

免疫疾患群についての検討

研究分担者 森尾 友宏(東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)

研究要旨

原発性免疫不全症の診断・診療の支援を継続して実施すると共に、移行期医療についての諸問題を検討した。2018年度新たに日本免疫不全・自己炎症学会を設立し、PIDの相談・診断・疾患登録システムであるPIDJプロジェクトも学会活動として移行した。原発性免疫不全症に対する遺伝子検査が保険適用となったが、その算定要件として、遺伝カウンセリング体制が必要である。遺伝子検査は、検査結果の解釈のためには、十分な臨床情報、検査所見などと、当該疾患に関する知識が必要であり、専門家のコメントが必須である。このため、遺伝子検査施設と学会が協力し、検査提出についても一定の要件を満たす施設に限定し、診療体制を構築するように準備している。また、患者会であるNPO法人PIDつばさの会と連動して、患者登録・医療電子日記システムであるPierを用いた症状・病状把握の支援を行い、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

研究協力者：

今井耕輔（東京医科歯科大学 茨城県小児・周産期地域医療学講座・准教授）

ベース(PIDJ)の新規システム移行及び、新しい学会の設立に向けて準備するため、会議を開催した。さらに患者会の支援を行い、厚生労働行政に沿った難病医療推進を推し進めた。

A. 研究目的

原発性免疫不全症(PID)の診断、診療に資する課題を抽出し、課題解決に向けた方策を検討し、実施することを目的とする。

(倫理面の配慮)

本研究で用いた小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書登録データは、申請時に研究への利用について患児保護者より同意を得た上で、更に個人情報削除し匿名化してデータベース化されている。したがって、匿名化された事業データの集計・解析に基づく理論的研究であり、被験者保護ならびに個人情報保護等に関する特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

B. 研究方法

厚生労働省難治性疾患政策研究事業「原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究」と連動して、診断・診療支援に資する資料を作成し、広報誌、相談業務を行った。また既存のデータ

小児慢性特定疾患登録データを用いた検討については、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

C. 研究結果

原発性免疫不全症の移行期医療についての諸問題について検討した。今年度、一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会を設立したため、これまで、理化学研究所・かずさDNA研究所との共同研究として行ってきたPIDの相談・診断・疾患登録システムであるPIDJ(Primary Immunodeficiency Database in Japan)は、学会事業へと移行した。

データベースについては、いったんクローズし、移転については、難病プラットフォームを活用することとし、準備をすすめた。9年間の登録患者数は4481例、遺伝子解析例は2869例(64%)、確定診断例は804例(28%)であり、登録医師は1381名、1115施設に上った。小児例は3092例(61%)だったが、成人例が40%を占めており、内科も巻き込んだ診療体制の構築が必須であると考えられた。PIDJは診断前、診断時のデータを集積することができたが、追跡調査への協力をよびかけるのが困難であり、今後学会活動とすることで、追跡調査を可能とすることと、難病プラットフォームや、難病・小慢の臨床調査個人票と連動することで、疫学データとしての精度を高め、問題点をあきらかにし、QOLの向上に資する必要があると考えられた。

また、患者会であるNPO法人PIDつばさの会と連動して、患者登録・医療電子日記システムであるPierを用いた症状・病状把握の支援を行い、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

D. 考察

3年間の研究成果により診断・診療の支援体制が充実した。今後は、新体制のもと、これまでの活動を継続し、対応疾患の移行期医療について、個別に、生涯難病免疫学講座を通じて、また広報を用いて、啓発し体制を整えていく。新規免疫不全症や、分類の変更に対しても、適宜対応をしていくよう、研究者・診療者連携をより強固なものにして、研究を発展させる予定である。国際的な連携についても分担研究者である森尾がIUIS(国際免疫学会連合)の委員として、参画しており、研究協力者

の今井もアジア太平洋免疫不全症学会の理事として、造血幹細胞移植のアジア太平洋地域における標準化、移植成績の向上に取り組んでいる。また、新生児マスキリーニング導入による重症PIDに対する予後の向上に向けても活動を行っている。

E. 結論

研究により、PIDの診断や診療に資する資料の提供や、具体的な相談・支援業務が実施された。これらを支える枠組みである、研究会 学会移行や、新規データベースへの移行についても、具体的に準備が行われた。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Hoshino A, Okada S, Yoshida K, Nishida N, Okuno Y, Ueno H, Yamashita M, Okano T, Tsumura M, Nishimura S, Sakata S, Kobayashi M, Nakamura H, Kamizono J, Mitsui-Sekinaka K, Ichimura T, Ohga S, Nakazawa Y, Takagi M, Imai K, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Nonoyama S, Morio T, Kanegane H. Abnormal hematopoiesis and autoimmunity in human subjects with germline IKZF1 mutations. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2016. [Epub ahead of print]
- 2) Ono S, Okano T, Hoshino A, Yanagimachi M, Hamamoto K, Nakazawa Y, Imamura T, Onuma M, Niizuma H, Sasahara Y, Tsujimoto H, Wada T, Kunisaki R, Takagi M, Imai K, Morio T, Kanegane H. Hematopoietic Stem Cell Transplantation for XIAP

- Deficiency in Japan. *J. Clin. Immunol.* 37: 85-91, 2017.
- 3) Takagi M, Ogata S, Ueno H, Yoshida K, Yeh T, Hoshino A, Piao J, Yamashita M, Nanya M, Okano T, Kajiwara M, Kanegane H, Muramatsu H, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Bando Y, Kato M, Hayashi Y, Miyano S, Imai K, Ogawa S, Kojima S, Morio T. Haploinsufficiency of TNFAIP3 (A20) by germline mutation is involved in autoimmune lymphoproliferative syndrome. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2016. [Epub ahead of print]
 - 4) Tsujita Y, Mitsui-Sekinaka K, Imai K, Yeh TW, Mitsui N, Asano T, Ohnishi H, Kato Z, Sekinaka Y, Zaha K, Kato T, Okano T, Takashima T, Kobayashi K, Kimura M, Kunitsu T, Maruo Y, Kanegane H, Takagi M, Yoshida K, Okuno Y, Muramatsu H, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Kojima S, Ogawa S, Ohara O, Okada S, Kobayashi M, Morio T, Nonoyama S. Phosphatase and tensin homolog (PTEN) mutation can cause activated phosphatidylinositol 3-kinase δ syndrome-like immunodeficiency. *J. Allergy Clin. Immunol.* 138: 1672-1680, 2016.
 - 5) Nakagawa R, Takasawa K, Yeh TW, Imai K, Kashimada K, Morio T. Type 1 diabetes mellitus associated with activated phosphatidylinositol 3-kinase delta syndrome, type 2. *J Diabetes.* 2018 May;10(5):421-422. doi: 10.1111/1753-0407.12638.
 - 6) Tanaka-Kubota M, Shinozaki K, Miyamoto S, Yanagimachi M, Okano T, Mitsui N, Ueki M, Yamada M, Imai K, Takagi M, Agematsu K, Kanegane H, Morio T. Hematopoietic stem cell transplantation for pulmonary alveolar proteinosis associated with primary immunodeficiency disease. *Int J Hematol.* 2018 May;107(5):610-614. doi: 10.1007/s12185-017-2375-1.
 - 7) Asano T, Okada S, Tsumura M, Yeh TW, Mitsui-Sekinaka K, Tsujita Y, Ichinose Y, Shimada A, Hashimoto K, Wada T, Imai K, Ohara O, Morio T, Nonoyama S, Kobayashi M. Enhanced AKT Phosphorylation of Circulating B Cells in Patients With Activated PI3K δ Syndrome. *Front Immunol.* 2018 Apr 5;9:568. doi: 10.3389/fimmu.2018.00568.
 - 8) Okano T, Tsujita Y, Kanegane H, Mitsui-Sekinaka K, Tanita K, Miyamoto S, Yeh TW, Yamashita M, Terada N, Ogura Y, Takagi M, Imai K, Nonoyama S, Morio T. Droplet Digital PCR-Based Chimerism Analysis for Primary Immunodeficiency Diseases. *J Clin Immunol.* 2018 Apr 18. doi: 10.1007/s10875-018-0497-8. [Epub ahead of print]
 - 9) Egawa M, Kanegane H, Imai K, Morio T, Miyasaka N. Intravenous immunoglobulin (IVIg) efficiency in women with common variable immunodeficiency (CVID) decreases significantly during pregnancy. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2018 Apr 3:1-5. doi: 10.1080/14767058.2018.1455824. [Epub ahead of print]
 - 10) Kadowaki T, Ohnishi H, Kawamoto N, Hori T, Nishimura K, Kobayashi C, Shigemura T, Ogata S, Inoue Y, Kawai T, Hiejima E, Takagi M, Imai K, Nishikomori R, Ito S, Heike T, Ohara O, Morio T, Fukao T, Kanegane H. Haploinsufficiency of A20 causes autoinflammatory and autoimmune disorders. *J Allergy Clin Immunol.* 2018 Apr;141(4):1485-1488.e11. doi: 10.1016/j.jaci.2017.10.039.
 - 11) Sugawara Y, Imai K, Kashimada A, Moriyama K, Baba S, Nishikomori R, Motegi M, Takeuchi Y, Morio T. Autoinflammatory phenotypes in

- Aicardi-Goutières syndrome with interferon upregulation and serological autoimmune features. *J Allergy Clin Immunol*. 2018 Mar;141(3):1135-1138. doi: 10.1016/j.jaci.2017.10.019.
- 12) Oshima K, Saiki N, Tanaka M, Imamura H, Niwa A, Tanimura A, Nagahashi A, Hirayama A, Okita K, Hotta A, Kitayama S, Osawa M, Kaneko S, Watanabe A, Asaka I, Fujibuchi W, Imai K, Yabe H, Kamachi Y, Hara J, Kojima S, Tomita M, Soga T, Noma T, Nonoyama S, Nakahata T, Saito MK. Human AK2 links intracellular bioenergetic redistribution to the fate of hematopoietic progenitors. *Biochem Biophys Res Commun*. 2018 Mar 4;497(2):719-725. doi: 10.1016/j.bbrc.2018.02.139.
 - 13) Horikoshi Y, Umeda K, Imai K, Yabe H, Sasahara Y, Watanabe K, Ozawa Y, Hashii Y, Kurosawa H, Nonoyama S, Morio T. Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Leukocyte Adhesion Deficiency. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2018 Mar;40(2):137-140. doi: 10.1097/MPH.0000000000001028.
 - 14) Takagi M, Hoshino A, Yoshida K, Ueno H, Imai K, Piao J, Kanegane H, Yamashita M, Okano T, Muramatsu H, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Hayashi Y, Kojima S, Morio T. Genetic heterogeneity of uncharacterized childhood autoimmune diseases with lymphoproliferation. *Pediatr Blood Cancer*. 2018 Feb;65(2). doi: 10.1002/pbc.26831.
 - 15) Leiding JW, Okada S, Hagin D, Abinun M, Shcherbina A, Balashov DN, Kim VHD, Ovadia A, Guthery SL, Pulsipher M, Lilic D, Devlin LA, Christie S, Depner M, Fuchs S, van Royen-Kerkhof A, Lindemans C, Petrovic A, Sullivan KE, Bunin N, Kilic SS, Arpaci F, Calle-Martin O, Martinez-Martinez L, Aldave JC, Kobayashi M, Ohkawa T, Imai K, Iguchi A, Roifman CM, Gennery AR, Slatter M, Ochs HD, Morio T, Torgerson TR; Inborn Errors Working Party of EBMT and the PIDTC. Hematopoietic stem cell transplantation in patients with Gain of Function STAT1 Mutation. *J Allergy Clin Immunol*. 2018 Feb;141(2):704-717.e5.
 - 16) Tsujita Y, Imai K, Honma K, Kamae C, Horiuchi T, Nonoyama S. A Severe Anaphylactic Reaction Associated with IgM-Class Anti-Human IgG Antibodies in a Hyper-IgM Syndrome Type 2 Patient. *J Clin Immunol*. 2018 Jan;38(1):144-148. doi: 10.1007/s10875-017-0466-7.
 - 17) Kanegane H, Hoshino A, Okano T, Yasumi T, Wada T, Takada H, Okada S, Yamashita M, Yeh TW, Nishikomori R, Takagi M, Imai K, Ochs HD, Morio T. Flow cytometry-based diagnosis of primary immunodeficiency diseases. *Allergol Int*. 2018 Jan;67(1):43-54. doi: 10.1016/j.alit.2017.06.003
 - 18) Kaneko R, Yamamoto S, Okamoto N, Akiyama K, Matsuno R, Toyama D, Hoshino A, Imai K, Isoyama K. Wiskott-Aldrich syndrome that was initially diagnosed as immune thrombocytopenic purpura secondary to a cytomegalovirus infection. *SAGE Open Med Case Rep*. 2018 Jan 9;6:2050313X17753788. doi: 10.1177/2050313X17753788.
 - 19) Ishiwata Y, Nagata M, Tsuge K, Takahashi H, Suzuki S, Imai K, Takagi M, Kanegane H, Morio T, Yasuhara M. Population Pharmacokinetics of Intravenous Busulfan in Japanese Pediatric Patients With Primary Immunodeficiency Diseases. *J Clin Pharmacol*. 2017 Oct 27. doi: 10.1002/jcph.1027. [Epub ahead of print]
 - 20) Okano T, Nishikawa T, Watanabe E, Watanabe T, Takashima T, Yeh TW,

- Yamashita M, Tanaka-Kubota M, Miyamoto S, Mitsuiki N, Takagi M, Kawano Y, Mochizuki Y, Imai K, Kanegane H, Morio T. Maternal T and B cell engraftment in two cases of X-linked severe combined immunodeficiency with IgG1 gammopathy. *Clin Immunol.* 2017 Oct;183:112-120. doi: 10.1016/j.clim.2017.08.003.
- 21) Nagasawa M, Mitsuiki N, Aoki Y, Ono T, Isoda T, Imai K, Takagi M, Kajiwara M, Kanegane H, Morio T. Effect of reduced-intensity conditioning and the risk of late-onset non-infectious pulmonary complications in pediatric patients. *Eur J Haematol.* 2017 Dec;99(6):525-531. doi: 10.1111/ejh.12967
- 22) Miot C, Imai K, Imai C, Mancini AJ, Kucuk ZY, Kawai T, Nishikomori R, Ito E, Pellier I, Dupuis Girod S, Rosain J, Sasaki S, Chandrakasan S, Pachlopnik Schmid J, Okano T, Colin E, Olaya-Vargas A, Yamazaki-Nakashimada M, Qasim W, Espinosa Padilla S, Jones A, Krol A, Cole N, Jolles S, Bleesing J, Vraetz T, Gennery AR, Abinun M, Gungör T, Costa-Carvalho B, Condino-Neto A, Veys P, Holland SM, Uzel G, Moshous D, Neven B, Blanche S, Ehl A Severe Anaphylactic Reaction Associated with IgM-Class Anti-Human IgG Antibodies in a Hyper-IgM Syndrome Type 2 Patient. *S, Döffinger R, Patel SY, Puel A, Bustamante J, Gelfand EW, Casanova JL, Orange JS, Picard C.* Hematopoietic stem cell transplantation in 29 patients hemizygous for hypomorphic IKBKG/NEMO mutations. *Blood.* 2017 Sep 21;130(12):1456-1467.
- 23) Wada T, Miyamoto S, Okamoto H, Matsuda Y, Toma T, Imai K, Takagi M, Morio T, Yachie A. Prolonged neutropenia due to antihuman neutrophil antigen 2 (CD177) antibody after bone marrow transplantation. *Pediatr Blood Cancer.* 2017 Jul;64(7). e26388
- 24) Nagasawa M, Ohkawa T, Takagi M, Imai K, Morio T. A Stable Mixed Chimera After SCT with RIC in an Infant with **IκBα Hypermorphic Mutation**. *J Clin Immunol.* 2017 Jul;37(5):413-414. doi:10.1007/s10875-017-0375-9
- 25) Hoshino A, Okada S, Yoshida K, Nishida N, Okuno Y, Ueno H, Yamashita M, Okano T, Tsumura M, Nishimura S, Sakata S, Kobayashi M, Nakamura H, Kamizono J, Mitsui-Sekinaka K, Ichimura T, Ohga S, Nakazawa Y, Takagi M, Imai K, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Nonoyama S, Morio T Kanegane H. Abnormal hematopoiesis and autoimmunity in human subjects with germline IKZF1 mutations. *J Allergy Clin Immunol.* 2017 Jul;140(1):223-231.
- 26) Sekinaka Y, Mitsuiki N, Imai K, Yabe M, Yabe H, Mitsui-Sekinaka K, Honma K, Takagi M, Arai A, Yoshida K, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Muramatsu H, Kojima S, Hira A, Takata M, Ohara O, Ogawa S, Morio T, Nonoyama S. Common Variable Immunodeficiency Caused by FANCD Mutations. *J Clin Immunol.* 2017 Jul;37(5):434-444.
- 27) Takashima T, Okamura M, Yeh TW, Okano T, Yamashita M, Tanaka K, Hoshino A, Mitsuiki N, Takagi M, Ishii E, Imai K, Kanegane H, Morio T. Multicolor Flow Cytometry for the Diagnosis of Primary Immunodeficiency Diseases. *J Clin Immunol.* 2017 Jul;37(5):486-495.
- 28) Takagi M, Ogata S, Ueno H, Yoshida K, Yeh T, Hoshino A, Piao J, Yamashita M, Nanya M, Okano T, Kajiwara M, Kanegane H, Muramatsu H, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Bando Y, Kato M, Hayashi Y, Miyano S, Imai K, Ogawa S, Kojima S, Morio T. Haploinsufficiency of TNFAIP3 (A20) by

- germline mutation is involved in autoimmune lymphoproliferative syndrome. *J Allergy Clin Immunol*. 2017 Jun;139(6):1914-1922.
- 29) Hoenig M, Lagresle-Peyrou C, Pannicke U, Notarangelo LD, Porta F, Gennery AR, Slatter M, Cowan MJ, Stepensky P, Al-Mousa H, Al-Zahrani D, Pai SY, Herz W, Gaspar HB, Veys P, Oshima K, Imai K, Yabe H, Noroski LM, Wulffraat NM, Sykora KW, Soler-Palacin P, Muramatsu H, Al Hilali M, Moshous D, Debatin KM, Schuetz C, Jacobsen EM, Schulz AS, Schwarz K, Fischer A, Friedrich W, Cavazzana M; European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) Inborn Errors Working Party. Reticular dysgenesis: international survey on clinical presentation, transplantation, and outcome. *Blood*. 2017 May 25;129(21):2928-2938.
- 30) Takagi M, Ishiwata Y, Aoki Y, Miyamoto S, Hoshino A, Matsumoto K, Nishimura A, Tanaka M, Yanagimachi M, Mitsuiki N, Imai K, Kanegane H, Kajiwara M, Takikawa K, Mae T, Tomita O, Fujimura J, Yasuhara M, Tomizawa D, Mizutani S, Morio T. HLA haploidentical hematopoietic cell transplantation using clofarabine and busulfan for refractory pediatric hematological malignancy. *Int J Hematol*. 2017 May;105(5):686-691
- 31) Goto F, Uchiyama T, Nakazawa Y, Imai K, Kawai T, Onodera M. Persistent Impairment of T-Cell Regeneration in a Patient with Activated PI3K δ Syndrome. *J Clin Immunol*. 2017 May;37(4):347-350.
- 32) Egawa M, Imai K, Mori M, Miyasaka N, Kubota T. Placental Transfer of Canakinumab in a Patient with Muckle-Wells Syndrome. *J Clin Immunol*. 2017 May;37(4):339-341.
- 33) Slack J, Albert MH, Balashov D, Belohradsky BH, Bertaina A, Bleesing J, Booth C, Büchner J, Buckley RH, Ouachée-Chardin M, Deripapa E, Drabko K, Eapen M, Feuchtinger T, Finocchi A, Gaspar HB, Ghosh S, Gillio A, Gonzalez-Granado LI, Grunebaum E, Güngör T, Heilmann C, Helminen M, Higuchi K, Imai K, Kalwak K, Kanazawa N, Karasu G, Kucuk ZY, Laberko A, Lange A, Mahlaoui N, Meisel R, Moshous D, Muramatsu H, Parikh S, Pasic S, Schmid I, Schuetz C, Schulz A, Schultz KR, Shaw PJ, Slatter MA, Sykora KW, Tamura S, Taskinen M, Wawer A, Wolska-Kus Nierz B, Cowan MJ, Fischer A, Gennery AR; Inborn Errors Working Party of the European Society for Blood and Marrow Transplantation; European Society for Immunodeficiencies, Stem Cell Transplant for Immunodeficiencies in Europe (SCETIDE), the Center for International Blood and Marrow Transplant Research; Primary Immunodeficiency Treatment Consortium. Outcome of Hematopoietic Cell Transplantation for DNA-Double Strand Breakage Repair Disorders. *J Allergy Clin Immunol*. 2017 Apr 7. pii: S0091-6749(17)30567-5. doi: 10.1016/j.jaci.2017.02.036. [Epub ahead of print]
- 34) Rawat A, Vignesh P, Sharma A, Shandilya JK, Sharma M, Suri D, Gupta A, Gautam V, Ray P, Rudramurthy SM, Chakrabarti A, Imai K, Nonoyama S, Ohara O, Lau YL, Singh S. Infection Profile in Chronic Granulomatous Disease: a 23-Year Experience from a Tertiary Care Center in North India. *J Clin Immunol*. 2017 Apr;37(3):319-328.
- 35)

2. 学会発表

- 1) 足洗美穂, 西村聡, 神谷尚宏, 山本俊亮, 小野林太郎, 友田昂宏, 山本薫, 井上健斗, 井上真依子, 廣木遥, 宮本智史, 星野顕宏, 梅原直, 平林真介, 岡本健太郎, 柳町昌克, 磯田健志, 細谷要介, 長谷川大輔, 今井耕輔,

- 高木正稔, 金兼弘和, 森尾友宏, 真部淳
造血細胞移植後に生じた腸管気腫症に対し
て間欠的酸素投与が有効であった 3 例 第
41 回日本造血細胞移植学会総会 2019.3.8
大阪 (口頭)
- 2) 柳町昌克, 布井博幸, 水上智之, 西村豊樹, 佐々
木康二, 清谷知賀子, 康勝好, 井口晶裕, 田淵健,
井上雅美, 加藤剛二, 今井耕輔, 矢部普正, 小林
正夫, 森尾友宏 慢性肉芽腫症に対する造
血細胞移植成績に及ぼす遺伝子型の影響
(JDCHCT と PIDJ データ解析より) 第 41
回日本造血細胞移植学会総会 2019.3.8
大阪 (口頭)
 - 3) 梅田雄嗣, 今井耕輔, 柳町昌克, 矢部普正, 川口
浩史, 高橋義行, 梶原道子, 井上雅美, 橋井佳子,
熱田由子, 森尾友宏 非腫瘍性疾患に対す
る同種造血幹細胞移植において GVHD が
治療成績に与える影響 第 41 回日本造血
細胞移植学会総会 2019.3.8 大阪 (口頭)
 - 4) 今井耕輔、原発性免疫異常症の遺伝子診
断: PIDJ ver.2、第 2 回 日本免疫不全・自
己炎症学会総会・学術集会, 2019.2.2 東京(口
頭)
 - 5) 矢田裕太郎, 江口克秀, 石村匡崇, 幸伏寛和, 長
谷川一太, 白石 暁, 古賀大介, 西 眞範, 今 井
耕輔, 金兼弘和, 大賀正一、高 IgE 血症を伴う
難治性下痢から診断し造血細胞移植で根治
した IPEX 症候群、第 2 回 日本免疫不全・
自己炎症学会総会・学術集会, 2019.2.2 東京
(口頭)
 - 6) 西村聡, 青木由貴, 石渡泰芳, 井上真依子,
市村卓也, 上山潤一, 松本和明, 井上健斗,
廣木遥, 小野真太郎, 岡野翼, 田中真理, 足
洗美穂, 宮本智史, 宮脇零土, 山岸千佳, 手
束真理, 大川哲平, 星野顕宏, 遠藤明史, 安
原真人, 神谷尚宏, 満生紀子, 小野敏明, 柳
町昌克, 磯田健志, 富澤大輔, 長澤正之, 梶
原道子, 高木正稔, 水谷修紀, 金兼弘和, 今
井耕輔, 森尾友宏, 原発性免疫不全症に対
するフルダラビン・ブスルファンとフルダ
ラビン・メルファランの強度減弱前処置に
よる造血細胞移植、第 2 回 日本免疫不
全・自己炎症学会総会・学術集会, 2019.2.2
東京 (口頭)
 - 7) Yeh TW, Okano T, Okamoto K, Yamashita
M, Takashima T, Mitsuiki N, Okada S,
Kanegane H, Imai K. APRIL deficiency as
a cause of common variable
immunodeficiency、第 2 回 日本免疫不
全・自己炎症学会総会・学術集会, 2019.2.2
東京 (口頭)
 - 8) 門脇朋範, 大西秀典, 金兼弘和, 川本典生, 堀
友博, 今井耕輔, 深尾敏幸、Multicolor flow
cytometry による A20 ハプロ不全症患者の
リンパ球サブセットの解析、第 2 回 日本
免疫不全・自己炎症学会総会・学術集
会, 2019.2.2 東京 (口頭)
 - 9) 奥廣有喜 1, 山崎夏維, 谷村一輝, 比良洸太, 仁
谷千賀, 岡田恵子, 藤崎弘之, 岡本圭祐, 岡 田
賢, 重水大智, 今井耕輔, 森尾友宏, 原 純一,
成人期に達し遅発型複合免疫不全症に移行
した NFkB1 異常症に対する同種造血幹細
胞移植 第 2 回 日本免疫不全・自己炎症学
会総会・学術集会, 2019.2.3 東京 (口頭)
 - 10) 戸澤雄介, Abdrabou Shima, 野川奈津子, 西
内津雄, 石田敏章, 佐野秀樹, 鈴木雄一, 小林良
二, 小原収, 成戸卓也, 今井耕輔, 小林邦彦, 有
賀正, 山田雅文、新たに診断した残存活性を
有する遺伝性葉酸吸収不全症例と既報 3 症
例との比較検討、第 2 回 日本免疫不全・
自己炎症学会総会・学術集会, 2019.2.3 東京
(口頭)
 - 11) 西川拓明, 指宿敦子, 今井耕輔, 金兼弘和,
河野嘉文、皮膚生検で著名なランゲルハ
ンズ細胞浸潤を認めた新規 IL2RG 変異
Omenn 症候群、第 2 回 日本免疫不全・自
己炎症学会総会・学術集会, 2019.2.3 東京(口
頭)
 - 12) 石橋佑脩、岡野翼、谷田けい、磯田健志、
小林法元、藤原享志、座波清誉、野々山恵
章、今井耕輔、森尾友宏、金兼弘和、BTK
転写調節の異常による X 連鎖無ガンマグロ
ブリン血症の 3 家系、第 2 回 日本免疫不
全・自己炎症学会総会・学術集会, 2019.2.3
東京 (口頭)
 - 13) 釜江智佳子、今井耕輔、加藤環、岡野翼、
本間健一、中川紀子、葉姿汶、野口恵美子、
小原収、佐々木裕之、久保田健夫、森尾友
宏、金兼弘和、野々山恵章、複合免疫不全
症としての ICF 症候群、第 2 回 日本免疫
不全・自己炎症学会総会・学術集会, 2019.2.3
東京 (口頭)
 - 14) Inoue k, Kamiya T, Miura H, Inoue M,
Yanagimachi M, Park MJ, Imai K, Takagi

- M, Yoshikawa T, Kanegane H, Morio T, Hematopoietic stem cell transplantation for XIAP deficiency with chromosomally integrated human herpesvirus 6、第 50 回日本小児感染症学会学術集会、2018.11.10、福岡 (ポスター)
- 15) Inoue M, Isoda T, Matsumoto K, Inoue K, Kamiya T, Yanagimachi M, Takagi M, Kanegane H, Imai K, Morio T, Cytomegalovirus laryngitis in primary combined immunodeficiency diseases、第 50 回日本小児感染症学会学術集会、2018.11.10、福岡 (口頭)
- 16) 岡本圭祐, 森雅亮, 松井利浩, 溝口史高, 星野顕宏, 今井耕輔, 上阪等, 森尾友宏 自己免疫性疾患感患者における原発性免疫不全症合併例の後方視的分析 第 46 回日本臨床免疫学会総会 2018.11.8 長野 (ポスター)
- 17) 上島洋二, 磯部勉, 小倉友美, 谷田けい, 寺田尚美, 古市美穂子, 佐藤智, 菅沼栄介, 康勝好, 高木正稔, 今井耕輔, 野々山恵章, 森尾友宏, 金兼弘和. 同じ遺伝子変異で異なる臨床病型を認めた hypo-morphic RAG1 mutations による複合型免疫不全症の兄弟例 第 46 回日本臨床免疫学会総会 2018.11.8 長野 (ポスター)
- 18) 梅田 雄嗣, 矢部 普正, 加藤 剛二, 今井耕輔, 小林 正夫, 高橋 義行, 井上 雅美, 橋井 佳子, 熱田 由子, 森尾 友宏. 低線量放射線と T 細胞除去が非腫瘍性疾患に対する骨髄非破壊的前処置を用いた造血細胞移植に与える影響 第 80 回日本血液学会学術集会 2018.10.13 大阪 (口頭)
- 19) 井上真依子, 友田昂宏, 磯田健志, 井上健斗, 神谷尚宏, 柳町昌克, 高木正稔, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏. CTLA4 ハプロ不全症に対する非血縁者間骨髄移植 第 9 回関東甲越免疫不全症研究会 2018.9.23 東京(ステーションコンファレンス東京) (口頭)
- 20) 友田昂宏, 井上真依子, 磯田健志, 山下 基, 井上健斗, 神谷尚宏, 柳町昌克, 田中正則, 石毛崇, 高木正稔, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏. 腸管気腫症を伴った Wiskott-Aldrich 症候群 第 9 回関東甲越免疫不全症研究会 2018.9.23 東京(ステーションコンファレンス東京) (口頭)
- 21) 本間あおい, 金兼弘和, 廣木遙, 岡野翼, 谷田けい, 今井耕輔, 高木正稔, 渡辺昭充, 渡部誠一, 森尾友宏. IgA および IgG サブクラス欠損症としてフォローされていた ICF 症候群の姉妹例第 121 回日本小児科学会学術集会.2018.4.20.福岡 (ポスター)
- 22) 田中絵里子, 高木正稔, 今井耕輔, 森尾友宏. 小児特発性ネフローゼ症候群患者の腎組織における Toll 様受容体発現の検討. 第 121 回日本小児科学会学術集会 2018.4.20.福岡 (ポスター)
- 23) 毛利 万里子, 森 雅亮, 金森 透, 岡本 圭祐, 田中 絵里子, 今井 耕輔, 森尾 友宏, 岡本健太郎, アダリムマブを含む多剤併用にて寛解を得た難治性腸管ベーチェット病の 2 歳女児第 121 回日本小児科学会学術集会. 2018.4.20.福岡 (ポスター)
- 24) 小倉 友美, 加藤 環, Rawat Amit, 釜江 智佳子, 今井 耕輔, 野々山 恵章, 重症複合免疫不全症及び毛細血管拡張性運動失調症の迅速遺伝子診断. 第 121 回日本小児科学会学術集会.2018.4.20.福岡 (ポスター)
- 25) 岡田賢, Jennifre Leiding, Troy Torgerson, 今井耕輔, 井口晶裕, 有賀正, 森尾友宏, 小林正夫. STAT1 機能獲得型変異による原発性免疫不全症患者に対する造血細胞移植の有効性と問題点の検討 第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道 (口頭)
- 26) 井上健斗, 星野顕宏, 柳町昌克, 今井耕輔, 高木正稔, 新妻秀剛, 笹原洋二, 森健, 早川晶, 金兼弘和, 森尾友宏. 本邦における IPEX 症候群に対する造血細胞移植 第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.03 北海道 (ポスター)
- 27) 廣木遙, 岡野翼, 今井耕輔, 井上真依子, 宮本智史, 井上健斗, 星野顕宏, 柳町昌克, 高木正稔, 梶原道子, 金兼弘和, 森尾友宏. 活性化 PI3K 症候群 1 型に対する HLA 一致非血縁者間骨髄移植 第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道 (ポスター)
- 28) 柳町昌克, 田中真理, 今井耕輔, 前田佳真, 西村聡, 星野顕宏, 満生紀子, 高木正稔, 梶原道子, 金兼弘和, 長澤正之, 岡本健太郎, 陳豊史, 伊達洋至, 森尾友宏. 造血細胞移植後の閉塞性細気管支炎に対して生体片肺移植を施行した Wiskott-Aldrich 症候群の 1

- 例 第 40 回日本造血細胞移植学会総会
2017.02.02 北海道 (口頭)
- 29) 金兼弘和, 岡野翼, 辻田由喜, 関中佳奈子, 谷田けい, 宮本智史, Tzu-Wen Yeh, 山下基, 寺田尚美, 小倉友美, 高木正稔, 今井耕輔, 野々山恵章, 森尾友宏. Droplet digital PCR を用いた造血細胞移植後キメリズム解析の有用性 第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道(口頭)
- 30) 西村聡, 青木由貴, 石渡泰芳, 松本和明, 廣木遥, 小野真太郎, 岡野翼, 宮本智史, 足洗美穂, 星野顕宏, 田中真理, 宮脇零土, 小林千佳, 手束真理, 大川哲平, 満生紀子, 遠藤明史, 小野敏明, 磯田健志, 宮澤大輔, 長澤正之, 水谷修紀, 安原真人, 梶原道子, 柳町昌克, 高木正稔, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏. 原発性免疫不全症に対する FluBU と FluMel による前処置法に比較検討第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道(口頭)
- 31) Tamura A, Uemura S, Yamamoto N, Nakamura S, Fujiwara T, Tahara T, Saito A, Kozaki A, Kishimoto K, Ishida T, Hasegawa D, Hiroki H, Okano T, Imai K, Morio T, Kosaka Y, Kanegane H. Reduced-intensity conditioning transplantation for X-linked lymphoproliferative syndrome type 1 第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道(ポスター)
- 32) 蒸野寿紀, 田村志宣, 山下友佑, 三嶋博之, 南弘一, 月野隆一, 鈴木啓之, 吉浦孝一郎, 今井耕輔, 森尾友宏, 園木孝志, Evans 症候群および低ガンマグロブリン血症を発症した歌舞伎症候群の一例 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会学術集会 2017.01.20 東京(口頭)
- 33) 田村志宣, 春谷勇平, 小畑裕史, 山下友佑, 蒸野寿紀, 細井裕樹, 村田祥吾, 西川彰則, 吉浦孝一郎, 今井耕輔, 森尾友宏, 園木孝志, Successful cord blood transplantation in a patient with adult-onset common variable immunodeficiency 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会学術集会 2017.01.20 東京(口頭)
- 34) 山下基, 満生紀子, 岡田賢, 井上裕三朗, 中世古知昭, Aditya K. Padhi, Kam Y Zhang, 小原收, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 谷内一郎, 森尾友宏. IKZF3 ヘテロ結合型ミセンス変異による B 細胞欠損症 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 2017.01.20 東京(口頭)
- 35) 高木正稔, 小川淳, 今井耕輔, 金兼弘和, 森尾友宏. 生殖細胞 PAX5 変異による家族性急性リンパ性白血病発症患者における免疫機能の評価 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 2017.01.20 東京(口頭)
- 36) 林琳, 今井耕輔, 金兼弘和, 森尾友宏, 高木正稔, RAS 関連 ALPS 様疾患 (RALD) モデルマウスを用いたリンパ球分化の解析 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 2017.01.21 東京(口頭)
- 37) 座波清誉, 加藤環, 今井耕輔, 森尾友宏, 上田耕一郎, 谷内昇一郎, 川原勇太, 森本哲, 樋渡光輝, 片岡伸介, 村松秀城, 大杉夕子, 野々山恵章, WHIM 症候群 8 例の臨床的特徴、免疫学的解析について 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会学術集会 2017.01.21 東京(口頭)
- 38) 宮本智史, 高木正稔, 西村聡, 田中真理, 小野真太郎, 足洗美穂, 満生紀子, 星野顕宏, 柳町昌克, 青木由貴, 宮澤大輔, 今井耕輔, 梶原道子, 金兼弘和, 森尾友宏. 頻回再発に対する複数回造血細胞移植により寛解を維持している乳児白血病の 7 歳女児例 第 59 回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.11 愛媛(口頭)
- 39) 吉本優里, 山中純子, 末永祐太, 田中瑞恵, 瓜生英子, 平井理央, 佐藤典子, 星野顕宏, 今井耕輔, 金兼弘和, 七野浩之. リンパ節腫大を契機に見つかった CTLA4 パブロ不全症 第 59 回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.11 愛媛(ポスター)
- 40) 今井耕輔, SCID 重症複合免疫不全症、その新生児マススクリーニングと治療 第 59 回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.10 愛媛(口頭)
- 41) 田中真理, 西村聡, 山下基, 岡野翼, 宮本智史, 星野顕宏, 満生紀子, 柳町昌克, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 森尾友宏. ネララピンを含む多剤併用化学療法中に歩行不可能となった T 細胞性リンパ腫白血病の 1 例 第 59 回日本小児血液・がん学術集会 第

- 59 回日本小児血液・がん学会学術集会
2017.11.10 愛媛(ポスター)
- 42) 井上麻衣子, 星野顕宏, 松本和明, 西村聡, 柳町昌克, 高木正稔, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏. 播種性フザリウム感染症を合併した重症先天性好中球減少症の一例 第 59 回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.09 愛媛(ポスター)
- 43) 今井耕輔. 原発性免疫不全症・自己炎症疾患において考慮すべき遺伝医療の特性と課題 第 59 回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.09 愛媛(口頭)
- 44) 廣木遥, 今井耕輔, 宮本智史, 井上麻衣子, 田中真理, 星野顕宏, 柳町昌克, 高木正稔, 梶原道子, 金兼弘和, 森尾友宏. 移植後中心静脈栄養依存となったのち、右心房内 fibrin 血栓症を発症した NEMO 異常症の一例 第 59 回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.09 愛媛 (ポスター)
- 45) 小野真太郎, 金兼弘和, 星野顕宏, 岡野翼, 今井耕輔, 中山学, 小原収, 森尾友宏. EB ウイルス関連リンパ増殖症に対する網羅的診断方法の有用性 第 49 回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川 (口頭)
- 46) 加納友環, 森口直彦, 葉姿汝, 岡野翼, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏. 反復する単純ヘルペスウイルス感染、爪白癬、脱毛を特徴とする NF-kB2 欠損症(CVID10)の 1 例 第 49 回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川 (ポスター)
- 47) 井上健斗, 星野顕宏, 三浦浩樹, 朴明子, 今井耕輔, 吉川哲史, 金兼弘和, 森尾友宏. X 連鎖リンパ増殖症候群 2 型における HHV-6 DNA 高コピー数は再活性化か? 第 49 回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川 (ポスター)
- 48) 佐藤健, 安達恵利子, 滝島茂, 菅原祐之, 長谷川毅, 土屋史郎, 今井耕輔, 森尾友宏. Very late relapse を起こしたヘルペス脳炎の 1 例 第 49 回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川 (ポスター)
- 49) 谷田けい, 星野顕宏, 柳町昌克, 今井耕輔, 吳宗憲, 川島尚志, 西村豊樹, 布井博幸, 金兼弘和, 森尾友宏. 菌性肺炎を発症した X 連鎖慢性肉芽腫症保因者 第 49 回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川 (ポスター)
- 50) Matsumoto K, Takagi M, Ishiwata Y, Aoki Y, Miyamoto S, Hoshino A, Nishimura A, Tanaka M, Yanagimachi M, Mitsuiki N, Imai K, Kanegnane H, Kajiwara M, Takikawa K, Mae T, Tomiota O, Fujimura J, Yasuhara M, Tomizawa D, Mizutani S, Morio T. HLA haploidentical HCT using clofarabine and busulfan for refractory pediatric leukemia. JSH 2017 2017.10.20 東京 (ポスター)
- 51) Imai.k Newborn Screening of PID in japan APSID 2017 Autumn School 2017.10.10 Hong Kong (口頭)
- 52) 谷田けい, 星野顕宏, 今井耕輔, 岡田賢, 大西秀典, 鈴木孝二, 南部隆亮, 森雅亮, 金兼弘和, 森尾友宏. 多彩な自己免疫疾患を合併する STAT3 機能獲得変異 第 27 回日本小児リウマチ学会総会・学術集会 2017.10.07. 京都 (口頭)
- 53) 大西秀典, 門脇朋範, 川本典生, 堀友博, 西村謙一, 小林千恵, 重村倫成, 緒方昌平, 井上祐三朗, 河合朋樹, 日衛嶋栄太郎, 高木正稔, 今井耕輔, 西小森隆太, 伊藤秀一, 平家俊男, 小原収, 森尾友宏, 深尾敏幸, 金兼弘和. 多施設共同研究による A20 ハプロ不全症の国内症例の病態解析 第 45 回日本臨床免疫学会 2017.09.28 東京 (京王プラザホテル) (ポスター)
- 54) 小野真太郎, 金兼弘和, 柳町昌克, 岡野翼, 星野顕宏, 高木正稔, 今井耕輔, 森尾友宏. 造血幹細胞移植による XIAP 欠損症関連炎症性腸疾患の治療 第 45 回日本臨床免疫学会 2017.09.28 東京 (京王プラザホテル) (ポスター)
- 55) 今井耕輔, 寺田尚美, 森尾友宏. スペクトル型セルアナライザーを用いたヒト免疫細胞分化状態診断法の検討 第 45 回日本臨床免疫学会 2017.09.28 東京 (京王プラザホテル) (ポスター)
- 56) 今井耕輔. 機能獲得型変異による慢性炎症と免疫不全症 第 45 回日本臨床免疫学会 2017.09.29 東京 (京王プラザホテル) (口頭)
- 57) 川原勇太, 森本哲, 熊谷秀規, 多賀直行, 岡野翼, 今井耕輔, MHC class 欠損症 (CITA 遺伝子変異) に対する臍帯血移植の経験 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東

- 甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京（口頭）
- 58) 今井耕輔, Kabuki 症候群における免疫不全症 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京（口頭）
- 59) 井上健斗, 星野顕宏, 金田朋也, 井上真依子, 廣木遙, 外山大輔, 山本将平, 磯山恵一, 柳町昌克, 高木正稔, 今井耕輔, 梶原道子, 金兼弘和, 森尾友宏, 骨髓異形成症候群で発症し、骨髓移植を行った遅発型 IPEX 症候群の 1 例 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京（口頭）
- 60) 長堀正和, 根木真理子, 井上祐三朗, 有馬孝恭, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏, 難治性消化器合併症を呈した成人 X 連鎖無ガンマグロブリン血症に対する内科・小児科での連携診療の経験 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京（口頭）
- 61) 谷田けい, 岡野翼, 葉姿汶, 星野顕宏, 柳町昌克, 高木正稔, 今井耕輔, 白石暁, 石村匡崇, 高田英俊, 大賀正一, 大島孝一, Christoph Klein, 金兼弘和, 森尾友宏, 全エクソーム解析で同定された非典型的 X 連鎖重症複合免疫不全症の成人例 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京（口頭）
- 62) Kodawaki T, Ohnishi H, Kanegane H, Kawamoto N, Hori T, Nishimura K, Kobayashi C, Shigemura T, Ogata S, Inoue Y, Kawai T, Hiejima E, Takagi M, Imai K, Nishikomori R, Ito S, Heiki T, Ohara O, Morio T, Fukao T. A Nation-wide Survey of Haploinsufficiency of A20 Reveals the Frequent Coincidence of Autoimmunity in Japan. ESID 2017.2017.09.13 Edinburgh, UK
- 63) Ono S, Yanagimachi M, Okano T, Hoshino A, Takagi M, Imai K, Morio T, Kanegane H. Inflammatory Bowel Disease Associated with XIAP Deficiency can be cured by Hematopoietic Stem Cell Transplantation. ESID 2017 2017.09.12. Edinburgh, UK
- 64) Okano T, Imai K, Mitui-Sekinaka K, Yeh T.W, Takashima T, Kanegane H, Nonoyama S, Morio T. Combined Immunodeficiency and Progressive Lymphoproliferative Diseases of Activated P13K γ Syndrome Rescued by Hematopoietic. ESID 2017 2017.09.12. Edinburgh, UK
- 65) Okamoto K, Okano T, Kumaki E, Tanaka E, Ono S, Wada T, Ohnishi H, Kato Z, Nunoi N, Imai K, Kanegane H, Mori M, Morio T. A Case of Non-Pulmonary Sarcoidosis Due to Novel Hypomorphic Missense Mutation of NCF2. ESID 2017 2017.09.11. Edinburgh, UK
- 66) 宮本智史, 井上真依子, 廣木遙, 井上健斗, 星野顕宏, 柳町昌克, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 梶原道子, 森尾友宏, 初発より 10 年後に再発が認められた髄芽腫の一例 2017.9.9 第 47 回小児血液腫瘍症例検討会 東京（日本大学医学部）（口頭）
- 67) 今井耕輔, 免疫不全症に対する新生児マススクリーニング第 44 回日本マススクリーニング学会 2017.8.18 秋田（口頭）
- 68) Imai K. HSCT for PID:over 30years of experience in japan. Asia Pacific Society for Immunodeficiencies 2017 summer school.2017.5.31. 重慶（招待講演）
- 69) 松本和明, 西村聡, 星野顕宏, 田中真理, 満生紀子, 柳町昌克, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 森尾友宏. 風疹ワクチン持続感染を伴った LIG4 症候群に対する最減弱前処置による骨髓移植 第 120 回日本小児科学会学術集会 2017.04.14 東京（ポスター）
- 70) 澤田淳, 岡野翼, 葉姿汶, 今留謙一, 今井耕輔, 金兼弘和, 森尾友宏. EB ウイルス関連血球貧食性リンパ組織球症における T 細胞受容体レパトア解析 第 120 回日本小児科学会学術集会 2017.04.14 東京（口頭）
- 71) 若月良介, 今井耕輔, 加藤環, 山西慎吾, 真弓暢子, 田中真百合, 山下基, 金兼弘和, 野々山恵章, 森尾友宏. IL2RG 遺伝子の synonymous 変異によりスプライス異常を

H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

PIDJ ver.2 : 保険収載されたPID/AID 遺伝子検査と 遺伝子解析研究

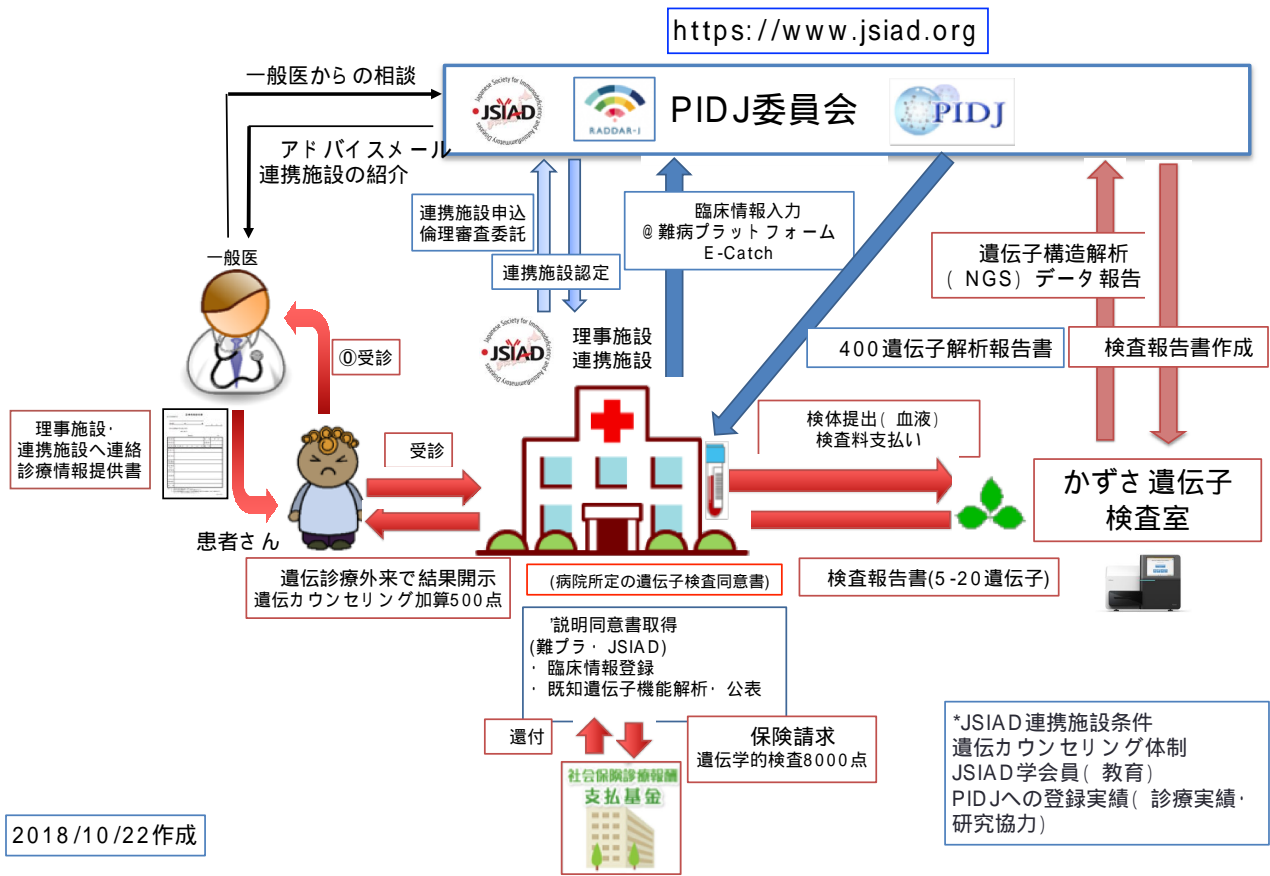


図 1

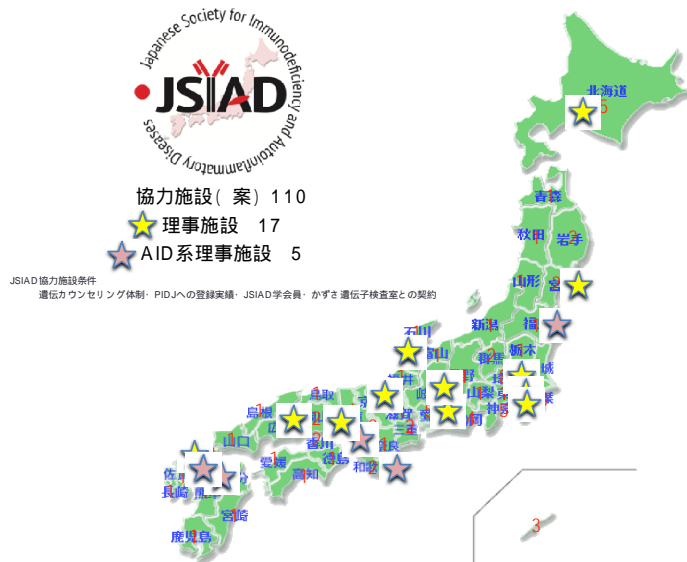


図 2

