

指定難病制度の公平性を担保するための方法論の開発

研究代表者 千葉 勉 京都大学大学院医学研究科消化器内科学講座 名誉教授

研究要旨

平成 27 年 1 月に施行された「難病法」に基づき、指定難病は、平成 29 年度には 331 疾患となった。こうした指定難病の増加に伴い、指定難病の選定の際の公平性や、各疾病間での診断基準や重症度分類の整合性・公平性の担保が問題となりつつある。そこで本研究では、平成 28 年度の研究をさらに進めて、指定難病制度を各研究班単位ではなく、横串で俯瞰することで、公平性を担保した難病施策を継続するためのデータを収集し、その方策を討議することを目的とした。その結果、1. 円滑な指定難病追加のための準備、2. 重症度分類の整合性のチェック、3. 臨床調査個人票のありかた、及び臨個票を用いたデータベースの構築、4. 指定難病の指定に必要な検査、5. 従来の方法で検討にあがりにくい「指定難病候補」の洗い出し、6. 海外の難病制度の調査、について、様々な検討をおこなった。これらの研究成果は、直接、間接的にわが国の難病制度に大きく貢献できるものと考えられる。

<研究分担者>

島津 章：国立病院機構京都
医療センター・センター長
天谷 雅行：慶應義塾大学医学部
皮膚科・教授
小崎 健次郎：慶應義塾大学医学部
臨床遺伝学・小児科学
分子遺伝学・教授
堀江 稔：滋賀医科大学内科学講座
循環器、呼吸器学・教授
伊藤 俊之：滋賀医科大学医学部
臨床教育講座・教授
西村 正治：北海道大学大学院医学研究
科内科学講座・呼吸器内科学
分野・教授
楠 進：近畿大学医学部・神経内科学
教授
松山 晃文：国立研究開発法人医薬基盤・
健康・栄養研究所・難治性疾
患研究開発・支援センター・
センター長

井田 博幸：東京慈恵会医科大学小児科学講
座・教授
川村 孝：京都大学環境安全保健機構
環境安全保健機構・教授
宮坂 信之：東京医科歯科大学・大学院医
歯学総合研究科・非常勤講師
(名誉教授)

A. 研究目的

平成 27 年 1 月に施行された「難病法」に基づき、指定難病は、平成 27 年 1 月には 110 疾患、同年 7 月から平成 28 年には 330 疾患、さらに 29 年度には 331 疾患となった。こうした指定難病の増加に伴い、指定難病の選定の際の公平性や、各疾病間での診断基準や重症度分類の整合性・公平性の担保が問題となりつつある。申請者らは平成 28 年度に、厚生労働省、難治性疾患等政策研究事業「指定難病制度の公平性を担保するための方法論の開発」において、上記の問題点について研究を

おこない、1) 今後の円滑な指定難病追加のために、大きな疾患単位を一つの疾患単位(群)としてくくることの必要性、2) 指定難病の要件としての、「腫瘍性疾患」「感染症」についての考え方、3) 小児慢性特定疾病で、指定難病の要件に該当する可能性のある疾患についての考え方、さらに、4) 第4次指定難病検討のための情報収集や、診断基準や重症度分類作成のための標準フォーマットやチェックリスト作成などについて、様々な角度から検討してきた。しかしながら、いまだに多くの課題が解決されずに残された状態である。そこで本研究では、平成28年度の研究をさらに進めて、指定難病制度を各研究班単位ではなく、横串で俯瞰することで、公平性を担保した難病施策を継続するためのデータを収集し、その方策を討議することを目的とした。

B. 研究方法

1. 円滑な指定難病追加のための準備

あ) 新しい指定難病の追加のための、「指定難病の要件」の整理

指定難病を指定する際に、以前から「難病の定義」に基づいて作成されている「指定難病の要件」(ルールブック)について、その解釈の整理を行い、より公平性、整合性のあるものとするための検討をおこなった。

い) 適切な疾病単位のとらえ方を整理

現状のルールでは、「一定の客観的指標を伴う診断基準を満たす患者の集合を一つの疾病単位とすべき」であり、「多くの傷病が入りうる病態を指すものは適切とは言えず、一方、重症例や難治例等一つの疾病の一部を切り出した病名は適切ではない」とされている。しかし研究班や学会間でそのコンセプトが統一されていない。また臨床調査個人票の

記載や、都道府県による判定の事務手続きの効率化等のため、包含関係にある疾病や類縁疾病等は、統合した疾病単位とすべきという意見もある。このため適切な疾病単位の整理について検討をおこなった。

う) 第4次指定難病の検討に資する情報収集を円滑におこなうため、診断基準や重症度分類を作成する際のより詳細な標準フォーマットやチェックリストを作成

第3次難病指定でも、指定難病の要件等の項目についてチェックリストを用いて情報収集が行なわれたが、その際、診断基準すら存在しない疾病等を含めて222疾病が新規指定難病候補として要望された。そのため、今後の検討の効率化の為、より詳細な標準フォーマットやチェックリストを作成する。

2. 重症度分類の整合性のチェック

医療費助成の経過措置期間(平成29年3月31日)以降は、旧事業の軽症者への助成が終了する為、現在の重症度分類の疾患間の整合性、公平性のチェックを行い、必要に応じて重症度を修正した。また疾患概要や診断基準の整合性についても検討した。

3. 臨床調査個人票のありかた、及び臨個票を用いたデータベースの構築についての検討

現行の臨床調査個人票について、各指定難病間の整合性、問題点を解決するために、臨個票のあり方について検討した。また、指定難病申請のための臨床調査個人票の項目は、平成29年度中に稼働予定の「指定難病DB」に蓄積される。このため、より活用性の高いデータベースを構築するための、様々な問題点について

検討をおこなった。

4. 指定難病の指定に必要な検査についての検討

指定難病の申請に必要な検査については、特に遺伝子検査など、検査の実現性や、倫理問題など多くの問題がある。このため、指定難病の指定に必要な検査について検討した。

5. 従来の方法で検討にあがりにくい「指定難病候補」の洗い出し(特に患者起点の視点)

現在、指定難病の申請は、各難病研究班から出されている。これに対して研究班が存在しない難病が存在するため、これらが指定難病候補としてあがらないことが懸念される。このため、難病班が存在しない難病を指定難病として申請できる方策について検討した。

6. 海外の難病制度の調査

調査会社に依頼して、海外(アメリカ、カナダ、フランス、ドイツ、イタリア、イギリス、EU、台湾)の難病制度について調査を行い、わが国の制度と比較した。

C. 研究結果、および D. 考察

1. 円滑な指定難病追加のための準備

あ) 新しい指定難病の追加のための、「指定難病の要件」(ルールブック)の整理

- (a) ウィルス等の感染症について、指定難病の要件<1>「発病の機構が明らかでない」ことについて
- 指定難病の要件<1>の(1)の4については、全身の active infection(血清中でのウィルスの増加状態)は感染症として除外すべ

き(CAEBV)と考えられた。

- 感染そのものが直接疾病を発症させるのではなくて、感染症によって引き起こされる免疫系の変調などを介して病態が生じる疾患は難病として考慮してもよいのではとの意見が出された(CAEBVについては様々な意見がだされた)。
- latent infection (HAM) か lytic infection (PME, SSPE) で分けることは困難と考えられた(PME, SSPEいずれも指定難病である。ただしPME, SSPEは局所のlytic infectionであり、全身性ではない)
- 血中(血清中)にウィルスが存在するかしないかで切り分けるとすると、SSPE, PMLは血清中に存在しないが、CAEBVは存在する(血清中及び末梢血感染細胞)。このことから、血清中でlytic infectionがある場合は感染症として除外できると考えられる。
- ある疾病の中で、ウィルスの関与する症例がごく一部で、全体から切り分けることが可能な場合は、ウィルスが関与しない部分について、難病とすることは可能ではないかと考えられた(HHV8陰性キャッスルマン病)

(b) 補足2 がんについて

- 「がんの定義」について、前がん病変(良性腫瘍)も含めるべきかどうか、今後議論が必要と考えられた。それに関連して、「悪性新生物及び上皮内がん」という表現は再考の余地があると思われた。現在は「良性腫瘍の多発を主要兆候とする疾患(ポリポーシス、McCune Albright)」は除外している。
- 「腫瘍」が病態の中心である疾患は除外すべきとの議論がなされた(FAPなどのポリポーシス)。逆に、

「腫瘍」以外の部分が病態の多くを占め、それが難病の定義に該当する場合は別途扱うべきとされた。ただし、「複数の疾病が併存して発生する症候群についてはがんを合併するものであっても、がんによらない他の症状が指定難病の要件を満たす場合には、その症候群について指定難病として取り扱う」という表現では FAP は該当する可能性があり、「腫瘍が病態の中心である疾病は除外する」とすれば除外されることになる。

- [がん登録等の推進に関する法律で「がん」と定義された疾病については、「他の施策体系が樹立しているもの」として扱う]という表現ではポリポーシスなどは該当せず、難病制度で除外するのは困難ではないかとの懸念が示された。
 - 傍腫瘍症候群自体は腫瘍に付随する病態と考えられるが、ある疾病全体の一部の症例のみが傍腫瘍症候群である場合は指定難病として考慮しても良いと結論された（皮膚筋炎、重症筋無力症などはすでに指定難病となっている）。
 - 腫瘍による圧排による症状が中心をなす場合、どうするかについて議論がなされた（Von Hippel Lindau, など）
 - 問題点として、以下の点があげられた。
- a). 「がん」として切り分ける、というだけでは、患者の納得は得られないので、「がん」の施策の担当部門に問題点として投げかけるべきではないか。

(c) 指定難病の要件< 2 > 「治療法が確立していない」について

- 現在かなりの難病で、治療法が確立しつつあるので今後これらの疾患をどうするのかについて問題が提

起された（卒業問題）。

- 手術によって治癒可能な疾患は除外（肝内結石症など）することが確認された。

(d) 指定難病の要件< 3 > 「長期の療養を必要とする」ことについて

- 致命的な合併症を発症するリスクが高い疾病については、一般生活において、症状が重篤でなく、生活面への支障が生じない疾病の場合、致命的なリスクがある場合でも（心筋梗塞、不整脈）、基本的に「長期の療養を必要とする」要件には該当しないのではと考えられた。しかし、「致命的な合併症を発症するリスクが著しく高い」場合をどう扱うかは問題であり、今後の検討が必要と考えられた
- 致命的なリスクを軽減するために侵襲性の高い治療を頻回、かつ継続的に必要とする場合は、難病として考慮することも考えられた。
- ペースメーカー、埋め込み型除細動器など頻回に入れ替える必要のある場合、また、それを装着していても、頻回に問題が生じる場合は、難病の考慮の対象としてもよい可能性が示唆された。

(e) 指定難病の要件< 4 > 「患者が本邦において一定の人数に達しないこと」について

- 小児慢性特定疾患であって、成人の患者が極めて少ない場合どうするか、議論がなされた。
- 一般に疾病の中で重症例が少ない疾病をどうするか（何%が重症か?）については、従来からの難病で患者数が多い疾患の場合（炎症性腸疾患、SLE など）は、重症例の比率は低いので、今後検討すべきと議論された。
- 疾病の一部の症状のみをあげて指定難病に申請してくる傾向が見受けられること、また一部重症例のみ

を切り分けて少ない患者数にして申請してくる傾向が見受けられること、についての問題点が指摘された。

(f) 指定難病の要件<5> 「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」について

- 補足5 小慢からの移行疾患について：小慢からの移行疾患には、a) 小児期に症状が固定されて、その後進行せず、特に治療を要しない疾患（軟骨無形成症など）、b) 小児期に発症し、継続治療が必要であるが、治療を続けている限り進行しない疾患（ホルモンや酵素補償療法が必要な疾患等）、c) 小児期に発症し、成人になっても治療を継続しないと進行する疾患（全身性若年性特発性関節炎など）、に大きく分けられる。このうち、c)については難病として差し支えないが、a)は該当しないと考えられる。問題はb)をどうするのかについて、議論がなされた。
- 小慢の疾患と、成人に発症する疾患が、ほぼ同じ疾患と考えられる場合は一つの疾患としてくくってよいのではないかと（成人スチール病と全身型若年性特発性関節炎）と思われた。
- 小児期発症の特殊な1型糖尿病と、成人発症1型糖尿病をどう切り分けるか、という問題と同様に、関節型若年性特発性関節炎と成人の関節リウマチをどのように切り分けるのかは問題であることが指摘された。ひとつの考え方として、病状は同じであるが、発症機序が異なる、あるいは同一かどうか不明である、場合は切り分けが可能ではないか？さらに発症機序の他にも、成人発症例とは「異なる要素」が強い場合には成人疾患と切り分けてよい

のではないかと。さらに、「小児期発症」と限定すれば成人発症例（関節リウマチ）と切り分け可能ではないか、と議論された。

い) 適切な疾病単位のとらえ方を整理

自然炎症症候群やライソゾーム病など、類似疾患について、一まとめにして一つの難病として扱うことについて議論がなされ、運用上ひとつの疾患としてくくるのが適切な疾患群をまとめる方向性が確認された。また、同じ遺伝子異常に基づく疾患が別々になっている点をどうするか(非特異性多発性小腸潰瘍、肥厚性皮膚骨膜炎)についても議論され、今後、まとめる方向にすべきとの意見で一致した。

う) 第4次指定難病の検討に資する情報収集を円滑におこなうため、診断基準や重症度分類を作成する際により詳細な標準フォーマットやチェックリストを作成

診断基準、重症度分類、概要等の記載方法について、指定難病指定の作業の円滑化のために、指定難病チェックリスト（資料1）、新規指定難病要望記載例（資料2）を作成した。

2. 疾患概要・診断基準・重症度分類の整合性のチェック

重症度分類の整合性について以下の問題点が指摘された。

- a) 炎症性疾患はバーテルインデックスはそぐわない。
- b) 鑑別診断は診断基準とは別に記載？
- c) 不整脈疾患については、心不全を主兆とする疾患とは別の重症度分類

が必要ではないか？（発作の頻度など）

- d) 複数の疾患が包括されている指定難病については、診断基準は個々の疾患で別々に記載し、重症度分類を統一させる方向性が好ましいのではないか。
- e) 小児慢性特定疾患の診断基準、重症度分類との整合性をあわせるべきではないか。
- f) 疾患の概要や診断基準などについては、国際的、教科書的な定義や、コンセンサスからあまり逸脱しないような記載にすべき。
- g) 指定難病の要件に合わせるために、診断基準が国際基準と合致しない例が認められる。
- h) 一部の疾患では、その一部の症例が別の疾患単位となっているものがあるが、これを一つの疾患単位として扱うかどうか？（掌蹠角化症、乾癬性関節炎など）
- i) 初期の 56 疾患と、その後の指定難病とで、判断基準が一致していない点については、改善すべきである。
- j) 複数の疾患を統合してくくる方向性は妥当であるが、病名については、国際的、あるいは教科書的に認知されている病名がわかるような記載にすべき。
- k) 呼吸器と循環器の重症度の基準があっていない（循環器のほうがより軽い）。公平な重症度分類が必要。
- l) 治療中の重症度分類の記載の仕方（治療により症状が改善していても、軽症者として登録が可能な仕組みが必要）（臨個票の書き方マニュアルなどに記載してはどうか）。

3. 臨床調査個人票（＝指定難病 DB）のありかた、及び臨個票を用いたデータベースの構築について

- (a) 従来の患者数の多い疾患（パーキン

ソン、潰瘍性大腸炎、SLE）については、指定医の負担があまりにも大きいため、その簡略化が緊急の課題であった。このためこれら 3 疾患については、臨個票を簡素化した。

- (b) データベース構築のためのデータと、医療費助成の判定用のデータの整合性をどのようにするのが、最も大きな論点であり、このため下記の議論がなされた。

- AMED の難病プラットフォームを作成中であり、これに連結させるべき。
- 上記 1) にデータを入れるために適切な臨個票を作成すべき。
- 臨個票のデータ（臨個票）をデータベースに入れるためには、現在の同意書を改変する必要がある。また小児慢性疾患の同意書との整合性が必要。
- 患者数の多い、少ないによって、臨個票の意義、さらに作り方は異なるのではないか。
- なんのためのデータベースか、創薬のためか、施策のためか、疫学調査のためか？（これも疾患によって必要な部分は異なる）。これらは、各疾患が必要とするデータのベクトルが異なる。例えば、多数症例の難病では、より簡便な臨個票にしないと、現場は仕事量が増えて記入が困難になる。また軽症例の拾い上げのためには、可能な限り簡単なほうが良い。一方、患者数が少ない難病では、より詳細な臨個票が必要であるし、かつ記載も可能である。したがって目的によっていくつかのパターンを作る必要あり。
- 臨個票のデータを創薬に使うにはどうすればよいか？ 現在の臨個票のデータを創薬に活用するためには、同意書、など様々な問題点が

ある。

- 臨個票の医療費助成以外のところは、自由記載とする？ ただし創薬のためには、必要部分に必ず書いてもらう必要あり（必須項目とオプションの部分に分ける？）
- すでにレジストリーがある研究班と、ない研究班があるために、レジストリーがないところについてのみ、個票でレジストリーを作っているかどうか？
- 研究班からのデータベースと臨個票のデータベースを統一させるためには、個人の特定を可能にさせる必要があり、この点については、同意書の改変が必要？
- 軽症者のデータがぬけてしまう問題点をどうするのか。

4. 指定難病の指定に必要な検査についての検討

- (a) 診断基準に **probable** をもうけて、遺伝子検査を必須要件としない工夫を行った。
- (b) 保険収載については、現在 **definite** な診断の要件である遺伝子検査は保険収載としている。
- (c) しかしながら、検査料の問題、検査施設の問題（国内で測定できない検査がある）、また研究班は検査を撤退する傾向にある、など未解決の問題が残されている。

5. 従来の方法で検討にあがりにくい「指定難病候補」の洗い出し（特に患者起点の視点）

- (a) 各都道府県の難病拠点病院、各学会、研究班に依頼する方法が考えられた。
- (b) 一方で、患者会などに依頼するかどうかは検討課題とされた。

6. 海外の難病制度の調査

調査会社に依頼して、海外（アメリカ、カナダ、フランス、ドイツ、イタリア、イギリス、EU、台湾）の難病制度について調査を行った。その結果、海外においても、難病を **rare disease** としてのみとらえる国と、さらに **intractable disease**（難治性疾患）もあわせてとらえる国が存在した。また医療費助成についても様々であった。一方、データベース構築については、様々な方法がなされていたが、具体的に項目については、今後さらなる調査が必要である（資料3）。

E. 結論

本研究では、指定難病制度を各研究班単位ではなく、横串で俯瞰することで、公平性を担保した難病施策を継続するためのデータを収集し、その方策を討議することを目的とした。その結果、1) 円滑な指定難病追加のための準備、2. 疾患概要・診断基準・重症度分類の整合性のチェック、3. 臨床調査個人票のありかた、及び臨個票を用いたデータベースの構築について、4. 指定難病の指定に必要な検査、5. 従来の方法で検討にあがりにくい「指定難病候補」の洗い出し、6. 海外の難病制度の調査、について、様々な検討がなされた。これらの研究成果は、直接、間接的にわが国の難病制度に大きく貢献できるものと考えられる。

F. 健康危険情報

該当なし。

G. 研究発表

[論文発表]

1. Tanaka A, Tazuma S, Okazaki K, Nakazawa T, Inui K, Chiba T, Takikawa H. Clinical features, treatment response, and outcome of IgG4-related sclerosing cholangitis. Clin Gastroenterol Hepatol. 15:920-926. Elsevier. 2017/6/

2. Umehara H, Okazaki K, Kawano M, Mimori T, Chiba T. How to diagnose IgG4-related disease (Correspondence). *Ann Rheum Dis* e46. Doi:10.1136/annrheumdis-2017-211330.BMJ.2017/11.
3. Umehara H, Okazaki K, Nakamura T, Nakamura-Satoh T, Nakajima A, Kawano M, Mimori T, Chiba T. Current approach to the diagnosis of IgG4-related disease –Combination of comprehensive diagnostic and organ-specific criteria. *Mod Rheumatol*.27(3).381-391.Taylor.2017/5.
4. Tsuji Y, Takahashi N, Isoda H, Koizumi K, Koyasu S, Sekimoto M, Imanaka Y, Yazumi S, Asada M, Nishikawa Y, Yamamoto H, Kikuchi O, Yoshida T, Inokuma T, Katsushima S, Esaka N, Okano A, Kawanami C, Kakiuchi N, Shiokawa M, Kodama Y, Moriyama I, Kajitani T, Kinoshita Y, Chiba T.Early diagnosis of pancreatic necrosis based on perfusion CT to predict the severity of acute pancreatitis. *J Gastroenterol*.52(10)1147-1148.SpringerLink.2017/10
5. Kubota K, Kamisawa T, Okazaki K, Kawa S, Hirano K, Hirooka Y, Uchida K, Shiomi H, Ohara H, Shimizu K, Arakura N, Kanno A, Sakagami J, Itoi T, Ito T, Ueki T, Nishino T, Inui K, Mizuno N, YUoshida H, Sugiyama M, Iwasaki E, Irisawa A, Shimosegawa T, Takeyama Y, Chiba T.Low-dose maintenance steroid treatment could reduce the relapse rate in patients with type 1 autoimmune pancreatitis: a long-term Japanese multicenter analysis of 510 patients. *J Gastroenterol*.52(8)955-964.Springer Link.2017/8.
6. Notohara K, Kamisawa T, Uchida K, Zen Y, Kawano M, Kasashima S, Sato Y, Shiokawa M, Uehara T, Yoshifuji H, Hayashi H, Inoue K, Iwasaki K, Kawano H, Matsubayashi H, Moritani Y, Murakawa K, Oka Y, Tateno M, Okazaki K, Chiba T.Gastrointestinal manifestation of immunoglobulin G4-related disease: clarification through a multicenter survey. *J Gastroenterol* d09;Org/10.1007/s00535-017-1420-4.SpringerLink.2017/12.
7. Yokomoto-Umakoshi M, Umakoshi H, Tsuiki M, Ogasawara T, Hamanaka-Hiroshima K, Tanabe A, Tagani T, Shimatsu A, Naruse M. Paraganglioma as a risk factor for bone metastasis. *Endocrine Journal*.65 (3) 253-260.日本内分泌学会.2018/3.
8. Ishii H, Shimatsu A, Nishinaga H, Murai O, Chihara K. Assessment of quality-of-life on 4-year growth hormone therapy in Japanese patients with adult growth hormone deficiency: A post-marketing, multicenter, observational study. *Growth Hormone & IGF Research*. 36 36-43.ELSEVIER.2017/10.
9. Ito T, Honma Y, Hijioka S, Kudo A, Fukutomi A, Nozaki A, Kimura Y, Motoi F, Isayama H, Komoto I, Hisamatsu S, Nakajima A, Shimatsu A. Phase II study of lanreotide autogel in Japanese patients with unresectable or metastatic well-differentiated neuroendocrine tumors. *Investigational New Drugs*. 5 (4) 499-508. Springer.2017/8
10. Shimatsu A, Ishii H, Nishinaga H, Murai A, Chihara K. Safety and effectiveness of long-term growth hormone therapy in Japanese patients with adult growth hormone deficiency: a postmarketing, multicenter, observational study.*Endocrine Journal*.64(7) 651 –662. 2017/7/28
11. Tahara S, Murakami M, Kaneko T, Shimatsu A, on behalf of SOM230C1202 study group. Efficacy and safety of long-acting pasireotide in Japanese patients with acromegaly or pituitary gigantism: results from a multicenter, open-label, randomized, phase 2 study.*Endocrine Journal*.64(7)735-747. 2017/7/28
12. Murrell, D. F.Pena, S.Joly, P.Marinovic, B.Hashimoto, T.Diaz, L. A.Sinha, A. A.Payne, A. S.Daneshpazhooh, M.Eming, R.Jonkman, M. F.Mimouni, D.Borradori, L.Kim, S. C.Yamagami, J.Lehman, J. S.Saleh, M. A.Culton, D. A.Czernik, A.Zone, J. J.Fivenson, D.Ujiie, H.Wozniak, K.Akman-Karakas, A.Bernard,

- P.Korman, N. J.Caux, F.Drenovska, K.Prost-Squarcioni, C.Vassileva, S.Feldman, R. J.Cardones, A. R.Bauer, J.Ioannides, D.Jedlickova, H.Palisson, F.Patsatsi, A.Uzun,S.Yayli, S.Zillikens, D.Amagai, M.Hertl, M.Schmidt, E.Aoki, V.Grando, S. A.Shimizu, H.Baum, S.Cianchini, G.Feliciani, C.Iranzo, P.Mascaro, J. M., Jr.Kowalewski, C.Hall, R.Groves, R.Harman, K. E.Marinkovich, M. P.Maverakis, E.Werth, V. P.Diagnosis and Management of Pemphigus: recommendations by an International Panel of Experts. *J Am Acad Dermatol*.doi:10.1016/j.jaad.2018.02.021.Elsevier.2018/2/14
13. Yamagami, J. Nakamura, Y. Nagao, K. Funakoshi, T. Takahashi, H. Tanikawa, A. Hachiya, T. Yamamoto, T. Ishida-Yamamoto, A. Tanaka, T. Fujimoto, N. Nishigori, C. Yoshida, T. Ishii, N. Hashimoto, T. Amagai, M. Vancomycin mediates IgA autoreactivity in drug-induced linear IgA bullous dermatosis. *J Invest Dermatol*.doi: 10.1016/j.jid.2017.12.035.Elsevier.2018/2/2
 14. Spindler, V.Eming, R.Schmidt, E.Amagai, M.Grando, S.Jonkman, M. F.Kowalczyk, A. P.Muller, E. J.Payne, A. S.Pincelli, C.Sinha, A. A.Sprecher, E.Zillikens, D.Hertl, M.Waschke, J. Mechanisms Causing Loss of Keratinocyte Cohesion in Pemphigus.*J Invest Dermatol*.138(1)32-37.Elsevier.2018/1
 15. Nakamura, R.Omori, T.Suda, K.Wada, N.Kawakubo, H.Takeuchi, H.Yamagami, J.Amagai, M.Kitagawa, Y.Endoscopic findings of laryngopharyngeal and esophageal involvement in autoimmune bullous disease. *Dig Endosc*.29(7)765-772.Japan Gastroenterological Endoscopy Society.2017/11
 16. Kasperkiewicz, M.Ellebrecht, C. T.Takahashi, H.Yamagami, J.Zillikens, D.Payne, A. S.Amagai, M. Pemphigus.Nat Rev Dis Primers.3 e109-e110.Springer Nature.2017/5
 17. Li P, Kurata Y, Endang M3, Ninomiya H, Higaki K, Taufiq F, Morikawa K, Shirayoshi Y, Horie M, Hisatome I.Restoration of mutant hERG stability by inhibition of HDAC6.*Journal of Molecular and Cellular Cardiology*.115 158-169.Elsevier.2018/2/4
 18. Nakagawa Y, Nishikimi T, Sakai H, Ohno S, Kinoshita H, Inazumi H, Moriuchi K, Kuwahara K, Horie M, Kimura T.Macro-pro-B-type natriuretic peptide (proBNP) and hidden macro-N-terminal proBNP: Case report. *Clinical Biochemistry*.52,148-152.Elsevier .2017/11/2
 19. Wu J, Mizusawa Y, Ohno S, Ding WG, Higaki T, Wang Q, Kohjitani H, Makiyama T, Itoh H, Toyoda F, James AF, Hancox JC, Matsuura H, Horie M.A hERG mutation E1039X produced a synergistic lesion on IKs together with KCNQ1-R174C mutation in a LQTS family with three compound mutations.*Scientific Reports*.8(1)3129. npg.2018/2/5
 20. Ueshima S, Hira D, Kimura Y, Fujii R, Tomitsuka C, Yamane T, Tabuchi Y, Ozawa T, Itoh H, Ohno S, Horie M, Terada T, Katsura T.Population pharmacokinetics and pharmacogenomics of apixaban in Japanese adult patients with atrial fibrillation.*Br J Clin Pharmacol* .In press. Wiley.2018/2/19
 21. Tomita Y, Nakae I, Hayashi H, Ozawa T, Horie M.Utility of phase standard deviation and histogram bandwidth by "Heart Function View" analysis as a clinical indicator of heart failure.*Annals of Nuclear Medicine*.In press. 日本核医学会.2017/11/17
 22. Suzuki S, Arima H, Miyazaki S, Fujiyoshi A, Kadota A,

- Takashima N, Hisamatsu T, Kadowaki S, Zaid M, Torii S, Horie M, Murata K, Miura K, Ueshima H; SESSA Research Group. Self-reported Sleep Duration and Subclinical Atherosclerosis in a General Population of Japanese Men. *Journal of Atherosclerosis and Thrombosis*. 25,186-198. 日本動脈硬化学会. 2018/2/1
23. Toyota T, Morimoto T, Shiomi H, Yamaji K, Ando K, Ono K, Shizuta S, Saito N, Kato T, Kaji S, Furukawa Y, Nakagawa Y, Kadota K, Horie M, Kimura T; CREDO-Kyoto PCI/CABG Registry Cohort-2 Investigators. Single-session versus staged procedures for elective multivessel percutaneous coronary intervention. *Heart*. In press. *BMJ*. 2018/6
 24. Inoue YY, Aiba T, Kawata H, Sakaguchi T, Mitsuma W, Morita H, Noda T, Takaki H, Toyohara K, Kanaya Y, Itoi T, Mitsuhashi T, Sumitomo N, Cho Y, Yasuda S, Kamakura S, Kusano K, Miyamoto Y, Horie M, Shimizu W. Different responses of ventricular arrhythmias to exercise between andersen-tawil syndrome and catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Europace*. In press. *OXFORD*. 2017/12
 25. Tai Pham, Fujiyoshi A, Arima H, Tanaka-Mizuno S, Hisamatsu T, Kadowaki S, Kadota A, Zaid M, Sekikawa A, Yamamoto T, Horie M, Miura K, Ueshima H; Shiga Epidemiological Study of Subclinical Atherosclerosis (SESSA) Research Group. Association of coronary artery calcification with estimated coronary heart disease risk from prediction models in a community-based sample of Japanese men. *J Atheroscler Thromb*. In press. 日本動脈硬化学会. 2017/12/5
 26. Sakata K, Okuyama Y, Ozawa T, Haraguchi R, Nakazawa K, Tsuchiya T, Horie M, Ashihara T. Not all rotors, effective ablation targets for non-PAF, are included in areas suggested by conventional indirect indicators of AF drivers: ExTRa mapping project. *Journal of Arrhythmia*. In press. Elsevier. 2018/3/8
 27. Fukumoto D, Ding WG, Wada Y, Fujii Y, Ichikawa M, Takayama K, Fukuyama M, Kato K, Itoh H, Makiyama T, Omatsu-Kanbe M, Matsuura H, Horie M, Ohno S. Novel intracellular transport-refractory mutations in KCNH2 identified in patients with symptomatic long QT syndrome. *Journal of Cardiology*. 71,401-408. Elsevier. 2018/4
 28. Yagi N, Itoh H, Hisamatsu T, Tomita Y, Kimura H, Fujii Y, Makiyama T, Horie M, Ohno S. A Challenge for Mutation Specific Risk Stratification in Long QT Syndrome Type 1. *Journal of Cardiology*. In press. Elsevier. 2018/2
 29. Ishikawa T, Ohno S, Murakami T, Yoshida K, Mishima H, Fukuoka T, Kimoto H, Sakamoto R, Ohkusa T, Aiba T, Nogami A, Sumitomo N, Shimizu W, Yoshiura KI, Horigome H, Horie M, Makita N. Sick sinus syndrome with HCN4 mutations shows early onset and frequent association with atrial fibrillation and left ventricular noncompaction. *Heart Rhythm*. 14,717-724. Elsevier. 2017/5
 30. Fujii Y, Matsumoto Y, Hayashi K, Ding WG, Tomita Y, Fukumoto D, Wada Y, Ichikawa M, Sonoda K, Ozawa J, Makiyama T, Ohno S, Yamagishi M, Matsuura H, Horie M, Itoh H. Contribution of a KCNH2 variant in genotyped long QT syndrome: Romano-Ward syndrome under double mutations and acquired long QT syndrome under heterozygote. *J Cardiol*. 70,74-79. Elsevier. 2017/7
 31. Yamamoto Y, Makiyama T, Harita T, Sasaki K, Wuriyanghai Y, Hayano M, Nishiuchi S, Kohjitani H, Hirose S, Chen J, Yokoi F, Ishikawa T, Ohno S, Chonabayashi K, Motomura H,

- Yoshida Y, Horie M, Makita N, Kimura T. Allele-specific ablation rescues electrophysiological abnormalities in a human iPSC cell model of long-QT Syndrome with a CALM2 Mutation. *Human Molecular Genetics*. 26,1670-1677. OXFORD. 2017/5/1
32. Ishibashi K, Aiba T, Kamiya C, Miyazaki A, Sakaguchi H, Wada M, Nakajima I, Miyamoto K, Okamura H, Noda T, Yamauchi T, Itoh H, Ohno S, Motomura H, Ogawa Y, Goto H, Minami T, Yagihara N, Watanabe H, Hasegawa K, Terasawa A, Mikami H, Ogino K, Nakano Y, Imashiro S, Fukushima Y, Tsuzuki Y, Asakura K, Yoshimatsu J, Shiraishi I, Kamakura S, Miyamoto Y, Yasuda S, Akasaka T, Horie M, Shimizu W, Kusano K. Arrhythmia risk and β -blocker therapy in pregnant women with long QT syndrome. *Heart*. 103,1374-1379. BMJ. 2017/9
 33. Hayashi H, Wu Q, Horie M. The relationship between J waves and contact of lung cancer with the heart. *Ann Noninvasive Electrocardiol*. 22. Wiley. 2017/9.
 34. Wada Y, Ohno S, Aiba T, Horie M. Unique genetic background and outcome of non-Caucasian Japanese probands with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*. 5,639-651. Wiley. 2017/11.
 35. Kimura H, Konno S, Nakamaru Y, Makita H, Taniguchi N, Shimizu K, Suzuki M, Ono J, Ohta S, Izuhara K, Nishimura M. Sinus Computed Tomographic Findings in Adult Smokers and Nonsmokers with Asthma. Analysis of Clinical Indices and Biomarkers. *Annals of the American Thoracic Society*. 14(3) 332-341. American Thoracic Society. 2017/3.
 36. Noguchi A, Kato M, Kono M, Ohmura K, Ohira H, Tsujino I, Oyama-Manabe N, Oku K, Bohgaki T, Horita T, Yasuda S, Nishimura M, Atsumi T. Bi-ventricular interplay in patients with systemic sclerosis-associated pulmonary arterial hypertension: Detection by cardiac magnetic resonance. *Modern Rheumatology*. 27(3) 481-488. 日本リウマチ学会. 2017/3
 37. Konno S, Makita H, Suzuki M, Shimizu K, Kimura H, Kimura H, Nishimura M. Acute bronchodilator responses to β_2 -agonist and anticholinergic agent in COPD: Their different associations with exacerbation. *Respiratory Medicine*. 127 14-20. Elsevier. 2017/6.
 38. Yokoe N, Katsuda E, Kosaka K, Hamanaka R, Matsubara A, Nishimura M, Tanaka H, Asai N, Takahashi A, Kawamura T, Ishiguchi T, Yamaguchi E, Kubo A. Interstitial Lung Disease after Pleurodesis for Malignant Pleural Effusion. *Internal Medicine*. 56(14) 1791-1797. 日本内科学会. 2017/7/15.
 39. Santiwarangkool S, Akita H, Kusumoto K, Kimura H, Suzuki M, Nishimura M, Sato Y, Harashima H. PEGylation of the GALA peptide enhances the lung-targeting activity of nanocarriers that contain encapsulated siRNA. *Journal of Pharmaceutical Science*. 106 2420-2427. American Pharmacists Association. 2017/9.
 40. Kanazawa J, Masuko H, Yatagai Y, Sakamoto T, Yamada H, Kaneko Y, Kitazawa H, Iijima H, Naito T, Saito T, Noguchi E, Konno S, Nishimura M, Hirota T, Tamari M, Hizawa N. Genetic association of the functional CDHR3 genotype with early-onset adult asthma in Japanese population. *Allergology International*. 66(4) 563-567. 日本アレルギー学会. 2017/10.
 41. Nakamura H, Kato M, Nakaya T, Kono M, Tanimura S, Sato T, Fujieda Y, Oku K, Ohira H, Bohgaki T, Yasuda S, Tsujino I, Nishimura M, Atsumi T. Decreased haptoglobin levels inversely correlated with pulmonary artery pressure in

- patients with pulmonary arterial hypertension: A cross-sectional study. *Medicine*. 96 (43) e8349. 南江堂.2017/10.
42. Hattori T, Konno S, Shijubo N, Ohmichi M, Yamaguchi T, Nishimura M. Resolution rate of pulmonary sarcoidosis and its related factors in a Japanese population. *Respirology*. 22(8)1604-1608. 日本呼吸器学会.2017/11.
 43. Shimizu K, Tsujino I, Sato T, Sugimoto A, Nakaya T, Watanabe T, Ohira H, Ito Y, Nishimura M. Performance of computed tomography-derived pulmonary vasculature metrics in the diagnosis and haemodynamic assessment of pulmonary arterial hypertension. *European Journal of Radiology*. 96 31-38. Elsevier.2017/11.
 44. Sato T, Tsujino I, Ohira H, Oyama-Manabe N, Ito YM, Takashina C, Watanabe T, Nishimura M. Accuracy of echocardiographic indices for serial monitoring of right ventricular systolic function in patients with precapillary pulmonary hypertension. *PLoS One*. 12(11) e0187806. Public Library of Science .2017/11/9.
 45. Kimura H, Suzuki M, Konno S, Shindou H, Shimizu T, Nagase T, Miyazaki T, Nishimura M. Orchestrating role of apoptosis inhibitor of macrophage in the resolution of acute lung injury. *The Journal of Immunology*. 199 3870-3882. 南江堂.2017/12/1.
 46. Kimura H, Konno S, Makita H, Taniguchi N, Kimura H, Goudarzi H, Shimizu K, Suzuki M, Shijubo N, Shigehara K, Ono J, Izuhara K, Ito YM, Nishimura M. Serum periostin is associated with body mass index and allergic rhinitis in healthy and asthmatic subjects. *Allergology International*. S1323-8930. 30167-30163. 日本アレルギー学会.2017/12/6
 47. Yamagishi Y, Saigoh K, Saito Y, Ogawa I, Mitsui Y, Hamada Y, Samukawa M, Suzuki H, Kuwahara M, Hirano M, Noguchi N, Kusunoki S. Diagnosis of Parkinson's disease and the level of oxidized DJ-1 protein. *Neurosci Res*.128,58-62.Elsevier.2018/3.
 48. Kuwahara M, Suzuki H, Oka N, Ogata H, Yanagimoto S, Sadakane S, Fukumoto Y, Yamana M, Yuhara Y, Yoshikawa K, Morikawa M, Kawai S, Okazaki M, Tsujimoto T, Kira JI, Kusunoki S. Electron microscopic abnormality and therapeutic efficacy in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy with anti-neurofascin155 immunoglobulin G4 antibody. *Muscle Nerve*.57,498-502.Wiley.2018/3.
 49. Miyamoto K, Fujihara K, Kira JI, Kuriyama N, Matsui M, Tamakoshi A, Kusunoki S. Nationwide epidemiological study of neuromyelitis optica in Japan. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. Epub ahead of print.BMJ.2018/1.
 50. Kuwahara M, Kusunoki S. Mechanism and spectrum of anti-glycolipid antibody-mediated chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy. *Clin Exp Neuroimmunol*.9(1)65-74.Wiley.2018/2/7.
 51. Hirano M, Matsumura R, Nakamura Y, Saigoh K, Sakamoto H, Ueno S, Inoue H, Kusunoki S. Unexpectedly mild phenotype in an ataxic family with a two-base deletion in the APTX gene. *J Neurol Sci*.378,75-79.Elsevier.2017/7.
 52. Hirano M, Yamagishi Y, Yanagimoto S, Saigoh K, Nakamura Y, Kusunoki S. Time Course of Radiological Imaging and Variable Interindividual Symptoms in Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Dementia Associated with p.Arg487His Mutation in the VCP Gene. *Eur Neurol*. 78,78-83. KARGER.2017/8.
 53. TadaM,HirataM,SakateR,Okura H,MatsuyamaA. Trends of Intractable Disease Research Using Biosamples. *Journal of*

- Translational Science. 3(6)1 ~ 5. BioMed Central. 2017/12.
54. 井田博幸. ライソゾーム病の基礎と臨床. 医学のあゆみ. 264,743-748. 医歯薬出版. 2018/3.
 55. 小林大介, 川村 孝. 地域における臨床研究のすすめ. 月刊地域医学. 31 巻 10 号 778-781. (公社) 地域医療振興協会. 2017/10/10.
 56. Hasegawa H, Kawahata K, Mizoguchi F, Okiyama N, Miyasaka N, Kohsaka H. Direct suppression of autoaggressive CD8+ T cells with CD80/86 blockade in CD8+ T cell-mediated polymyositis models of mice. Clin Exp Rheumatol. 35(4):593-597. Clinical and Experimental Rheumatology. 2017/7.
 57. Miyabe C, Miyabe Y, Komiya T, Shioya H, Miura NN, Takahashi K, Ohno N, Tsuboi R, Luster AD, Kawai S, Miyasaka N, Nanki T. A sphingosine 1-phosphate receptor agonist ameliorates animal model of vasculitis. Inflamm Res. 66(4)335-340. Springer Link. 2017/4/6.
- [学会発表]
1. Shimatsu A. Current status of medical treatment of Cushing disease in Japan. 第 6 回 PEMA 2017: The 6th Annual Meeting with PEMA 2017. Incheon, Korea. 2017 年 8 月 27 日
 2. 島津 章. 免疫チェックポイント阻害薬における内分泌障害. 第 15 回日本臨床腫瘍学会学術集会. 神戸ポートピアホテル, 神戸市. 2017 年 7 月 29 日
 3. Iriki, H. Takahashi, H. Wada, N. Amagai, M. Regulatory T cell is essential for deletion of autoreactive CD4+ T cells to desmoglein 3 in peripheral tolerance 47th Annual Meeting of the European Society of Dermatological Research. Salzburg Congress Center, Salzburg, Austria. 2017.9.28
 4. Nomura, H. Kase, Y. Yamagami, J. Wada, N. Koyasu, S. Takahashi, H. Amagai, M. FcγRIIb is important for clonal ignorance and prevents pemphigus phenotype in pathogenic anti-desmoglein 3 antibody knock-in mice. 76th Annual Meeting of Society for Investigative Dermatology. Oregon Convention Center, Portland, Oregon, USA. 2017.4.27
 5. 天谷雅行. 天疱瘡、類天疱瘡における IVIG 療法と抗 CD20 抗体療法. 第 81 回日本皮膚科学会東京支部学術大会. 京王プラザホテル, 東京. 2017.11.18
 6. Amagai, M. Iriki, H. Takahashi, H. Critical role of CCR7 in peripheral tolerance to CD4+ T cells specific for desmoglein 3 (Dsg3), an autoantigen in pemphigus vulgaris. The 5th Annual Meeting of the International Cytokine and Interferon Society. ANA クラウンプラザホテル金沢. 2017.10.30
 7. 山上淳, 加勢優子, 和田直子, 高橋勇人, 小安重夫, 天谷雅行. 免疫グロブリン大量療法は天疱瘡モデルマウスの B220 陰性の抗体産生細胞における抗デスモグレイン 3 抗体の産生を抑制する. 第 45 回日本臨床免疫学会総会. 京王プラザホテル, 東京. 2017.9.29
 8. 天谷雅行. 天疱瘡における治療戦略の現状と未来. 第 39 回水疱症研究会. 北海道大学 学術交流館. 2017.7.15
 9. 栗原佑一, 堀川弘登, 舩越建, 高橋勇人, 齋藤昌孝, 谷川瑛子, 泉健太郎, 西江渉, 山上淳, 天谷雅行. DPP4 阻害薬関連水疱性類天疱瘡 (DPP4i-BP) の臨床的特徴の検討. 第 116 回日本皮膚科学会総会・学術大会. 仙台国際センター. 2017.6.3
 10. 天谷雅行. 天疱瘡における治療戦略の現状と未来. 第 116 回日本皮膚科学会総会・学術大会. 仙台国際センター. 2017.6.3
 11. Horie M. Cardiac Sodium Channelopathy: overlapping syndromes and diverse mechanisms. TSOC meeting. taiwan. 2017.5.06
 12. Ashihara T, Sakata K, Okuyama Y, Ozawa T, Tsuchiya T, Haraguchi R, Horie M. ExTRa Mapping-guided non-passive activation ablation is very effective for non-paroxysmal AF. Heart Rhythm 2017 Scientific Sessions. Chicago. 2017.05.10-13
 13. Horie M. Molecular Genetics Have Opened a New Era for Arrhythmia

- Research, but Also Pandora's Box? .APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
14. Horie M. Cardiac Ryanodine Receptor Channel and Inherited Arrhythmia Syndrome. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 15. Wada Y, Ohno S, Wuriyanghai Y, Makiyama T, Horie M. Exercise Inducible Polymorphic Ventricular Tachycardia Depending on the Different RYR2 Mutation Spectrum. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 16. Fukumoto D, Ohno S, Wada Y, Fujii Y, Ichikawa M, Takayama K, Fukuyama M, Itoh H, Ding WG, Matsuura H, Horie M. Novel N-Terminal KCNH2 Mutations Identified in Symptomatic Long QT Syndrome Patients. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 17. Aiba T, Ohno S, Ono M, Shigemizu D, Toyoda F, Miake J, Hagiwara A, Shinohara T, Okumura S, Toda T, Satake W, Tsunoda T, Shimamoto K, Sekine A, Takahashi A, Miyamoto Y, Tanaka T, Kusano K, Horie M. Shimizu W.KCNJ3 N496H A Rare Variant in Japanese as a Cause of Susceptible Gene for Ventricular Fibrillation in Overlap Syndromes between LQT and CPVT. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 18. Kyodo A, Sakatani T, Shimoo S, Takamatsu K, Tsuji Y, Mera K, Koide M, Isodono K, Tsubakimoto Y, Matsuo A, Inoue K, Fujita H, Ichikawa M, Ohno S, Horie M. Drug-Induced Long QT Syndrome in a Patient with an ANK2 Mutation. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 19. Imai Y, Higashi Y, Yoshino T, Tarutani Y, Ichikawa M, Ohno S, Horie M. Ankyrin-B mutation identified in a patient with chronic atrial fibrillation, atrioventricular conduction disturbance and left ventricular dysfunction. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 20. Wu Q, Hira D, Hayashi H, Sonoda K, Ohno S, Makiyama T, Terada T, Horie M. Score System for Diagnosis of Syncope after Alcohol Intake in Brugada Syndrome. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 21. Ashihara T, Sakata K, Okuyama Y, Ozawa T, Haraguchi R, Fukui A, Yamaguchi T, Tsuchiya T, Horie M. Extra Mapping-Guided Ablation Targeting NonPassively Activated Area Is Very Effective for Long-Standing Persistent Atrial Fibrillation. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 22. Takayama K, Ohno S, Horie M. Severe Phenotype of Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia Caused by Double RYR2 Mutations. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 23. Fukuyama M, Ohno S, Takayama K, Ichikawa M, Fukumoto D, Horie M. Novel RYR2 Mutations Causative for Long QT Syndromes. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 24. Ichikawa M, Ohno S, Fukumoto D, Takayama K, Wada Y, Fukuyama M, Makiyama T, Itoh H, Horie M. Next-Generation Sequencing Is One of the Promising Ways for Identifying Copy Number Variations in Patients with Inherited Primary Arrhythmia Syndromes. APHRS2017.Yokohama.2017.9.14-17
 25. Aoki H, Ohno S, Fukuyama M, Yoshinaga M, Horie M. SCN10A Mutations Related with Bradycardia and Conduction Block in Young Patients. ESC Congress 2017.Spain.2017. 8. 26-30.
 26. Fukuyama M, Ohno S, Takayama K, Ichikawa M, Horie M. Novel RYR2 mutations causative for long QT syndromes. ESC Congress 2017.Spain.2017. 8. 26-30.
 27. Ichikawa M, Ohno S, Fukumoto D, Takayama K, Wada Y, Fukuyama M, Makiyama T, Itoh H, Horie M. Identification of copy number variations by next generation sequencer in patients with inherited primary arrhythmia syndromes. ESC Congress 2017.Spain.2017. 8. 26-30.
 28. Takayama K, Ohno S, Ding W-G, Kise H, Hoshiai M, Matsuura H, Horie M. Early Repolarization

- Syndrome Caused by a de novo KCND3 Gain-of-Function Mutation. AHA2017. Anaheim. 2017.11.11-13
29. Hirose S, Makiyama T, Melgari D, Wu J, Yokoi F, Wuriyanghai Y, Yamamoto Y, Kohjitani H, Nishiguchi S, Harita T, Hayano M, Yoshimoto J, Ohno S, Yoshida Y, Horie M, Kimura T. Propranolol Inhibits Late Sodium Current in Long-QT Syndrome Type 3 Human Induced Pluripotent Stem Cell-driven Myocyte Model. AHA2017. Anaheim. 2017.11.11-13
 30. Pham T, Fujiyoshi A, Hisamatsu T, Kadota A, Kadowaki S, Zaid M, Horie M, Miura K, Ueshima H, for the SESSA Research Group. SMOKING ASSOCIATES WITH HIGHER INCIDENCE AND PROGRESSION OF CORONARY ATHEROSCLEROSIS IN A COMMUNITY-BASED SAMPLE OF JAPANESE MEN: THE SHIGA EPIDEMIOLOGICAL STUDY OF SUBCLINICAL ATHEROSCLEROSIS (SESSA). VJSE 2017. TOKYO. 2017.9.9.
 31. Kusunoki S, Morikawa M, Kuwahara M, Ueno R, Samukawa M, Hamada Y. Investigation of serum antibodies against glycolipids and glycolipid complexes in immune-mediated neuropathies by combinatorial glycoarray. 2017 PNS Annual Meeting. Sitges, Spain. July 8-12, 2017
 32. Kuwahara M, Oka N, Ogata H, Suzuki H, Yanagimoto S, Sadakane S, Fukumoto Y, Yamana M, Yuhara Y, Yoshikawa K, Morikawa M, Kawai S, Okazaki M, Kira J, Kusunoki S. Clinical and pathological features in four patients with anti-neurofascin 155 IgG4 antibody-positive chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy. 2017 PNS Annual Meeting. Sitges, Spain. July 8-12, 2017
 33. Kusunoki S. Autoimmune neuropathy. (Topic; T13A: Autoimmune disorders • Clinical aspects of multiple sclerosis and autoimmune neurological disorders). XXIII World Congress of Neurology. Kyoto, Japan. Sept 16-21, 2017
 34. Kusunoki S. Antibody associated inflammatory neuropathies. Teaching course 28: Peripheral neuropathy). XXIII World Congress of Neurology. Kyoto, Japan. Sept 16-21, 2017
 35. Saigoh K, Saito Y, Ogawa I, Mitsui Y, Hamada Y, Samukawa M, Suzuki H, Kuwahara M, Hirano M, Noguchi N, Kusunoki S. The level of oxidized DJ-1 protein in Parkinson's disease and other parkinsonism syndromes. XXIII World Congress of Neurology. Kyoto, Japan. Sept 16-21, 2017
 36. Kusunoki S. CIDP and associated antibodies. 142nd Annual Meeting of the American Neurological Association. San Diego, USA. Oct 15-17, 2017
 37. 楠 進. 教育講演 免疫性神経疾患と自己抗体: Update. 第35回日本神経治療学会総会. 大宮. 2017年11月16日~18日
 38. 楠 進. 免疫性神経疾患の診断と治療. 第57回日本内科学会近畿支部生涯教育講演会. 神戸. 2017年12月2日
 39. 米田悦啓 (随 行: 松山晃文). CIN (NC-WG) の実施状況. 第4回臨床開発環境整備推進会議. 厚生労働省 (東京). 2018. 3. 15
 40. 松山晃文. 希少難病の現状とドラッグニーズ. 創剤フォーラム. 慶應義塾大学薬学部 (東京). 2017. 9. 9
 41. 松山晃文. 難病 DB 疾病登録センターの現状と CIN への展開. 関西医薬品協会 研究開発推進会議. 関西医薬品協会 (大阪). 2017. 5. 17
 42. 井田博幸. 小児慢性特定疾患対策と難病対策の連携と課題. 第120回日本小児科学会学術集会. 高輪プリンスホテル. 2017年4月16日
 43. 川村 孝. 臨床研究における疫学的手法. 第37回日本社会精神医学会. 京都テルサ. 2018年3月1日

H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

該当なし