

認めない不全型 DKC 症例に関しては、はたして不全型 DKC と診断していいのか？という疑問が残る。確かに、再生不良性貧血の一部の症例ではテロメア長の $\geq 2SD$ 以上の短縮を認めるとの報告がある。今回の対象となった 21 症例の不全型 DKC 症例は、テロメア長短縮をした BMF に家族歴がある、家族性肺線維症がある、免疫抑制療法が不応であったなどを認める症例を解析対象としたが、この中にはテロメア長の短縮を認める他の BMF が含まれている可能性も完全には否定できない。こうした症例を不全型 DKC と確定診断をするためには次世代シーケンサーによる新規の原因遺伝子変異の同定が必要である。

DKC や cDKC に対しての現在の治療は、蛋白同化ステロイドホルモンを投与するか同種造血幹細胞移植となる。蛋白同化ステロイドホルモンは細胞内でエストロゲンに変換され *TERT* の promoter 領域のエストロゲン結合領域を介してテロメラーゼ活性を亢進させると考えられている。これまで DKC の約 2/3 の症例に有効性があると報告されているが、実際にどのくらいの症例に効果があるのかは明確には示されていない。今回の研究において、約 1/3 の症例で何らかの血液学的改善が認められているが、その効果は限局的で DKC や HHS に対しての有望な治療とは言い難い。一方、DKC や HHS の重篤な骨髄不全症に対しては、同種造血幹細胞移植が有効ではあるが、移植後の肺合併症などでその治療成績はそれほど良いものではないと考えられてきた。しかし、今回の研究においては、約 70% の症例が 10 年生存をしており、前処置などに工夫をすることによって、有望な治療法となるのではないかと考えられた。

近年、先天性血小板減少症のなかで大型/巨大血小板を有する先天性巨大血小板症は、病因病態解析が進んでいる。本年度は、我々が独自に確立中である先天性巨大血小板症の系統的鑑別診断解析により 34 例を解析し、25 例 (73.5%) の症例で確定診断が得られた。MYH9 異常症は 17 例 (50.0%) と最も高頻度に診断された。末梢血塗抹標本を用いた免疫蛍光染色解析と血小板フローサイトメトリによる系統的鑑別診断解析の有用性が実証されたと考えている。

末梢血塗抹標本を用いたミオシン免疫蛍光染色解析は、遠隔地からの解析依頼にも対応可能であるため、タイ国との共同研究を進めてきた。昨年度から

の継続した研究において、21 症例の塗抹標本を解析し、5 例の MYH9 異常症を同定した。

2013 年に我々が同定した ACTN1 異常症は中等度の血小板減少 (8-10 万/ μ l) と大小不同を伴う大型血小板を呈し、出血症状は軽度である。特異的な検査所見は認められず、診断は遺伝子検査のみで可能であり、簡便な検査診断法の開発が望まれていた。アクチンは細胞内においてミオシンと結合し、細胞の形態変化と移動において挙動を共にするため、アクチニン変異によりアクチンを介してミオシンの局在が異常となる可能性を考えた。正常血小板をスライドガラス上に進展させると、ミオシンは血小板辺縁へと移動するが、ACTN1 異常症血小板では、一部のミオシンは中心部に残る。すなわち、アクチニン異常の代理マーカーとしてミオシン局在異常を同定することで ACTN1 異常症を診断できることが明らかとなった。

E. 結論

先天性骨髄不全は、稀少疾患であるため、症例を効率的に集積できなければ研究の進展は困難である。このため、海外との共同研究を視野に入れた先天性骨髄不全の WEB 登録システムの構築を行った。

これまでの研究を通じて確立した解析基盤を共有し、日本小児血液・がん学会の中央診断事業と疾患登録事業とも連携し、正確な診断に基づいた新規症例の把握と検体収集を行った。

学会疾患登録事業を一次調査情報とする疾患データベースが構築された。詳細な二次データを含む「小児造血障害」データベース構築の基盤が整った。

DBA 疑い症例のうち、RP 遺伝子検査で確定診断できるのは、約 60% である。検索すべき原因遺伝子の数が多く、迅速に診断が可能な生化学的バイオマーカーである eADA の有用性が知られていた。我々が新規に見出した GSH を eADA と同時に測定することにより、eADA 単独では DBA と診断できない症例や 4 つの診断基準を満たすが eADA が陰性であった症例について、判別式は有用であった。

DBA の新規原因候補遺伝子 *RPS15A* を同定した。先天性骨髄不全症では臨床的に診断困難な症例が存在するため、正確な遺伝子診断法を確立することが重要である。そのためには、今後も新規原因遺伝子の解析を進めていく必要がある。

FA の遺伝子解析が進み、京都大学放射線生物研究センターの高田穰研究室等との共同研究により日本人 FA 患者 106 例の解析が行われ、FA 遺伝子の疫学集積が進んでいる。FA 患者ではアルデヒドによるゲノム障害が修復できず、骨髄不全が進行する可能性が示唆され、病態の解明と新規治療に繋がるのが期待される。今後は、さらに正確な診断のもとに症例を集積し、よりよい治療法開発のためにも、調査と研究の継続が必要である。FA の血液学的病態、重症度などにおよぼす患児本人の *ALDH2* 遺伝子型の明らかな重要性に比して、母親の *ALDH2* 遺伝子型は、胎児の発達が行われる環境にそれほど影響を与えていないと思われる。また、日本人 FA 患者の分子診断に迅速簡便な方法を考案し、実際に有用であると考えられた。これらの知見は、今後の FA の診断、診療に寄与できるものである。

CDA のような稀な疾患は、このような中央診断登録システム、遺伝子変異解析を通して確実に診断がつけられていくと考えられる。また、次世代シーケンスによる解析を進めて行くことで、CDA の鑑別がより確かになるとともに、新たな責任遺伝子の同定が可能となると考えられる。

本邦の DKC に関しては、発症年齢、性別や特徴的身体所見の頻度などは、これまでの欧米の報告とほぼ同等の結果が得られた。一方で、DKC 症例は血小板数が白血球数やヘモグロビン値と比べて有意に低値であることが明らかになった。また、*TERT* 遺伝子変異の大欠失による DKC 症例を初めて発見した。

本邦の HHS は、DKC の特徴的身体所見の頻度が低く、さらに 3 つの DKC の特徴的身体所見を全て認める症例はなかった。また、本邦の HHS は、DKC の既知の遺伝子変異が認められていない。以上より、HHS の疾患概念には、DKC の重症型という考え方だけでなく、テロメア制御異常によって発症する DKC とは異なる先天性 BMF が含まれるのではないかと考える。

不全型 DKC に関しては、既知の遺伝子変異を認めない症例の確定診断は難しい。こうした症例を不全型 DKC と確定診断をするためには、次世代シーケンサーによる新規の原因遺伝子変異の同定が必要である。

DKC や不全型 DKC の治療に関しては、蛋白同化ステロイドホルモンによる治療の効果は限局的で、

DKC や HHS に対しての有望な治療とは言い難い。一方、同種造血幹細胞移植は DKC や不全型 DKC の骨髄不全症に対しての根治療法ではあるが、これまで合併症による治療関連死亡率が高いことが問題であった。本邦の DKC や不全型 DKC に対しての同種造血幹細胞移植の成績は、これまでの報告に比べて治療関連志望率も低く有望な治療である可能性を示した。

新たな遺伝性鉄芽球性貧血症例を見出すとともに、先天性骨髄不全症の診断ガイドラインにおける、遺伝性鉄芽球性貧血の項の改訂・策定を行った。

再移植を含む、SCN 10 例 11 回の骨髄移植を施行した。前処置には高用量 ATG を含む、免疫抑制効果の強いレジメンを選択し、速やかな生着を認めた。2 例は混合キメラ状態となっているが、好中球数は十分であり、易感染性は認めていない。本前処置の有用性の評価には、成長や妊孕性などを含めた検討が今後重要となる。G-CSF 製剤の投与で生命予後は良好となったが、慢性歯周病、MDS/AML の移行頻度を考慮すると造血幹細胞移植の選択は必要であり、特に低年齢での骨髄移植は意義があるものと考えられる。

34 例の先天性血小板減少症を疑う症例を解析し、25 例 (73.5%) の症例で確定診断が得られた。ACTN1 異常症診断に有用なバイオマーカーを見出した。

希少疾患である先天性造血不全症は、診断から治療まで一貫した登録システムの確立、長期フォローアップ体制と最良の治療法の提供までのガイドライン作成が重要である。本研究では、平成 26 年度に 3 疾患 (SDS、SCN、CTP) の診断基準の作成および 5 疾患 (DBA、CDA、SDS、SCN、CTP) の重症度分類の作成を行い、平成 27 年度には、5 疾患 (DBA、FA、SA、CDA、DKC) の診断基準および 3 疾患 (DBA、SA、CDA) の重症度分類の改定、さらに 5 疾患 (DBA、FA、SA、CDA、DKC) の診療ガイドラインの改定と 3 疾患 (SDS、SCN、CTP) の診療ガイドライン策定を行った。今年度中に、これらの診断基準、重症度分類と診療ガイドラインの日本小児血液・がん学会での承認を目指す。

F. 健康危険情報

該当せず

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Yoshimi A, Toya T, Nannya Y, Takaoka K, Kirito K, Ito E, Nakajima H, Hayashi Y, Takahashi T, Moriya-Saito A, Suzuki K, Harada H, Komatsu N, Usuki K, Ichikawa M, Kurokawa M. Spectrum of clinical and genetic features of patients with inherited platelet disorder with suspected predisposition to haematological malignancies: a nationwide survey in Japan. *Annals of Oncology*. (in press)
- 2) Taga T, Watanabe T, Tomizawa D, Kudo K, Terui K, Moritake H, Kinoshita A, Iwamoto S, Nakayama H, Takahashi H, Shimada A, Taki T, Toki T, Ito E, Goto H, Koh K, Saito AM, Horibe K, Nakahata T, Tawa A, Adachi S. Preserved High Probability of Overall Survival with Significant Reduction of Chemotherapy for Myeloid Leukemia in Down Syndrome: A Nationwide Prospective Study in Japan. *Pediatr Blood Cancer*. 2016;63:248-54.
- 3) Ikeda F, Toki T, Kanazaki R, Terui K, Yoshida K, Kanno H, Ohga S, Ohara A, Kojima S, Ogawa S, Ito E*. ALDH2 polymorphism in patients with Diamond-Blackfan anemia in Japan. *Int J Hematol*. 2016;103:112-4. (*corresponding author)
- 4) Yamaguchi H, Sakaguchi H, Yoshida K, Yabe M, Yabe H, Okuno Y, Muramatsu H, Takahashi Y, Yui S, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Inokuchi K, Ito E, Ogawa S, Kojima S. Clinical and genetic features of dyskeratosis congenita, cryptic dyskeratosis congenita, and Hoyeraal-Hreidarsson syndrome in Japan. *Int J Hematol*. 2015;102:544-52.
- 5) Narita A, Muramatsu H, Sekiya Y, Okuno Y, Sakaguchi H, Nishio N, Yoshida N, Wang X, Xu Y, Kawashima N, Doisaki S, Hama A, Takahashi Y, Kudo K, Moritake H, Kobayashi M, Kobayashi R, Ito E, Yabe H, Ohga S, Ohara A, Kojima S. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria and telomere length predicts response to immunosuppressive therapy in pediatric aplastic anemia. *Haematologica*. 2015;100:1546-52.
- 6) Takahashi T, Inoue A, Yoshimoto J, Kanamitsu K, Taki T, Imada M, Yamada M, Ninomiya S, Toki T, Terui K, Ito E, Shimada A. Transient myeloproliferative disorder with partial trisomy 21. *Pediatr Blood Cancer*. 2015;62:2021-4.
- 7) Hama A, Takahashi Y, Muramatsu H, Ito M, Narita A, Kosaka Y, Tsuchida M, Kobayashi R, Ito E, Yabe H, Ohga S, Ohara A, Kojima S. Comparison of long-term outcomes between children with aplastic anemia and refractory cytopenia of childhood who received immunosuppressive therapy with antithymocyte globulin and cyclosporine. *Haematologica*. 2015;100(11):1426-33.
- 8) Hira A, Yoshida K, Sato K, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Shimamoto A, Tahara H, Ito E, Kojima S, Kurumizaka H, Ogawa S, Takata M, Yabe H, Yabe M. Mutations in the gene encoding the E2 conjugating enzyme UBE2T cause Fanconi. *Am J Hum Genet*. 2015;96:1001-7.
- 9) Wang R, Yoshida Y, Toki T, Sawada T, Uechi T, Okuno Y, Sato-Otsubo A, Kudo K, Kamimaki I, Kanazaki R, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Terui K, Sato T, Iribe Y, Ohga S, Kuramitsu M, Hamaguchi I, Ohara A, Hara J, Goi K, Matsubara K, Koike K, Ishiguro A, Okamoto Y, Watanabe K, Kanno H, Kojima S, Miyano S, Kenmochi N, Ogawa S, Ito E*. Loss of function mutations in RPL27 and RPS27 identified by whole-exome sequencing in Diamond-Blackfan Anemia. *Br J Haematol*. 2015;168:854-64. (*corresponding author)
- 10) Ohguchi H, Hideshima T, Bhasin MK, Gorgun GT, Santo L, Cea M, Samur MK, Mimura N, Suzuki R, Tai YT, Carrasco RD, Raje N,

- Richardson PG, Munshi NC, Harigae H, Sanda T, Sakai J, Anderson KC. The KDM3A-KLF2-IRF4 axis maintains myeloma cell survival. *Nat Commun*. 2016;7:10258.
- 11) Nakamura K, Kawakami T, Yamamoto N, Tomizawa M, Fujiwara T, Ishii T, Harigae H, Ogasawara K. Activation of the NLRP3 inflammasome by cellular labile iron. *Exp Hematol*. (in press)
- 12) Saito Y, Fujiwara T, Ohashi K, Okitsu Y, Fukuhara N, Onishi Y, Ishizawa K, Harigae H. High-throughput siRNA screening to reveal GATA-2 upstream transcriptional mechanisms in hematopoietic cells. *PLoS ONE*. 2015;10:e0137079.
- 13) Fujiwara T, Harigae H. Biology of heme in mammalian erythroid cells and related disorders. *BioMed Res Int*. 2015;2015:278536.
- 14) Ichikawa S, Ichikawa S, Ishikawa I, Takahashi T, Fujiwara T, Harigae H. Successful treatment of acute promyelocytic leukemia with a t(X;17)(p11.4;q21) and BCOR-RARA fusion gene. *Cancer Genet*. 2015;208:162-163.
- 15) Fujiwara T, Harigae H. Update on the biology of heme synthesis in erythroid cells. *Rinsho Ketsueki*. 2015;56:119-127.
- 16) 藤原亨, 張替秀郎. 化学・増刊 45 「5-アミノレブリン酸の科学と医学応用」; 赤血球造血細胞への影響 (東京化学同人, 2015年, p144-148).
- 17) 藤原亨, 張替秀郎. 現代化学・増刊 45 「5-アミノレブリン酸の科学と医学応用」; 鉄芽球性貧血症の治療と予防 (東京化学同人, 2015年, p149-155).
- 18) 藤原亨, 張替秀郎. 鉄剤の適正使用による貧血治療指針【第3版】; 鉄欠乏貧血の診断 (響文社, 2015年, p22-26).
- 19) 藤原亨, 張替秀郎. 鉄剤の適正使用による貧血治療指針【第3版】; 無効造血による貧血と鉄過剰症 (響文社, 2015年, p72-73).
- 20) Kato S, Yabe H, Takakura H, Mugishima H, Ishige M, Tanaka A, Kato K, Yoshida N, Adachi S, Sakai N, Hashii Y, Ohashi T, Sasahara Y, Suzuki Y, Tabuchi K. Hematopoietic stem cell transplantation for inborn errors of metabolism: A report from the Research Committee on Transplantation for Inborn Errors of Metabolism of the Japanese Ministry of Health, Labour and Welfare and the Working Group of the Japan Society for Hematopoietic Cell Transplantation. *Pediatr Transplant*. 2016 Jan 25. doi: 10.1111/petr.12672. [Epub ahead of print]
- 21) Taga T, Murakami Y, Tabuchi K, Adachi S, Tomizawa D, Kojima Y, Kato K, Koike K, Koh K, Kajiwara R, Hamamoto K, Yabe H, Kawa K, Atsuta Y, Kudo K. Role of Second Transplantation for Children With Acute Myeloid Leukemia Following Posttransplantation Relapse. *Pediatr Blood Cancer*. 2015 Dec 16. doi: 10.1002/pbc.25866. [Epub ahead of print]
- 22) Yabe H, Morimoto T, Takakura H, Okuya M, Ikegaya R, Kato S, Sugimoto T, Tsuchida F, Murakami M, Mochizuki H, Yabe M. Post-transplantation-emerging anti-HLA DQA1/ DQB1 antibody possibly responsible for graft rejection after myeloablative-unrelated marrow grafting. *Bone Marrow Transplant*. 2015 Dec 7. doi: 10.1038/bmt.2015.292. [Epub ahead of print]
- 23) Umeda K, Adachi S, Horikoshi Y, Imai K, Terui K, Endo M, Mitsui T, Kato K, Koh K, Kajiwara R, Ito R, Otsuka Y, Inoue M, Ishii E, Yabe H. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for Chediak-Higashi syndrome. *Pediatr Transplant*. 2015 Oct 29. doi: 10.1111/petr.12626. [Epub ahead of print]
- 24) Yabe M, Yabe H. Diagnosis and management of inherited bone marrow failure syndrome. *Rinsho Ketsueki*. 2015 Oct;56(10):1914-21. doi: 10.11406/rinketsu.56.1914. Japanese.
- 25) Yabe H, Tanaka A, Chinen Y, Kato S, Sawamoto K, Yasuda E, Shintaku H, Suzuki Y,

- Orii T, Tomatsu S. Hematopoietic stem cell transplantation for Morquio A syndrome. *Mol Genet Metab*. 2015 Oct 1. pii: S1096-7192(15)30057-3. doi: 10.1016/j.ymgme.2015.09.011. [Epub ahead of print]
- 26) 矢部みはる, 矢部普正. 家族性腫瘍学 家族性腫瘍の最新研究動向 II. 各論 症候群 Fanconi anemia. *日本臨床* 2015;73:120-124.
- 27) Bitan M, van Walraven SM, Worel N, Ball LM, Styczynski J, Torrabadella M, Witt V, Shaw BE, Seber A, Yabe H, Greinix HT, Peters C, Gluckman E, Rocha V, Halter J, Pulsipher MA. Determination of Eligibility in Related Pediatric Hematopoietic Cell Donors: Ethical and Clinical Considerations. Recommendations from a Working Group of the Worldwide Network for Blood and Marrow Transplantation Association. *Biol Blood Marrow Transplant*. 2015 Aug 22. pii: S1083-8791(15)00546-7. doi:10.1016/j.bbmt.2015.08.017. [Epub ahead of print]
- 28) Worel N, Buser A, Greinix HT, Hägglund H, Navarro W, Pulsipher MA, Nicoloso de Faveri G, Bengtsson M, Billen A, Espino G, Fechter M, Giudice V, Hölig K, Kanamori H, Kodera Y, Leitner G, Netelenbos T, Niederwieser D, van Walraven SM, Rocha V, Torosian T, Vergueiro C, Weisdorf D, Yabe H, Halter JP. Suitability Criteria for Adult Related Donors. A Consensus Statement from the Worldwide Network for Blood and Marrow Transplantation Standing Committee on Donor Issues. *Biol Blood Marrow Transplant*. 2015 Dec;21(12):2052-60. doi: 10.1016/j.bbmt.2015.08.009. Epub 2015 Aug 10.
- 29) Tomatsu S, Sawamoto K, Alméciga-Díaz CJ, Shimada T, Bober MB, Chinen Y, Yabe H, Montañó AM, Giugliani R, Kubaski F, Yasuda E, Rodríguez-López A, Espejo-Mojica AJ, Sánchez OF, Mason RW, Barrera LA, Mackenzie WG, Orii T. Impact of enzyme replacement therapy and hematopoietic stem cell transplantation in patients with Morquio A syndrome. *Drug Des Devel Ther*. 2015 Apr 1;9:1937-53. doi: 10.2147/DDDT.S68562.
- 30) Ishida H, Adachi S, Hasegawa D, Okamoto Y, Goto H, Inagaki J, Inoue M, Koh K, Yabe H, Kawa K, Kato K, Atsuta Y, Kudo K. Comparison of a fludarabine and melphalan combination-based reduced toxicity conditioning with myeloablative conditioning by radiation and/or busulfan in acute myeloid leukemia in Japanese children and adolescents. *Pediatr Blood Cancer*. 2015 May;62(5):883-9. doi: 10.1002/pbc.25389. Epub 2014 Dec 24.
- 31) Niemeyer CM, Loh ML, Cseh A, Cooper T, Dvorak CC, Chan R, Xicoy B, Germing U, Kojima S, Manabe A, Dworzak M, De Moerloose B, Stary J, Smith OP, Masetti R, Catala A, Bergstraesser E, Ussowicz M, Fabri O, Baruchel A, Cave H, Zwaan M, Locatelli F, Hasle H, van den Heuvel-Eibrink MM, Flotho C, Yoshimi A. Criteria for evaluating response and outcome in clinical trials for children with juvenile myelomonocytic leukemia. *Haematologica*. 2015;100:17-22.
- 32) Ono R, Hasegawa D, Hirabayashi S, Kamiya T, Yoshida K, Yonekawa S, Ogawa C, Hosoya R, Toki T, Terui K, Ito E, Manabe A. Acute megakaryoblastic leukemia with acquired trisomy 21 and GATA1 mutations in phenotypically normal children. *Eur J Pediatr*. 2015;174:525-531.
- 33) Yabe M, Ohtsuka Y, Watanabe K, Inagaki J, Yoshida N, Sakashita K, Kakuda H, Yabe H, Kurosawa H, Kudo K, Manabe A. Transplantation for juvenile myelomonocytic leukemia. A retrospective study of 30 children treated with a regimen of busulfan, fludarabine, and melphalan. *Int J Hematol*. 2015;101:184-190.
- 34) Elmahdi S, Hama A, Manabe A, Hasegawa D, Muramatsu H, Narita A, Nishio N, Ismael O,

- Kawashima N, Okuno Y, Xu Y, Wang X, Takahashi Y, Ito M, Kojima S. A cytokine-based diagnostic program in pediatric aplastic anemia and hypocellular refractory cytopenia of childhood. *Pediatr Blood Cancer*. (in press)
- 35) Elmahdi S, Muramatsu H, Narita A, Ismael O, Hama A, Nishio N, Okuno Y, Xu Y, Wang X, Takahashi Y, Kojima S. Markedly High Plasma Thrombopoietin (TPO) Level is a Predictor of Poor Response to Immunosuppressive Therapy in Children With Acquired Severe Aplastic Anemia. *Pediatr Blood Cancer*. 2015 Nov 17. [Epub ahead of print]
- 36) Elmahdi S, Muramatsu H, Narita A, Torii Y, Ismael O, Kawashima N, Okuno Y, Sekiya Y, Xu Y, Wang X, Hama A, Ito Y, Takahashi Y, Kojima S. Correlation of rabbit antithymocyte globulin serum levels and clinical outcomes in children who received hematopoietic stem cell transplantation from an alternative donor. *Pediatr Transplant*. 2015 Oct 30. [Epub ahead of print]
- 37) Hiramoto R, Imamura T, Muramatsu H, Wang X, Kanayama T, Zuiki M, Yoshida H, Moroto M, Fujiki A, Chiyonobu T, Osone S, Ishida H, Kojima S, Hosoi H. Serial investigation of PTPN11 mutation in nonhematopoietic tissues in a patient with juvenile myelomonocytic leukemia who was treated with unrelated cord blood transplantation. *Int J Hematol*. 2015 Dec; 102(6):719-22.
- 38) Kataoka S, Muramatsu H, Okuno Y, Hayashi Y, Mizoguchi Y, Tsumura M, Okada S, Kobayashi M, Sano C, Sato H, Oh-Iwa I, Ito M, Kojima D, Hama A, Takahashi Y, Kojima S. Extrapulmonary tuberculosis mimicking Mendelian susceptibility to mycobacterial disease in a patient with signal transducer and activator of transcription 1 (STAT1) gain-of-function mutation. *J Allergy Clin Immunol*. 2015 Aug 1. [Epub ahead of print]
- 39) Kawashima N, Muramatsu H, Okuno Y, Torii Y, Kawada JI, Narita A, Nakanishi K, Hama A, Kitamura A, Asai N, Nakamura S, Takahashi Y, Ito Y, Kojima S. Fulminant adenovirus hepatitis after hematopoietic stem cell transplant: Retrospective real-time PCR analysis for adenovirus DNA in two cases. *J Infect Chemother*. 2015 Dec;21(12): 857-63.
- 40) Kudo K, Muramatsu H, Yoshida N, Kobayashi R, Yabe H, Tabuchi K, Kato K, Koh K, Takahashi Y, Hashii Y, Kawano Y, Inoue M, Cho Y, Sakamaki H, Kawa K, Kato K, Suzuki R, Kojima S. Second allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in children with severe aplastic anemia. *Bone Marrow Transplant*. 2015 Oct;50(10):1312-5.
- 41) Miura H, Kawamura Y, Kudo K, Ihira M, Ohye T, Kurahashi H, Kawashima N, Miyamura K, Yoshida N, Kato K, Takahashi Y, Kojima S, Yoshikawa T. Virological analysis of inherited chromosomally integrated human herpesvirus-6 in three hematopoietic stem cell transplant patients. *Transpl Infect Dis*. 2015 Oct;17(5):728-31.
- 42) Momota H, Kato S, Fujii M, Tsujiuchi T, Takahashi Y, Kojima S, Wakabayashi T. Primary peripheral T-cell lymphoma, not otherwise specified, of the central nervous system in a child. *Brain Tumor Pathol*. 2015 Oct;32(4):281-285.
- 43) Okuno Y, Hoshino A, Muramatsu H, Kawashima N, Wang X, Yoshida K, Wada T, Gunji M, Toma T, Kato T, Shiraishi Y, Iwata A, Hori T, Kitoh T, Chiba K, Tanaka H, Sanada M, Takahashi Y, Nonoyama S, Ito M, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Kanegane H. Late-Onset Combined Immunodeficiency with a Novel IL2RG Mutation and Probable Revertant Somatic Mosaicism. *J Clin*

- Immunol.* 2015 Oct;35(7):610-4.
- 44) Sakaguchi H, Muramatsu H, Okuno Y, Makishima H, Xu Y, Furukawa-Hibi Y, Wang X, Narita A, Yoshida K, Shiraishi Y, Doisaki S, Yoshida N, Hama A, Takahashi Y, Yamada K, Miyano S, Ogawa S, Maciejewski JP, Kojima S. Aberrant DNA Methylation Is Associated with a Poor Outcome in Juvenile Myelomonocytic Leukemia. *PLoS One*. 2015 Dec 31;10(12):e0145394.
- 45) Shiota M, Yang X, Kubokawa M, Morishima T, Tanaka K, Mikami M, Yoshida K, Kikuchi M, Izawa K, Nishikomori R, Okuno Y, Wang X, Sakaguchi H, Muramatsu H, Kojima S, Miyano S, Ogawa S, Takagi M, Hata D, Kanegane H. Somatic Mosaicism for a NRAS Mutation Associates with Disparate Clinical Features in RAS-associated Leukoproliferative Disease: a Report of Two Cases. *J Clin Immunol*. 2015 Apr 21.[Epub ahead of print]
- 46) Suzuki M, Takeda T, Nakagawa H, Iwata S, Watanabe T, Siddiquey MN, Goshima F, Murata T, Kawada J, Ito Y, Kojima S, Kimura H. The heat shock protein 90 inhibitor BIIB021 suppresses the growth of T and natural killer cell lymphomas. *Front Microbiol*. 2015;6:280.
- 47) Wang X, Muramatsu H, Okuno Y, Sakaguchi H, Yoshida K, Kawashima N, Xu Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Saito S, Nakazawa Y, Masunari T, Hirose T, Elmahdi S, Narita A, Doisaki S, Ismael O, Makishima H, Hama A, Miyano S, Takahashi Y, Ogawa S, Kojima S. GATA2 and secondary mutations in familial myelodysplastic syndromes and pediatric myeloid malignancies. *Haematologica*. 2015 Oct;100(10):e398-401.
- 48) Yang X, Hoshino A, Taga T, Kunitsu T, Ikeda Y, Yasumi T, Yoshida K, Wada T, Miyake K, Kubota T, Okuno Y, Muramatsu H, Adachi Y, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Kanegane H. A female patient with incomplete hemophagocytic lymphohistiocytosis caused by a heterozygous XIAP mutation associated with non-random X-chromosome inactivation skewed towards the wild-type XIAP allele. *J Clin Immunol*. 2015 Apr;35(3):244-248.
- 49) 菅野仁, 小倉浩美. 【溶血性貧血診療の最前線】日本におけるグルコース-6-リン酸脱水素酵素異常症. *臨床血液* 2015;56(7):771-7.
- 50) 菅野仁, 牧野茂義, 北澤淳一, 田中朝志, 紀野修一, 高橋孝喜, 半田誠, 室井一男. 日本における輸血管理体制と血液製剤使用実態調査報告. *日本輸血細胞治療学会誌* 2015;61(6):529-538.
- 51) 小林博人, 菅野仁. $\gamma\delta$ 型 T 細胞を用いた癌免疫療法. *日本免疫・細胞治療学会誌* 2016;61(1). (in press)
- 52) 大原有理, 西森美香, 塩田祐也, 山崎美香, 長谷川智子, 門脇桂子, 一圓和宏, 阿部孝典, 品原久美, 鈴江真史, 菅野仁. 早発性黄疸を呈した遺伝性球状赤血球症の 1 例. *こうち* 2015; 44(2): 97-100.
- 53) Takahashi D, Sato K, Hirayama E, Takata M, Kurumizaka H. Human FAN1 promotes strand incision in 5'-flapped DNA complexed with RPA. *J Biochem*. 2015 Apr 27;158(3):263-70.
- 54) Suzuki NM, Niwa A, Yabe M, Hira A, Okada C, Amano N, Watanabe A, Watanabe K, Heike T, Takata M, Nakahata T, Saito MK. Pluripotent cell models of fanconi anemia identify the early pathological defect in human hemoangiogenic progenitors. *Stem Cells Transl Med*. 2015 Apr;4(4):333-8.
- 55) Schmid M, Smith J, Burt DW, Aken BL, Antin PB, Archibald AL, Ashwell C, Blackshear PJ, Boschiero C, Brown CT, Burgess SC, Cheng HH, Chow W, Coble DJ, Cooksey A, Crooijmans R PMA, Damas J, Davis R VN, Koning D-J, Delany ME, Derrien T, Desta TT, Dunn IC, Dunn M, Ellegren H, Eöry L, Erb I, Farré M, Fasold M, Fleming D, Flicek P, Fowler KE, Frésard L, Froman DP, Garceau V, Gardner PP, Gheyas AA, Griffin DK, Groenen M AM, Haaf T,

- Hanotte O, Hart A, Häsler J, Hedges SB, Hertel J, Howe K, Hubbard A, Hume DA, Kaiser P, Kedra D, Kemp SJ, Klopp C, Kniel KE, Kuo R, Lagarrigue S, Lamont SJ, Larkin DM, Lawal RA, Markland SM, McCarthy F, McCormack HA, McPherson MC, Motegi A, Muljo SA, Münsterberg A, Nag R, Nanda I, Neuberger M, Nitsche A, Notredame C, Noyes H, O'Connor R, O'Hare EA, Oler AJ, Ommeh SC, Pais H, Persia M, Pitel F, Preeyanon L, Barja PP, Pritchett EM, Rhoads DD, Robinson CM, Romanov MN, Rothschild M, Roux P-F, Schmidt CJ, Schneider A-S, Schwartz M, Searle SM, Skinner MA, Smith CA, Stadler PF, Steeves TE, Steinlein C, Sun L, Takata M, Ulitsky I, Wang Q, Wang Y, Warren WC, Wood JMD, Wragg D, Zhou H. Third Report on Chicken Genes and Chromosomes 2015. *Cytogenetic and Genome Research* 2-15;145(2): 78-179.
- 56) Takata KI, Tomida J, Reh S, Swanhart LM, Takata M, Hukriede NA, Wood RD. Conserved overlapping gene arrangement, restricted expression and biochemical activities of DNA polymerase ν ; (POLN). *J Biol Chem*. 2015 Aug 12;290(40): 24278-93.
- 57) Maeba S, Hasegawa S, Shimomura M, Ichimura T, Takahashi K, Motoyama M, Fukunaga S, Ito Y, Ichiyama T, Ohga S. Successful treatment of corticosteroid with antiviral therapy for a neonatal liver failure with disseminated herpes simplex virus infection. *Am J Perinatol*. 2015;5(2): e089-92.
- 58) Okada S, Hasegawa S, Suzuki Y, Ichimura T, Kaneyasu H, Shimomura M, Wakabayashi-Takahara M, Nakamura K, Kobayashi M, Ohga S. Remission of autoimmune neutropenia after the development of Kawasaki disease. *Pediatr Int*. 2015;57(5):1012-4.
- 59) Ishida H, Kato M, Kudo K, Taga T, Tomizawa D, Miyamura T, Goto H, Inagaki J, Koh K, Terui K, Ogawa A, Kawano Y, Inoue M, Sawada A, Kato K, Atsuta Y, Yamashita T, Adachi S. Comparison of Outcomes for Pediatric Patients With Acute Myeloid Leukemia in Remission and Undergoing Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation With Myeloablative Conditioning Regimens Based on Either Intravenous Busulfan or Total Body Irradiation: A Report From the Japanese Society for Hematopoietic Cell Transplantation. *Biol Blood Marrow Transplant*. 2015;21:2141-7.
- 60) Tomizawa D, Watanabe T, Hanada R, Horibe K, Horikoshi Y, Iwamoto S, Kinoshita A, Moritake H, Nakayama H, Shimada A, Taga T, Takahashi H, Tawa A, Terui K, Hori H, Kawano Y, Kikuta A, Manabe A, Adachi S. Outcome of adolescent patients with acute myeloid leukemia treated with pediatric protocols. *Int J Hematol*. 2015;102: 318-26.
- 61) 照井君典, 金崎里香, 土岐力, 伊藤悦朗. ダウン症候群に伴う TAM 発症の分子機構. *日本産婦人科・新生児血液学会誌* 2015;25:49-54.
- 62) 野村優子, 宮内潤, 太田栄治, 柳井文男, 宮下俊之, 照井君典, 伊藤悦朗, 廣瀬伸一. 2 ヶ月後に芽球が再増加した一過性骨髄異常増殖症の超早産児例. *日本小児血液・がん学会雑誌* 2015; 52:36-39.
- 63) Hayakawa S, Okada S, Tsumura M, Sakata S, Ueno Y, Imai K, Morio T, Ohara O, Chayama K, Kobayashi M. A patient with CTLA-4 haploinsufficiency presenting gastric cancer. *J Clin Immunol*. 2016;36:28-32.
- 64) Ma CS, Wong N, Rao G, Avery DT, Torpy J, Hambridge T, Bustamante J, Okada S, Stoddard JL, Deenick EK, Pelham SJ, Payne K, Boisson-Dupuis S, Puel A, Kobayashi M, Arkwright PD, Kilic SS, El Baghdadi J, Nonoyama S, Minegishi Y, Mahdavian SA, Mansouri D, Bousfiha A, Blincoe AK, French MA, Hsu P, Campbell DE, Stormon MO, Wong M, Adelstein S, Smart JM, Fulcher DA, Cook MC, Phan TG, Stepensky P, Boztug K,

- Kansu A, İkinçioğulları A, Baumann U, Beier R, Roscioli T, Ziegler JB, Gray P, Picard C, Grimbacher B, Warnatz K, Holland SM, Casanova JL, Uzel G, Tangye SG. Monogenic mutations differentially affect the quantity and quality of T follicular helper cells in patients with human primary immunodeficiencies. *J Allergy Clin Immunol.* 2015;136:993-1006.
- 65) Kobayashi M. Neutrophil disorders: diagnosis and hematopoietic stem cell transplantation. *Rinsho Ketsueki* 2015;56:2230-9.
- 66) Okada S, Markle JG, Deenick EK, Mele F, Averbuch D, Lagos M, Alzahrani M, Al-Muhsen S, Halwani R, Ma CS, Wong N, Soudais C, Henderson LA, Marzouqa H, Shamma J, Gonzalez M, Martinez-Barricarte R, Okada C, Avery DT, Latorre D, Deswarte C, Jabot-Hanin F, Torrado E, Fountain J, Belkadi A, Itan Y, Boisson B, Migaud M, Arlehamn CS, Sette A, Breton S, McCluskey J, Rossjohn J, de Villartay JP, Moshous D, Hambleton S, Latour S, Arkwright PD, Picard C, Lantz O, Engelhard D, Kobayashi M, Abel L, Cooper AM, Notarangelo LD, Boisson-Dupuis S, Puel A, Sallusto F, Bustamante J, Tangye SG, Casanova JL. Impairment of immunity to *Candida* and *Mycobacterium* in humans with bi-allelic RORC mutations. *Science* 2015;349:606-13.
- 67) Kataoka S, Muramatsu H, Okuno Y, Hayashi Y, Mizoguchi Y, Tsumura M, Okada S, Kobayashi M, Sano C, Sato H, Oh-Iwa I, Ito M, Kojima D, Hama A, Takahashi Y, Kojima S. Extrapulmonary tuberculosis mimicking Mendelian susceptibility to mycobacterial disease in a patient with signal transducer and activator of transcription 1 (STAT1) gain-of-function mutation. *J Allergy Clin Immunol.* 2015 Aug 1. pii:S0091-6749(15)00881-7. doi:10.1016/j.jaci.2015.06.028. [Epub ahead of print] No abstract available. PMID: 26242301.
- 68) Hirata O, Okada S, Tsumura M, Karakawa S, Matsumura I, Kimura Y, Maihara T, Yasunaga S, Takihara Y, Ohara O, Kobayashi M. Mosaicism of an ELANE mutation in an asymptomatic mother in a familial case of cyclic neutropenia. *J Clin Immunol.* 2015;35:512-6.
- 69) Wilson RP, Ives ML, Rao G, Lau A, Payne K, Kobayashi M, Arkwright PD, Peake J, Wong M, Adelstein S, Smart JM, French MA, Fulcher DA, Picard C, Bustamante J, Boisson-Dupuis S, Gray P, Stepensky P, Warnatz K, Freeman AF, Rossjohn J, McCluskey J, Holland SM, Casanova JL, Uzel G, Ma CS, Tangye SG, Deenick EK. STAT3 is a critical cell-intrinsic regulator of human unconventional T cell numbers and function. *J Exp Med.* 2015;212:855-64.
- 70) Yoshioka A, Ishii E, Ueno T, Usami I, Kobayashi M, Kobayashi R, Sotomatsu M, Shirahata A, Suzuki T, Taki M, Ishida Y, Matsushita T, Shima M, Nogami K, Sakai M, Kigasawa H, Fukutake K. The International Immune Tolerance Induction Study and its follow-up study on Japanese hemophilia A patients with inhibitors. *Int J Hematol.* 2015; 101:362-8.
- 71) Nishikawa S, Toshima T, Kobayashi M. Perceived parenting mediates serotonin transporter gene (5-HTTLPR) and neural system function during facial recognition: A pilot study. *PLoS One* 2015;10:e0134685.
- 72) 渡邊健一郎, 森嶋達也. 【iPS細胞を用いた難病研究-臨床病態解明と創薬に向けた研究の最新知見】(第4章)血液・免疫疾患 Shwachman-Diamond 症候群. *遺伝子医学 MOOK* 2015;27: 126-130.
- 73) Sirachainan N, Komwilaisak P, Kitamura K, Hongeng S, Sekine T, Kunishima S. The first two cases of *MYH9* disorders in Thailand: an international collaborative study. *Ann*

- Hematol. 2015;94:707-9.
- 74) Nishimura S, Nagasaki M, Kunishima S, Sawaguchi A, Sakata A, Sakaguchi H, Ohmori T, Manabe I, Italiano JJ, Ryu T, Takayama N, Komuro I, Kadowaki T, Eto K, Nagai R. IL-1 α induces thrombopoiesis is through megakaryocyte rupture in response to acute platelet needs. *J Cell Biol.* 2015;209:453-66.
- 75) Hagiwara K, Kunishima S, Iida H, Miyata Y, Naoe T, Nagai H. The synergistic effect of BCR signaling inhibitors combined with an HDAC inhibitor on cell death in a mantle cell lymphoma cell line. *Apoptosis* 2015;20:975-85.
- 76) Okano S, Takase M, Iseki K, Toriumi N, Kaneda M, Kunishima S. Genotype-phenotype correlation of the p.R1165C mutation in the *MYH9* disorder: Report of a Japanese pedigree. *J Pediatr Hematol/Oncol.* 2015;37:e352-5.
- 77) Yamanouchi J, Hato T, Kunishima S, Niiya T, Nakamura H, Yasukawa M. A novel *MYH9* mutation in a patient with *MYH9* disorders and platelet size-specific effect of romiplostim on macrothrombocytopenia. *Ann Hematol.* 2015;94:1599-600.
- 78) Hatta K, Kunishima S, Suganuma H, Tanaka N, Ohkawa N, Shimizu T. A family having type 2B von Willebrand disease with a novel *VWF* p.R1308S mutation : characteristic platelet aggregation on peripheral blood smears as the key aspect of diagnosis. *Thromb Res.* 2015;136:813-7.
- 79) Makino S, Kunishima S, Ikumi A, Awaguni H, Shinozuka J, Tanaka S, Maruyama R, Imashuku S. Sporadic Epstein syndrome with macrothrombocytopenia, sensorineural hearing loss and renal failure. *Pediatr Int.* 2015;57:977-81.
- 80) Miyazaki K, Koike Y, Kunishima S, Ishii R, Danbara M, Horie R, Yatomi Y, Higashihara M. Immature platelet fraction measurement is influenced by platelet size and is a useful parameter for discrimination of macrothrombocytopenia. *Hematology* 2015;20:587-592.
- 81) Kunishima S, Kitamura K, Yasutomi M, Kobayashi R. Diagnostic biomarker for *ACTN1* macrothrombocytopenia. *Blood* 2015;126:2525-6.
- 82) Yasutomi M, Kunishima S, Okazaki S, Tanizawa A, Tsuchida S, Ohshima Y. *ACTN1* rod domain mutation associated with congenital macrothrombocytopenia. *Ann Hematol.* 2016;95:141-4.
- 83) Kanematsu T, Suzuki N, Yoshida T, Kishimoto M, Aoki T, Ogawa M, Kagami Y, Kiyoi H, Matsushita T, Kunishima S. A case of *MYH9* disorders caused by a novel mutation(p.K74E). *Ann Hematol.* 2016;95:161-3.
- 84) Eto K, Kunishima S. Linkage between the mechanisms of thrombocytopenia and thrombopoiesis. *Blood.* (in press)
- 85) Yoshimi A, Toya T, Kawazu M, Ueno T, Tsukamoto A, Iizuka H, Nakagawa M, Nannya Y, Arai S, Harada H, Usuki K, Hayashi Y, Ito E, Kirito K, Nakajima H, Ichikawa M, Mano H, Kurokawa M. Recurrent CDC25C mutations drive malignant transformation in FPD/AML. *Nat Commun.* 2014;5:4770.
- 86) Hanada I, Terui K, Ikeda F, Toki T, Kanazaki R, Sato T, Kamio T, Kudo K, Sasaki S, Takahashi Y, Hayashi Y, Inukai T, Kojima S, Koike K, Kosaka Y, Kobayashi M, Imaizumi M, Mitsui T, Hori H, Hara J, Horibe K, Nagai JI, Goto H, Ito E. Gene alterations involving the CRLF2-JAK pathway and recurrent gene deletions in Down syndrome-associated acute lymphoblastic leukemia in Japan. *Genes Chromosomes Cancer* 2014;53(11):902-10.
- 87) 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 Group. Peripheral blood lymphocyte telomere length as a predictor of response to immunosuppressive therapy in childhood aplastic anemia. *Haematologica* 2014;99(8):1312-6.
- 88) 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.* 2014 Feb;18(1):E25-30.
- 89) Sakurai M, Kunimoto H, Watanabe N, Fukuchi Y, Yuasa S, Yamazaki S, Nishimura T, Sadahira K, Fukuda K, Okano H, Nakauchi H, Morita Y, Matsumura I, Kudo K, Ito E, Ebihara Y, Tsuji K, Harada Y, Harada H, Okamoto S, Nakajima H. Impaired hematopoietic differentiation of RUNX1-mutated induced pluripotent stem cells derived from FPD/AML patients. *Leukemia* 2014;28(12):2344-54.
- 90) Kaneko K, Furuyama K, Fujiwara T, Kobayashi R, Ishida H, Harigae H, Shibahara S. Identification of the novel erythroid-specific enhancer for ALAS2 gene and its loss-of-function mutation associated with congenital sideroblastic anemia. *Haematologica* 2014; 99(2):252-61.
- 91) 張替秀郎, 藤原亨, 古山和道. へム代謝と貧血. *臨床血液* 2014;55(7):p729-734.
- 92) Fujiwara T, Okamoto K, Niikuni R, Takahashi K, Okitsu Y, Fukuhara N, Onishi Y, Ishizawa K, Ichinohasama R, Nakamura Y, Nakajima M, Tanaka T, Harigae H. Effect of 5-aminolevulinic acid on erythropoiesis: a preclinical in vitro characterization for the treatment of congenital sideroblastic anemia. *Biochem Biophys Res Commun.* 2014;454:102-108.
- 93) Kamata, Okitsu Y, Fujiwara T, Kanehira M, Nakajima S, Takahashi T, Inoue A, Fukuhara N, Onishi Y, Ishizawa K, Shimizu R, Yamamoto M, Harigae H. GATA2 regulates differentiate on of bone marrow-derived mesenchymal stem cells. *Haematologica* 2014;99:1686-1696.
- 94) Harigae H, Fujiwara T, Furuyama K. Heme metabolism and anemia. *Rinsho Ketsueki* 2014;55:729-734.
- 95) Fujiwara T, Fukuhara N, Funayama R, Nariai N, Kamata M, Nagashima T, Kojima K, Onishi Y, Sasahara Y, Ishizawa K, Nagasaki M, Nakayama K, Harigae H. Identification of acquired mutations by whole-genome sequencing in GATA-2 deficiency evolving into myelodysplasia and acute leukemia. *Ann Hematol.* 2014;93:1515-1522.
- 96) Fujiwara T, Saitoh H, Inoue A, Kobayashi M, Okitsu Y, Katsuoka Y, Fukuhara N, Onishi Y, Ishizawa K, Ichinohasama R, Harigae H. 3-Deazaneplanocin A (DZNep), an inhibitor of S-adenosyl-methionine-dependent methyltransferase, promotes erythroid differentiation. *J Biol Chem.* 2014;21:8121-8134.
- 97) Yabe M, Morimoto T, Shimizu T, Koike T, Ohtsubo K, Fukumura A, Kato S, Yabe H. Feasibility of marrow harvesting from pediatric sibling donors without hematopoietic growth factors and allotransfusion. *Bone Marrow Transplant.* 2014;49(7):921-6.
- 98) Nakayama H, Tabuchi K, Tawa A, Tsukimoto I, Tsuchida M, Morimoto A, Yabe H, Horibe K, Hanada R, Imaizumi M, Hayashi Y, Hamamoto K, Kobayashi R, Kudo K, Shimada A, Miyamura T, Moritake H, Tomizawa D, Taga T, Adachi S. Outcome of children with relapsed acute myeloid leukemia following

- initial therapy under the AML99 protocol. *Int J Hematol.* 2014;100(2): 171-9.
- 99) Kato M, Yoshida N, Inagaki J, Maeba H, Kudo K, Cho Y, Kurosawa H, Okimoto Y, Tauchi H, Yabe H, Sawada A, Kato K, Atsuta Y, Watanabe K. Salvage allogeneic stem cell transplantation in patients with pediatric myelodysplastic syndrome and myeloproliferative neoplasms. *Pediatr Blood Cancer.* 2014;61 (10):1860-6.
- 100) Patel P, Suzuki Y, Tanaka A, Yabe H, Kato S, Shimada T, Mason RW, Orii KE, Fukao T, Orii T, Tomatsu S. Impact of Enzyme Replacement Therapy and Hematopoietic Stem Cell Therapy on Growth in Patients with Hunter Syndrome. *Mol Genet Metab Rep.* 2014;1:184-196.
- 101) Sato Y, Kurosawa H, Fukushima K, Okuya M, Yabe H, Arisaka O. Necessary stem cell transplantation using myeloablative therapy for myelodysplastic syndrome with progression of genotypic abnormalities and TP53 dysfunction in a young adult. *Pediatr Transplant.* 2014;18(7):E255-7.
- 102) Yoshida N, Kobayashi R, Yabe H, Kosaka Y, Yagasaki H, Watanabe KI, Kudo K, Morimoto A, Ohga S, Muramatsu H, Takahashi Y, Kato K, Suzuki R, Ohara A, Kojima S. First-line treatment for severe aplastic anemia in children: bone marrow transplantation from a matched family donor vs. immunosuppressive therapy. *Haematologica* 2014;99(12):1784-91.
- 103) Goto H, Kaneko T, Shioda Y, Kajiwara M, Sakashita K, Kitoh T, Hayakawa A, Miki M, Kato K, Ogawa A, Hashii Y, Inukai T, Kato C, Sakamaki H, Yabe H, Suzuki R, Kato K. Hematopoietic stem cell transplantation for patients with acute lymphoblastic leukemia and Down syndrome. *Pediatr Blood Cancer.* 2015;62(1):148-52.
- 104) Kato M, Hasegawa D, Koh K, Kato K, Takita J, Inagaki J, Yabe H, Goto H, Adachi S, Hayakawa A, Takeshita Y, Sawada A, Atsuta Y, Kato K. Allogeneic haematopoietic stem cell transplantation for infant acute lymphoblastic leukaemia with KMT2A (MLL) rearrangements: a retrospective study from the paediatric acute lymphoblastic leukaemia working group of the Japan Society for Haematopoietic Cell Transplantation. *Br J Haematol.* 2014 Oct 10. [Epub ahead of print]
- 105) Tanjuakio J, Suzuki Y, Patel P, Yasuda E, Kubaski F, Tanaka A, Yabe H, Mason RW, Montañó AM, Orii KE, Orii KO, Fukao T, Orii T, Tomatsu S. Activities of daily living in patients with Hunter syndrome: Impact of enzyme replacement therapy and hematopoietic stem cell transplantation. *Mol Genet Metab.* 2014 Nov 8. [Epub ahead of print]
- 106) Yabe M, Ohtsuka Y, Watanabe K, Inagaki J, Yoshida N, Sakashita K, Kakuda H, Yabe H, Kurosawa H, Kudo K, Manabe A; Japanese Pediatric Myelodysplastic Syndrome Study Group. Transplantation for juvenile myelomonocytic leukemia: a retrospective study of 30 children treated with a regimen of busulfan, fludarabine, and melphalan. *Int J Hematol.* 2014 Dec 11. [Epub ahead of print]
- 107) 矢部普正. Fanconi 貧血. *小児科* 2014;55(11): 1559-1564.
- 108) Fujita A, Ochi N, Fujimaki H, Muramatsu H, Takahashi Y, Natsume J, Kojima S, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Matsumoto N, Miyake N. A novel WTX mutation in a female patient with osteopathia striata with cranial sclerosis and hepatoblastoma. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(4):998-1002.
- 109) Hasegawa D, Chen X, Hirabayashi S, Ishida Y, Watanabe S, Zaike Y, Tsuchida M, Masunaga A, Yoshimi A, Hama A, Kojima S, Ito M, Nakahata T, Manabe A. Clinical characteristics and treatment outcome in 65 cases with refractory cytopenia of childhood defined according to the WHO 2008 classification. *Br*

- J Haematol.** 2014;166(5):758-766.
- 110) 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. Whole-exome sequence analysis of ataxia telangiectasia-like phenotype. **J Neurol Sci.** 2014 15;340(1-2):86-90.
- 111) 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 leukaemia who developed blast crisis: MDS Committee of Japanese Society of Paediatric Haematology/Oncology. **Br J Haematol.** 2014;165(5):682-687.
- 112) Hyakuna N, Muramatsu H, Higa T, Chinen Y, Wang X, Kojima S. Germline mutation of CBL is associated with moyamoya disease in a child with juvenile myelomonocytic leukemia and Noonan syndrome-like disorder. **Pediatr Blood Cancer.** 2014 Oct 4. [Epub ahead of print]
- 113) Ismael O, Shimada A, Elmahdi S, Elshazley M, Muramatsu H, Hama A, Takahashi Y, Yamada M, Yamashita Y, Horide K, Kojima S. RUNX1 mutation associated with clonal evolution in relapsed pediatric acute myeloid leukemia with t(16;21)(p11;q22). **Int J Hematol.** 2014;99(2):169-174.
- 114) Jeong DC, Chung NG, Cho B, Zou Y, Ruan M, Takahashi Y, Muramatsu H, Ohara A, Kosaka Y, Yang W, Kim HK, Zhu X, Kojima S. Long-term outcome after immunosuppressive therapy with horse or rabbit antithymocyte globulin and cyclosporine for severe aplastic anemia in children. **Haematologica** 2014; 99(4):664-671.
- 115) Kato M, Imamura T, Manabe A, Hashii Y, Koh K, Sato A, Takahashi H, Hori H, Taki T, Inoue M, Hayashi Y, Horibe K, Tsuchida M, Kojima S, Oda M, Ohara A. Prognostic impact of gained chromosomes in high-hyperdiploid childhood acute lymphoblastic leukaemia: a collaborative retrospective study of the Tokyo Children's Cancer Study Group and Japan Association of Childhood Leukaemia Study. **Br J Haematol.** 2014;166(2):295-298.
- 116) Kawashima N, Ito Y, Sekiya Y, Narita A, Okuno Y, Muramatsu H, Irie M, Hama A, Takahashi Y, Kojima S. Choreito formula for BK virus-associated hemorrhagic cystitis after allogeneic hematopoietic stem cell transplantation. **Biol Blood Marrow Transplant.** 2014 Oct 23. [Epub ahead of print]
- 117) Kawashima N, Narita A, Wang X, Xu Y, Sakaguchi H, Doisaki S, Muramatsu H, Hama A, Nakanishi K, Takahashi Y, Kojima S. Aldehyde dehydrogenase-2 polymorphism contributes to the progression of bone marrow failure in children with idiopathic aplastic anaemia. **Br J Haematol.** 2014 Sep 11. [Epub ahead of print]
- 118) Kobayashi R, Yabe H, Kikuchi A, Kudo K, Yoshida N, Watanabe K, Muramatsu H, Takahashi Y, Inoue M, Koh K, Inagaki J, Okamoto Y, Sakamaki H, Kawa K, Kato K, Suzuki R, Kojima S. Bloodstream infection after stem cell transplantation in children with idiopathic aplastic anemia. **Biol Blood Marrow Transplant.** 2014;20(8):1145-1149.
- 119) 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. Simple diagnosis of STAT1 gain-of-function alleles in patients with chronic mucocutaneous candidiasis. **J Leukoc Biol.** 2014 Apr;95(4):667-676.
- 120) Ohye T, Inagaki H, Ihira M, Higashimoto Y, Kato K, Oikawa J, Yagasaki H, Niizuma T, Takahashi Y, Kojima S, Yoshikawa T, Kurahashi H. Dual roles for the telomeric repeats in chromosomally integrated human

- 121) Suzuki M, Ito Y, Shimada A, Saito M, Muramatsu H, Hama A, Takahashi Y, Kimura H, Kojima S. Long-term parvovirus B19 infections with genetic drift after cord blood transplantation complicated by persistent CD4+ lymphocytopenia. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2014;36(1):e65-68.
- 122) Ueda S, Sakata N, Muramatsu H, Sakaguchi H, Wang X, Xu Y, Kojima S, Yamaguchi T, Higa T, Takemura T. Clinical course of juvenile myelomonocytic leukemia in the blast crisis phase treated by acute myeloid leukemia-oriented chemotherapy and allogeneic hematopoietic stem cell transplantation. *Int J Hematol*. 2014 Jul 22. [Epub ahead of print]
- 123) Yagasaki H, Shichino H, Ohara A, Kobayashi R, Yabe H, Ohga S, Hamamoto K, Ohtsuka Y, Shimada H, Inoue M, Muramatsu H, Takahashi Y, Kojima S. Immunosuppressive therapy with horse anti-thymocyte globulin and cyclosporine as treatment for fulminant aplastic anemia in children. *Ann Hematol*. 2014;93(5):747-752.
- 124) Viprakasit V, Ekwattanakit S, Rioueang S, Chalaow N, Fisher C, Lower K, Kanno H, Tachavanich K, Bejrachandra S, Saipin J, Juntharaniyom M, Sanpakit K, Tanphaichitr VS, Songdej D, Babbs C, Gibbons RJ, Philipsen S, Higgs DR. Mutations in Kruppel-like factor 1 cause transfusion-dependent hemolytic anemia and persistence of embryonic globin gene expression. *Blood* 2014;123(10):1586-95.
- 125) Hikosaka K, Ikutani M, Shito M, Kazuma K, Gulshan M, Nagai Y, Takatsu K, Konno K, Tobe K, Kanno H, Nakagawa T. Deficiency of nicotinamide mononucleotide adenylyltransferase 3 (nmnat3) causes hemolytic anemia by altering the glycolytic flow in mature erythrocytes. *J Biol Chem*. 2014;289(21):14796-811.
- 126) Kobayashi Y, Hatta Y, Ishiwatari Y, Kanno H, Takei M. Human parvovirus B19-induced aplastic crisis in an adult patient with hereditary spherocytosis: a case report and review of the literature. *BMC Res Notes*. 2014;11(7):137.
- 127) 守屋友美 (東京女子医科大学 輸血・細胞プロセシング部), 岡本好雄, 小林博人, 松田和樹, 久保田友晶, 緒方康貴, 及川美幸, 李舞香, 木下明美, 青木貴子, 千野峰子, 岡田真一, 高源ゆみ, 青木正弘, 中林恭子, 今野マユミ, 槍澤大樹, 小倉浩美, 菅野仁. ABO血液型不適合腎移植におけるアルブミン製剤の必要性. *日本輸血細胞治療学会誌* 2014;60(4):521-526.
- 128) 岡本好雄, 槍澤大樹, 小林博人, 小倉浩美, 菅野仁. 自己血漿製剤という観点から見た CART. *日本アフェレンス学会* 2014;33(3):178-184.
- 129) Sato K, Ishiai M, Takata M, Kurumizaka H. Defective FANCI binding by a Fanconi anemia-related FANCD2 mutant. *PLoS One*. 2014;9(12):e114752.
- 130) Ishii K, Ishiai M, Morimoto H, Mito-Shinohara K, Niwa O, Takata M, Shinohara T. The Trp53-Trp53inp1-Tnfrsf10b pathway regulates the radiation response of mouse spermatogonial stem cells. *Stem Cell Reports*. 2014;3(4):676-89.
- 131) Takahashi D, Sato K, Shimomuki M, Takata M, Kurumizaka H. Expression and purification of human FANCI and FANCD2 using Escherichia coli cells. *Protein Expr Purif*. 2014;103C:8-15.
- 132) Huang Y, Leung JW, Lowery M, Matsushita N, Wang Y, Shen X, Huong D, Takata M, Chen J, Li L. Modularized functions of the Fanconi anemia core complex. *Cell Rep*. 2014;7(6):1849-57.
- 133) Unno J, Itaya A, Taoka M, Sato K, Tomida J, Sakai W, Sugasawa K, Ishiai M, Ikura T, Isobe T, Kurumizaka H, Takata M. FANCD2 binds CtIP and regulates DNA-end resection during DNA interstrand crosslink repair. *Cell*

- Rep. 2014;7(4):1039-47.
- 134) Hosono Y, Abe T, Ishiai M, Islam MN, Arakawa H, Wang W, Takeda S, Ishii Y, Takata M, Seki M, Enomoto T. Tumor suppressor RecQL5 controls recombination induced by DNA crosslinking agents. *Biochim Biophys Acta*. 2014;1843(5):1002-12.
- 135) 倉光球, 浜口功. 8. リボソーム異常症と関連疾患. 血液フロンティア 特集 赤血球造血の基礎と臨床 2014;24(4):p81(591)-p89(599).
- 136) Morishima T, Watanabe K, 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* 2014; 99:19-27.
- 137) Fujii Y, Ishikawa N, Kobayashi Y, Kobayashi M, Kato M. Compound heterozygosity in GPR56 with bilateral frontoparietal polymicrogyria. *Brain & Development* 2014; 36:528-31.
- 138) Ishikawa N, Kobayashi Y, Fujii Y, Tajima G, Kobayashi M. Ictal electroencephalography and electromyography features in symptomatic infantile epileptic encephalopathy with late-onset spasms. *Neuropediatrics* 2014;45:36-41.
- 139) Kobayashi Y, Ishikawa N, Fujii Y, Nakamura K, Kobayashi M. A case of trisomy 18 with exacerbation of seizures triggered by administration of valproic acid. *Am J Med Genet A*. 2014;164A:285-6.
- 140) 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, Cypowjy S, Boisson-Dupuis S, Puel A, Casanova JL, Morio T, Kobayashi M. Simple diagnosis of STAT1 gain-of-function alleles in patients with chronic mucocutaneous candidiasis. *Journal of Leukocyte Biology* 2014;95:667- 676.
- 141) Joichi Y, Chijimatsu I, Yarita K, Kamei K, Miki M, Onodera M, Harada M, Yokozaki M, Kobayashi M, Ohge H. Detection of *Mucor velutinosus* in a blood culture after autologous peripheral blood stem cell transplantation: a pediatric case report. *Medical Mycology Journal* 2014;55:E43-48.
- 142) Yasumura J, Wago M, Okada S, Nishikomori R, Takei S, Kobayashi M. A 2-year-old Japanese girl with TNF receptor-associated periodic syndrome: A case report of the youngest diagnosed proband in Japan. *Modern Rheumatology* 2014.
- 143) Ishikawa N, Kobayashi Y, Fujii Y, Samukawa M, Kusunoki S, Kobayashi M. A pediatric case of peripheral polyneuropathy with IgM anti-GM1 antibody associated with a group a beta-hemolytic streptococcus infection. *Pediatric Neurology*. 2014;51:441-3.
- 144) Ishikawa N, Kobayashi Y, Fujii Y, Kobayashi M. Increased interleukin-6 high-sensitivity C-reactive protein levels in pediatric epilepsy patients with frequent, refractory generalized motor seizures. *Seizure* 2014. [Epub ahead of print]
- 145) 小林正夫, 川口浩史. 自己免疫性好中球減少症. 日本内科学会雑誌 2014;103:1639-1644.
- 146) 溝口洋子, 小林正夫. 重症先天性好中球減少症の病態解析研究の進歩. 血液内科 2014;68:676-81.
- 147) 土居岳彦, 小林正夫. 小児血液疾患 よくわかる最新知見 好中球異常症の概要と診断の進め方. 小児科 2014;55:1577-1583.
- 148) 岡田賢, 小林正夫. IL-21 シグナルはナイーブ B 細胞を IL-2 感受性にして形質細胞に分化させる 血液内科 2014;69:405-409.
- 149) 川口晃司, 内田佳子, 齋藤敦郎, 宮田憲二, 長谷川大一郎, 小坂嘉之, 岩田あや, 仁紙宏之, 小林正夫. 同種骨髄移植が奏功した新規 ELANE 遺伝子変異を有する重症先天性好中球減少症. 臨床血液 2014;55:2294-2299.

- 150) Kunishima S, Nishimura S, Suzuki H, Imaizumi M, Saito H. *TUBB1* mutation disrupting microtubule assembly impairs proplatelet formation and results in congenital macrothrombocytopenia. *Eur J Haematol*. 2014;92:276-82.
- 151) Kuzmanović M, Kunishima S, Putnik J, Stajić N, Paripović A, Bogdanović R. Congenital thrombocytopenia with nephritis-the first case of *MYH9* related disorder in Serbia. *Vojnosanit Pregl*. 2014;71:395-8.
- 152) Abe Y, Kobayashi S, Wakusawa K, Tanaka S, Inui T, Yamamoto T, Kunishima S, Haginoya K. Bilateral periventricular nodular heterotopia with megalencephaly: a case report. *J Child Neurol*. 2014;29:818-22,2014.
- 153) Kunishima S, Kitamura K, Matsumoto T, Sekine T, Saito H. Somatic mosaicism in *MYH9* disorders: the need to carefully evaluate apparently healthy parents. *Br J Haematol*. 2014;165:885-7.
- 154) Noris P, Biino G, Pecci A, Civaschi E, Savoia A, Seri M, Melazzini F, Loffredo G, Russo G, Bozzi V, Notarangelo LD, Gresele P, Heller P, Pujol-Moix N, Kunishima S, Cattaneo M, Bussel J, De Candia E, Cagioni C, Ramenghi U, Cagioni C, Fabris F, Balduini CL. Platelet diameters in inherited thrombocytopenias: Analysis of 376 patients with all known disorders. *Blood* 2014;124:e4-e10.
- 155) Savoia A, Kunishima S, De Rocco D, Zieger B, Rand ML, Pujol-Moix N, Caliskan U, Pecci A, Noris P, Srivastava A, Ward C, Kopp MC, Alessi MC, Bellucci S, Beurrier P, de Maistre E, Favier R, Hezard N, Hurtaud-Roux MF, Latger-Cannard V, Lavenu-Bombled C, Meunier S, Negrier C, Nurden A, Proulle V, Randrianaivo H, Fabris F, Platokouki H, Rosenberg H, Gargouri AF, Heller P, Karimi M, Balduini CL, Pastore A, Lanza F. Spectrum of the mutations in Bernard-Soulier syndrome. *Hum Mut*. 2014;35:1033-45.
- 156) Abe Y, Kikuchi A, Kobayashi S, Wakusawa K, Tanaka S, Inui T, Kunishima S, Kure S, Haginoya K. Xq26.1-26.2 gain identified on array comparative genomic hybridization in bilateral periventricular nodular heterotopia with overlying polymicrogyria. *Dev Med Child Neurol*. 2014;56:1221-4.
- 157) Sirachainan N, Komwilaisak P, Kitamura K, Hongeng S, Sekine T, Kunishima S. The first two cases of *MYH9* disorders in Thailand: An international collaborative study. *Ann Hematol*. (in press)
- 158) Bottega R, Marconi C, Faleschini M, Baj G, Cagioni C, Pecci A, Pippucci T, Ramenghi U, Pardini S, Ngu L, Baronci C, Kunishima S, Balduini CL, Seri M, Savoia A, Noris P. *ACTN1*-related thrombocytopenia: identification of novel families for phenotypic characterization. *Blood* (in press)
2. 学会発表
- 1) Saida S, Nakamura M, Toki T, Arai Y, Terui K, Yoshida Y, Ogawa S, Nakahata T, Heike T, Watanabe K, Watanabe A, Ito E. DNA methylation state correlates with progression of myeloid leukemia in Down syndrome. 第 57 回アメリカ血液学会 (2015 年 12 月 8-11 日, 米国・オーランド).
- 2) Muramatsu H, Watanabe T, Hasegawa D, Park M, Iwamoto S, Taga T, Ito E, Toki T, Terui K, Yanagisawa R, Koh K, Saito A, Horibe K, Hayashi Y, Adachi S, Mizutani S, Watanabe K. Prospective study of 168 infants with transient abnormal myelopoiesis with Down syndrome: Japan Pediatric Leukemia/Lymphoma Study Group, TAM-10 study. 第 57 回アメリカ血液学会 (2015 年 12 月 8-11 日, 米国・オーランド).
- 3) 伊藤悦朗. TAM の最新情報 (教育講演). 第 60 回日本新生児生育医学会 (2015 年 11 月 23-25 日, 盛岡).
- 4) Onodera K, Fujiwara T, Onishi Y,

- Itoh-Nakadai A, Okitsu Y, Fukuhara N, Ishizawa K, Shimizu R, Yamamoto M, Harigae H. GATA-2 regulates dendritic cell differentiation. 第 57 回米国血液学会 (2015 年 12 月, 米国・オランダ).
- 5) Kato H, Itoh-Nakadai A, Ebina-Shibuya R, Kobayashi M, Matsumoto M, Muto A, Fujiwara T, Harigae H, Igarashi K. Transcription Factor Bach1 and Bach2 Control Common Myeloid Progenitor Cell Differentiation Under Infectious Stimuli. 第 57 回米国血液学会 (2015 年 12 月, 米国・オランダ).
- 6) Kanehira M, Fujiwara T, Nakajima S, Itoh-Nakadai A, Okitsu Y, Fukuhara N, Onishi Y, Ichinohasama R, Harigae H. Impaired Lysophosphatidic Acid Receptor 3 Signaling in Mesenchymal Stromal Cells Promotes Multiple Myeloma Progression through Cellular Senescence and Transdifferentiation into Tumor-Associated Fibroblasts. 第 57 回米国血液学会 (2015 年 12 月, 米国・オランダ).
- 7) Iwaki K, Fujiwara T, Ito T, Kobayashi M, Tsukita M, Okitsu Y, Fukuhara N, Onishi Y, Fujiwara M, Tamura H, Tanaka T, Harigae H. Photodynamic diagnosis of minimal residual disease in multiple myeloma with 5-aminolevulinic acid. 第 77 回日本血液学会 (2015 年 10 月, 金沢).
- 8) Sakurai K, Fujiwara T, Kobayashi M, Tsukita M, Okitsu Y, Fukuhara N, Onishi Y, Fujiwara M, Ichinohasama R, Harigae H. Effect of anagrelide on human megakaryocyte differentiation. 第 77 回日本血液学会 (2015 年 10 月, 金沢).
- 9) Fujiwara T, Harigae H. Role of GATA-2 in the pathogenesis of bone marrow failure. 第 6 回日本血液学会国際シンポジウム (2015 年 5 月, 軽井沢).
- 10) Saito Y, Fujiwara T, Kobayashi M, Suzuki M, Okitsu Y, Fukuhara N, Onishi Y, Ishizawa K, Harigae H. cDNA expression library screening reveals GATA-2 upstream transcriptional mechanisms in hematopoietic cells. 第 6 回日本血液学会国際シンポジウム (2015 年 5 月, 軽井沢).
- 11) Saito Y, Fujiwara T, Kobayashi M, Suzuki M, Okitsu Y, Fukuhara N, Onishi Y, Ishizawa K, Harigae H. HIGH-THROUGHPUT siRNA SCREENING REVEALS GATA-2 UPSTREAM TRANSCRIPTIONAL MECHANISMS IN HEMATOPOIETIC CELLS. 第 20 回欧州血液学会 (2015 年 6 月, ウィーン).
- 12) Hira A, Yoshida K, Sato K, Shimamoto A, Tahara H, Kurumizawa H, Ogawa S, Yabe H, Yabe M, Takata M. Mutations in the gene encoding the E2 conjugating enzyme UBE2T cause Fanconi anemia. 27th Annual Fanconi anemia research fund scientific symposium (2015 年 9 月 17-20 日, カナダ・トロント).
- 13) Yabe M, Yabe H, Yoshida K, Ogawa S, Ito E, Okuno K, Muramatsu H, Kojima S, Hira A, Takata M. Genetic subtyping of Fanconi anemia in Japanese patients. Fanconi anemia. 27th Annual Fanconi anemia research fund scientific symposium (2015 年 9 月, カナダ・トロント).
- 14) Hama A, Manabe A, Hasegawa D, Nozawa K, Muramatsu H, Takahashi Y, Watanabe K, Ohara A, Ito M, Kojima S. Comparison of clinical and laboratory features between pediatric aplastic anemia and refractory cytopenia of childhood. 第 57 回アメリカ血液学会 (2015 年 12 月, オランダ).
- 15) Hasegawa D, Hama A, Nozawa K, Hirabayashi S, Watanabe K, Tsuchida M, Ito M, Kojima S, Nakahata T, Manabe A. Clinical characteristics of therapy-related myelodysplastic syndrome in childhood. A Prospective Registration through the Japanese Society of Pediatric Hematology/Oncology (JSPHO).

- Haematologica 100 (S2):3, 2015 国際小児 MDS シンポジウム** (2015 年 10 月, デンマーク).
- 16) Yoshimi A, Loh ML, Cseh A, Cooper T, Dvorak CC, Chan R, Xicoy B, Germing U, Kojima S, Manabe A, Dwprzak M, De Moerloose B, Stary J, Smith OP, Masetti R, catala A, Bergstraesser E, Ussowicz M, Fabri O, Baruchel A, Cave H, Zwaan M, Locatelli F, Hasle H, van den Heuvel-Eibrink MM, Flotho C, Niemeyer C. Criteria for evaluating response and outcome in clinical trials for children with myelodysplastic syndrome and juvenile myelomonocytic leukemia. **Haematologica 100 (S2):3, 2015 国際小児 MDS シンポジウム** (2015 年 10 月, デンマーク).
- 17) Yoshida N, Kato M, Inagaki J, Yabe M, Yabe H, Takahashi Y, Inoue M, Akihisa S, Kato K, Atsuto Y, Manabe A, Koike K, Kojima S, Watanabe K. First allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for juvenile myelomonocytic leukemia: Data from the JSHCT. **Haematologica 100 (S2):8, 2015 国際小児 MDS シンポジウム** (2015 年 10 月, デンマーク).
- 18) Muramatsu H. Comprehensive Molecular Screening System for Pediatric Bone Marrow Failure Syndromes. **The 6th JSH International Symposium 2015** (2015 年 4 月 23 日, 軽井沢).
- 19) Kojima S. Development of successful treatment trials in severe aplastic anemia in Japanese children during the last 2 decades. **Workshop on Pathology and Patujogenesis of Bone Marrow Failure** (2015 年 6 月 8 日, ドイツ・フライベルク).
- 20) Narita A. Biology and clinics of bone marrow failure syndromes and PNH. **The 20th EHA Congress** (2015 年 6 月 15 日, オーストリア・ヴェィエナ).
- 21) Muramatsu H, Okuno Y, Hama A, Kojima S, et al. Target Capture Next Generation ATarget Capture Next Generation Sequencing as a Molecular Screening System for Pediatric Bone Marrow Failure Syndromes. **the 7th International Symposium on Myelodysplastic syndromes and Bone Marrow Failure** (2015 年 10 月 1 日, デンマーク).
- 22) Kojima S. Pediatric Aplastic Anemia and Myelodysplastic Syndrome. **第 2 回中国小児科国際フォーラム** (2015 年 10 月 10 日, 中国・上海).
- 23) Kojima S. Recent advance in hematopoietic stem cell transplantation for pediatric bone marrow failure. **第 1 回中米日小児トランスレーショナル医療フォーラムおよび第 4 回国際小児腫瘍フォーラム** (2015 年 11 月 13 日, 中国・上海).
- 24) Narita A, Okuno Y, Muramatsu H, Hama A, Kojima S, et al. Genetic Background of Idiopathic Bone Marrow Failure Syndromes in Children. **57th ASH Annual Meeting and Exposition** (2015 年 12 月 7 日, 米国・オーランド).
- 25) Kawashima N, Okuno Y, Muramatsu H, Hama A, Kojima S, et al. Correction of Fanconi Anemia Mutation Using the Crispr/Cas9 System. **57th ASH Annual Meeting and Exposition** (2015 年 12 月 7 日, オランダ).
- 26) Kojima S. Bone Marrow Failure in Children. **BMT Tandem Meetings 2016** (2016 年 1 月 9 日, ハワイ・ホノルル).
- 27) 小島 勢二. Recent advance in the diagnosis and treatment of childhood bone marrow failure syndrome. **第 77 回日本血液学会学術集会** (2015 年 10 月 16 日, 金沢).
- 28) Okuno Y, Muramatsu H, Yoshida K, Shiraishi Y, Doisaki S, Narita A, Kawashima N, Wang X, Xu Y, Sekiya Y, Chiba K, Tanaka H, Nishio N, Hama A, Takahashi Y, Ogawa S, Miyano S, Kojima S. Target gene sequencing for genetic diagnosis of congenital bone marrow failure syndromes. **第 77 回日本血液学会学術集会** (2015 年 10 月 17 日, 金沢).
- 29) 村上典寛, 奥野友介, 村松秀城, 王希楠, 小島大英, 鈴木喬悟, 関屋由子, 川島希, 成田敦,

- 土居崎小夜子, 亀井美智, 入江正寛, 西尾信博, 濱麻人, 高橋義行, 小島勢二, 寺田和樹. 第 77 回日本血液学会学術集会 (2015 年 10 月 18 日, 金沢).
- 30) 村松秀城. Genetic predisposition for pediatric myeloid malignancies. 第 77 回日本血液学会学術集会 (2015 年 10 月 19 日, 金沢).
- 31) Okuno Y, Wang X, Muramatsu H, Sakaguchi H, Yoshida K, Kawashima N, Shiraiishi Y, Chiba K, Tanaka H, Saito S, Nakazawa Y, Xu Y, Masunari T, Hirose T, Narita A, Doisaki S, Hama A, Miyano S, Takahashi Y, Ogawa S, Kojima S. GATA2 and secondary mutations in familial myelodysplastic syndromes and pediatric myeloid malignancies. 第 57 回日本小児血液・がん学会学術集会 (2015 年 11 月 28 日, 甲府).
- 32) 小島大英, 奥野友介, 王希楠, 村松秀城, 村上典寛, 鈴木喬悟, 関屋由子, 川島希, 谷口理恵子, 秋田直洋, 成田敦, 亀井美智, 土居崎小夜子, 西尾信博, 濱麻人, 高橋義行, 小島勢二. Utility of targeted next-generation sequencing in diagnosis of primary immunodeficiencies. 第 57 回日本小児血液・がん学会学術集会 (2015 年 11 月 29 日, 甲府).
- 33) 青木貴子, 岩崎拓也, 小倉浩美, 浅井隆善, 土居崎小夜子, 奥野友介, 村松秀城, 大賀正一, 小川誠司, 小島勢二, 菅野仁. 先天性貧血症の鑑別診断における次世代シーケンスの有用性. 第 60 回日本人類遺伝学会 (2015 年 10 月 16 日, 東京).
- 34) Arashiki N, Takakuwa Y, Ogura H, Utsugisawa T, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Ohga S, Mohandas N, Kanno H. ATP11C Encodes a Major Flippase in Human Erythrocyte and Its Genetic Defect Causes Congenital Non-Spherocytic Hemolytic Anemia. *The 58th ASH Annual Meeting & Exposition* (2015 年 12 月 3-6 日, オランダ). *Blood* 2015 126:2131.
- 35) Ogura H, Ohga S, Aoki T, Utsugisawa T, Takahashi H, Iwai A, Watanabe K, Okuno Y, Yoshida K, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Kanno H. COL4A1 is a Novel Causative Gene Responsible for Congenital Hemolytic Anemia, Representing Characteristic Clinical Course in Infants. *The 58th ASH Annual Meeting & Exposition* (2015 年 12 月 3-6 日, オランダ). *Blood* 2015 126:934.
- 36) 小倉浩美, 大賀正一, 青木貴子, 槍澤大樹, 高橋秀弘, 岩井朝幸, 濱端隆行, 渡邊健一郎, 常松健一郎, 奥野友介, 村松秀城, 吉田健一, 菅野悟, 小川誠司, 小島勢二, 菅野仁. Significance of gene analysis in a patient with hemolytic anemia in the adulthood. 第 77 回日本血液学会 (2015 年 10 月 17 日, 金沢).
- 37) 神尾英則, 神尾孝子, 内山智貴, 塚田弘子, 野口英一郎, 大地哲也, 斎藤加代子, 菅野仁, 亀岡信悟. ゲノム薬理学検査を応用した乳癌個別化医療テガフル・ウラシルによる肝機能障害の発症予測に関する研究. 第 23 回日本乳癌学会総会 (2015 年 7 月 2 日, 東京).
- 38) 及川美幸, 李舞香, 中林恭子, 岡本好雄, 槍澤大樹, 菅野仁. クリオプレシピテート製剤導入による血液製剤使用量削減の取り組み. *日本輸血細胞治療学会誌* 2015;61(2):353.
- 39) 木下明美, 高源ゆみ, 小林博人, 菅野仁. 自己活性化 $\gamma\delta$ 型 T 細胞を用いたがん免疫療法. *日本輸血細胞治療学会誌* 2015;61(2):295.
- 40) 岡田真一, 千野峰子, 中林恭子, 槍澤大樹, 菅野仁. 新生児・小児の少量輸血における赤血球製剤のシリンジ分割供給体制の構築. *日本輸血細胞治療学会誌* 2015;61(2):253.
- 41) 宇佐美郁哉, 窪田博仁, 毎原敏郎, 菅野仁. 診断に苦慮したグルコース-6-リン酸脱水素酵素 (G6PD) 異常症の女児例. *日本小児科学会雑誌* 2015;19(2):497.
- 42) Hira A, Yoshida K, Sato K, Shimamoto A, Tahara H, Kurumizaka H, Ogawa S, Takata M, Yabe H, Yabe M. Identification of UBE2T as a novel Fanconi anemia gene. *ICRR2015* (2015 年 5 月 25-29 日, 京都).
- 43) 高田穰. (招待講演) シンポ 14. 癌の診断・治療標的としての DNA 修復機構の可能性「ファンコニ貧血と遺伝性乳がん卵巣がん: 相同組換え欠

- 損を基盤とした高発がん症候群. 第 74 回日本癌学会学術総会 (2015 年 10 月 8-10 日, 名古屋).
- 44) Takata M. (招待講演)「がん生物学の展望: ゲノム変異とがん-宿主相互作用」Perspective in Cancer Biology: Genetic Variations and Host-tumor Interactions. “DNA damage and repair in Fanconi anemia”. 第 2 回 IFOM-京都大学合同シンポジウム (2015 年 10 月 6-7 日, 京都).
- 45) Takata M., Hira A, Yoshida K, Sato K, Shimamoto A, Kurumizaka H, Ogawa S, Yabe H., Yabe M. UBE2T/FANCT is a novel FA gene identified in Japanese Fanconi anemia patients. 16th Ataxia-Teleangiectasia Workshop (2015 年 10 月 11-14 日, 中国・上海).
- 46) 稲野将二郎, 佐藤浩一, 石合正道, 勝木陽子, 中田慎一郎, 胡桃坂仁志, 高田穰. ワークショップ多様な DNA 損傷応答の統合制御機構 2015: ~ゲノム不安定性の病態解明研究~「相同組換えにおける RPA2 のユビキチン化を介した分解」. 第 38 回分子生物学会 (2015 年 12 月 1-4 日, 神戸).
- 47) 石合正道, 岩寄航, 高橋数冴, 久郷和人, 小田有沙, 大木千夏, 福井哲也, 河合秀彦, 山本卓, 太田邦史, 印南秀樹, 高田穰. ワークショップ複製フォーク: 多様な NA トランスアクションのプラットフォーム「複製ストレスによる FANCD2 集積部位のゲノムワイド解析」. 第 38 回分子生物学会 (2015 年 12 月 1-4 日, 神戸).
- 48) Katsuki Y, Takata M. FANCD2-dependent ATM phosphorylation after incision during DNA interstrand crosslink repair. ICRR2015 (2015 年 5 月 25-29 日, 京都).
- 49) Ishiai M, Sato K, Takata M., Kurumizaka H. The Role of FANCD2 a central player of the Fanconi anemia pathway in DNA repair. ICRR2015 (2015 年 5 月 25-29 日, 京都).
- 50) Ikeda F, Yoshida K, Toki T, Kanazaki R, Terui K., Sasahara Y, Okuno Y, Sato-Otsubo A, Shiraishi Y, Chiba K, Muramatsu H, Kanno H., Ohga S., Ohara A., Kojima S., Uechi T, Kenmochi N, Miyano S, Ogawa S, Ito E. Exome sequencing identified RPS15A as a novel causative gene in a Diamond-Blackfan anemia family. 第 77 回日本血液学会学術集会 (2015 年 10 月 16-18 日, 金沢).
- 51) 太田陽香, 市村卓也, 下村麻衣子, 飯田恵庸, 寺地真一, 大賀正一. Rituximab により寛解に至った難治性自己免疫性溶血性貧血の乳児例. 第 126 回日本小児科学会山口地方会. (2015 年 7 月 12 日, 宇部).
- 52) 青木貴子, 岩崎拓也, 小倉浩美, 浅井隆善, 土居崎小夜子, 奥野友介, 村松秀城, 大賀正一. 小川誠司, 小島勢二. 菅野仁. 先天性貧血症の鑑別診断における次世代シーケンスの有用性. 日本人類遺伝学会第 60 回大会 (2015 年 10 月 14-17 日, 東京).
- 53) Terui K., Hanada I, Ikeda F, Ito T, Toki T, Kanazaki R, Sato T, Kamio T, Kudo K, Sasaki S, Takahashi Y, Hayashi Y, Inukai T, Hori H, Ito E. Gene alterations in Down syndrome-associated acute lymphoblastic leukemia in Japan. 第 77 回日本血液学会学術集会 (2015 年 10 月 16-18 日, 金沢).
- 54) Moritake H, Tanaka S, Nakayama H, Miyamura T, Iwamoto S, Shimada A, Terui K., Saito AM, Shiba N, Hayashi Y, Tomizawa D, Taga T., Goto H, Manabe A., Horibe K, Mizutani S, Adachi S. The Outcome of Relapsed Childhood Core Binding Factor Acute Myeloid Leukemia: A Report from the JPLSG AML-05R Study. Blood 2015;126: S2516. 第 57 回アメリカ血液学会 (2015 年 12 月 5-8 日, 米国・オーランド).
- 55) 金子桐子, 久保田美子, 野村和美, 古山和道. CRISPR/Cas9 システムと赤芽球系培養細胞を用いた先天性鉄芽球性貧血モデル細胞の樹立. 第 38 回日本分子生物学会・第 88 回日本生化学会大会 (2015 年 12 月, 神戸).
- 56) 久保田美子, 野村和美, 金子桐子, 古山和道. 非特異的 5-アミノレブリン酸合成酵素 (ALAS1) のヘム依存的ミトコンドリア内タンパク質分解シグナル配列の同定. 第 38 回日本分子生物学会・第 88 回日本生化学会大会 (2015 年 12 月, 神戸).
- 57) 野村和美, 久保田美子, 金子桐子, 古山和道.