press	国外
Whole-exome sequence analysis of ataxia telangiectasia-like phenotype.	Hasegawa S, Imai K, Yoshida K, Okuno Y, Muramatsu H, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Kojima S, Ogawa S, Morio T, Mizutani S, Takagi M.	J Neurol Sci.	2014	国外
Aldehyde dehydrogenase-2 polymorphism contributes to the progression of bone marrow failure in children with idiopathic aplastic anaemia.	Kawashima N, Narita A, Wang X, Xu Y, Sakaguchi H, Doisaki S, Muramatsu H, Hama A, Nakanishi K, Takahashi Y, Kojima S.	Br J Haematol.	2014	国外
Simple diagnosis of STAT1 gain-of-function alleles in patients with chronic mucocutaneous candidiasis.	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, Ito T, Yasunaga S, Takihara Y, Bryant VL, Kong XF, Cypowyj S, Boisson-Dupuis S, Puel A, Casanova JL, Morio T, Kobayashi M.	J Leukoc Biol.	2014	国外
Peripheral blood lymphocyte telomere length as a predictor of response to immunosuppressive therapy in childhood aplastic anemia.	Sakaguchi H, Nishio N, Hama A, Kawashima N, Wang X, Narita A, Doisaki S, Xu Y, Muramatsu H, Yoshida N, Takahashi Y, Kudo K, Moritake H, Nakamura K, Kobayashi R, Ito E, Yabe H, Ohga S, Ohara A, Kojima S, Japan Childhood Aplastic Anemia Study G.	Haematologica.	2014	国外



Simple diagnosis of STAT1 gain-of-function alleles in patients with chronic mucocutaneous candidiasis.	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, Ito T, Yasunaga S, Takihara Y, Bryant VL, Kong XF, Cypowyj S, Boisson-Dupuis S, Puel A, Casanova JL, Morio T, Kobayashi M.	J Leukoc Biol	2014	国外
A 2-year-old Japanese girl with TNF receptor-associated periodic syndrome: A case report of the youngest diagnosed proband in Japan.	Yasumura J, Wago M, Okada S, Nishikomori R, Takei S, Kobayashi M.	Mod Rheumatol	Epub ahead of print	国外
真菌感染症 - カビを極める：真菌に対する感染防御機構。	竹崎 俊一郎、有賀 正	小児内科	2014	国内
自己免疫性内分泌疾患などを呈する免疫不全症。	小林一郎	小児内科	2014	国内
免疫不全を疑う時：家族歴・病歴/緊急に対応すべき免疫不全症を含めて	有賀正	小児内科	2014.1	国内
原発性免疫不全症の差分	山田雅文、有賀正	日本医事新報	投稿中	国内
Disease specificity of anti-tryptophan hydroxylase-1 and anti-AIE-75 autoantibodies in APECED and IPEX syndrome.	Chida N, Kobayashi I, Takezaki S, Ueki M, Yamazaki Y, Garelli S, Scarpa R, Horikawa R, Yamada M, Betterle C, Notarangelo LD, Yawaka Y, Ariga T.	Clin Immunol	2014.11	国外
Two Novel Gain-of-Function Mutations of STAT1 Responsible for Chronic Mucocutaneous Candidiasis Disease: Impaired Production of IL-17A and IL-22, and the Presence of Anti-IL-17F Autoantibody.	Yamazaki Y, Yamada M, Kawai T, Morio T, Onodera M, Ueki M, Watanabe N, Takada H, Takezaki S, Chida N, Kobayashi I, Ariga T.	J Immunol	2014.11	国外
Hereditary interstitial lung diseases manifesting in early childhood in Japan.	Akimoto T, Cho K, Hayasaka I, Morioka K, Kaneshi Y, Furuta I, Yamada M, Ariga T, Minakami H.	Pediatr Res	2014.11	国外
The TRIM-FLMN protein TRIM45 directly interacts with RACK1 and negatively regulates PKC-mediated signaling pathway.	Sato T, Takahashi H, Hatakeyama S, Iguchi A, Ariga T.	Oncogene	2014.3	国外
Efficacy and safety of IgPro20, a subcutaneous immunoglobulin, in Japanese patients with primary immunodeficiency diseases.	Kanegane H, Imai K, Yamada M, Takada H, Ariga T, Bexon M, Rojavin M, Hu W, Kobayashi M, Lawo JP, Nonoyama S, Hara T,	J Clin Immunol.	2014	国外

	Miyawaki T.			
Selective expansion of donor-derived regulatory T cells after allogeneic bone marrow transplantation in a patient with IPEX syndrome.	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.	Pediatr Transplant	2014	国外
Fusarium falciforme infection in a patient with chronic granulomatous disease.	Okura Y, Kawamura N, Okano M, Toita N, Takezak S, Yamada M, Kobayashi I, Ariga T		inpress	国外
Hematopoietic Stem Cell Transplantation for X-Linked Thrombocytopenia With Mutations in the WAS gene.	K.Oshima, K.Imai, M.H. Albert, T.C. Bittner, G.Strauss, A.H. Filipovich, T.Morio, N.Kapoor, J.Dalal, K.R. Schultz, J.T. Casper, L.D. Notarangelo, H.D. Ochs, S.Nonoyama	J Clin Immunol	Epub ahead of print	国外