

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
総括研究報告書

**原発性免疫不全症候群の診療ガイドライン改訂、診療提供体制・移行医療体制
構築、データベースの確立に関する研究**

研究代表者 森尾 友宏 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 教授

研究要旨

原発性免疫不全症候群（primary immunodeficiency disease: PID）は指定難病および小児慢性特定疾患に指定されている稀少難病であり、400 種類以上の疾患がある。令和元年度までに策定された 7 再分類 52 疾患の診療ガイドラインについて、見直し、update、CQ の設定・追補の必要性があると考えられた。令和 4 年度は 21 疾患ならびにさまざまなカテゴリーに属する症候群について体系的な追記と改訂を行った。

難病プラットフォームでの登録項目の設定を完了し、令和 2 年度に引き続いて各分担施設において、PIDJ 休止後のデータの整理を開始した。

PID の原因となる全責任遺伝子を体系的に解析できる体制を維持し、診療ガイドラインへの掲載や、細分類・疾患毎の解析遺伝子についての確認を行った。

分類不能型免疫不全症と慢性肉芽腫症の移行医療ガイドラインを小児科と成人診療科が合同で策定した。

令和 4 年に患者会と数回のミーティングを行い、12 月 18 日に医療相談会を行った。

予防接種についてのアンケート調査を取りまとめ、BCG 接種に伴う副反応について報告した。本研究により PID の適切な診療が可能になり、難病診療レベルの向上および難病支援の構築に貢献した。

研究分担者

今井 耕輔	防衛医科大学校医学教育部医学科小児科学講座	教授
山田 雅文	北海道大学大学院医学研究院小児科学教室	准教授
笹原 洋二	東北大学大学院医学研究科	准教授
平家 俊男	京都大学大学院医学研究科	名誉教授
西小森 隆太	久留米大学医学部小児科学教室	教授
高田 英俊	筑波大学医学医療系	教授
小野寺 雅史	国立成育医療研究センター遺伝子細胞治療推進センター	センター長
和田 泰三	金沢大学医薬保健研究域医学系小児科	教授
大西 秀典	岐阜大学大学院医学系研究科	教授
村松 秀城	名古屋大学医学部附属病院小児科	講師
八角 高裕	京都大学大学院医学研究科発達小児科学	准教授
岡田 賢	広島大学大学院医学系科学研究科	教授
峯岸 克行	徳島大学先端酵素学研究所免疫アレルギー学	教授
大賀 正一	九州大学大学院医学研究院	教授
堀内 孝彦	九州大学病院別府病院内科	教授
保田 晋助	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科	教授
藤尾 圭志	東京大学医学部附属病院	教授

A. 研究目的

原発性免疫不全症候群のより良い診療体制・移行期医療の構築を目的として、診療ガイドラインの改訂・追補・学会承認、移行医療ガイドラインの策定・学会承認と移行医療の推進、疾患データベースの構築と運用、患者診療体制の構築と維持、患者交流・相談会の開催、予防接種相談体制の確立を本研究の目的とする。

B. 研究方法

令和 4 年度は原発性免疫不全症候群 7 細分類 52 疾患の診療ガイドラインのうち 21 疾患ならびにさまざまなカテゴリーに属する症候群について、Minds に準拠して診療ガイドライン案を策定した。

さらに患者データの収集・解析、難病プレットホームへの格納、診療・連携体制の構築、診断方法・重症化指標の確立、移行医療ガイドライン策定、患者相談体制構築、予防接種相談体制構築を行った。

(倫理面への配慮)

データは匿名化して取り扱った。遺伝子解析等の研究は、東京医科歯科大学ならびに各研究分担者の所属する施設の倫理審査委員会の承認を得て行った。

C. 研究結果

1) 国際免疫連合 (IUIS) 2022 分類に基づく診療ガイドラインの改訂と学会承認

診療ガイドライン策定では、Minds に準拠して可能な限りシステマティックレビューを行い、CQ も推奨度を加えて策定した。

令和 4 年度は、7 細分類ごとに 21 疾患ならびにさまざまなカテゴリーに属する症候

群を選び、診療ガイドラインを改訂した。改訂した 21 疾病とその細分類は以下の通りである。

1) 複合免疫不全症

ZAP-70 欠損症

MHC クラス I 欠損症

MHC クラス II 欠損症

1 から 9 までに掲げるほかの、複合免疫不全症

2) 免疫不全を伴う特徴的な症候群

PMS2 異常症

RIDDLE 症候群

シムケ (Schimke) 症候群

ネザートン (Netherton) 症候群

肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症

先天性角化異常症

様々なカテゴリーに属する疾患群

3) 液性免疫不全を主とする疾患

特異抗体産生不全症

乳児一過性低ガンマグロブリン血症

24 から 30 までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患

4) 免疫調節障害

32 から 34 に掲げるもののほかの、免疫調整障害

5) 原発性食細胞機能不全症および欠損症

白血球接着不全症

シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群

ミエロペルオキシダーゼ欠損症周期性好中球減少症

36 から 43 に掲げるもののほかの、白血球機能異常

6) 自然免疫異常

IRAK4 欠損症

MyD88 欠損症

慢性皮膚粘膜カンジダ症

45 から 48 までに掲げるもののほかの、自然免疫異常

7) 先天性補体欠損症

50 および 51 に掲げるもののほかの、先天的補体欠損症

これらの診療ガイドラインについて日本免疫不全・自己炎症学会、臨床免疫学会、小児感染症学会にて学会承認を得るとともに患者会からも意見を求める。

2) 患者データの収集・解析と難病プラットフォームへの格納

難病プラットフォームでの登録項目の設定はすでに完了し、令和2年度から引き続いて各分担施設において、2016年度まで稼働していたデータベースである Primary Immunodeficiency Database in Japan (PIDJ) 休止後のデータの整理を開始している。また過去データの登録・移行、欠落データの補完の検討を行った。

3) 診療・連携体制の構築、診断方法・重症化指標の確立

原発性免疫不全症候群の原因となるすべての責任遺伝子を体系的に解析できる体制を維持し、診療ガイドラインへの掲載や、細分類・疾患毎の解析遺伝子についての確認を行った。この遺伝子解析施設を核にして、全国の原発性免疫不全症候群の診断・診療ネットワークを構築した。またAMED成育疾患克服等総合研究事業「原発免疫不全症候群に対する新生児マススクリーニング法の開発」(代表者 今井耕輔)との連携(スクリーニング陽性後の診断体制)について協議を行った。

4) 移行医療ガイドライン策定

複合免疫不全症造血細胞移植後と慢性皮膚粘膜カンジダ症の移行医療ガイドラインを小児科と成人診療科が合同で策定した。

5) 患者相談体制の構築

令和4年に患者会(NPO法人PIDつばさの会)理事と数回のミーティングを開催し、12月18日には医療相談会(患者向け勉強会、交流会の開催)を行った。令和5年2月の班会議においても患者会と交流を行った。

6) 予防接種相談体制構築

ワーキンググループ(グループ長 高田英俊)が中心となり、令和2年度にアンケート調査を取りまとめた。成果の一部、特にBCG接種に対する副反応を中心に英文誌(Hosaka S, et al. J Clin Immunol 2022)にて発表した。本調査の結果を踏まえて、予防接種相談体制の構築を行った。

D.考察

原発性免疫不全症候群7細分類52疾患のうち21疾患(ならびにさまざまなカテゴリーに属する症候群について専門家により診断基準、重症度分類案、診断フローチャート案および診療ガイドライン案を作成した。可能な限りMindsに準拠してシステムティックレビューを行った。今回作成した診療ガイドラインは日本免疫不全・自己炎症学会から認証を得たのちに、難病情報センターや各学会のホームページでの公開、学会講演会、一般医への印刷物の配布などで広く周知する予定である。

原発性免疫不全症候群は稀少疾患であり、エビデンスレベルの高い研究は国際的にも少ない。これまでの患者登録データ(PIDJなど)を活用するのみならず、従来データに加えて新規データを難病プラットフォームに格納することによりエビデンスレ

ベルの高い疫学研究高め、国際協調を推進する。

原発性免疫不全症候群は、稀少疾患であるのみならず非典型例も多く、専門的な医療を必要とし、診断や診療には専門医の関与が欠かせない。専門医への相談体制の構築・維持を行った。また原発性免疫不全症候群の約半数は成人患者でありながら、成人診療科での専門医が極めて少ない。そこで成人患者が多い複合免疫不全症造血細胞移植後と慢性皮膚粘膜カンジダ症における移行医療ガイドラインを作成し、成人診療科でも安心して診療が受けられる体制を作る。

患者会と密な連携を図り、患者が抱える不安を拾い上げ、払拭できるような相談体制を構築する。

一部の予防接種は原発性免疫不全症候群患者に対して禁忌であり、問診での疑い症例や誤接種患者への対応、予防接種に関する相談体制の構築を図る。

E. 結論

原発性免疫不全症候群のうち 26 疾患ならびにさまざまなカテゴリーに属する症候群の診療ガイドラインの改訂ならびに策定を行った。本研究により原発性免疫不全症候群の適切な診療が可能となり、難病診療レベルの向上および難病支援の構築に貢献した。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表：巻末参照

2. 学会発表

1. 山田雅文：慢性肉芽腫症における Methylotroph infection 第 4 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2021.2.6.
2. 植木将弘, 大畑央樹, 竹崎俊一郎, 信田大喜子, 原和也, 寺下友佳代, 杉山未奈子, 平林真介, 長祐子, 井口晶裕, 真部淳, 山田雅文：若年性骨髄単球性白血病様の所見を呈した deep intronic mutation による NEMO deficiency の診断と病態について 第 4 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2021.2.6.
3. 大畑央樹, 竹崎俊一郎, 信田大喜子, 植木将弘, 藤田祥二, 木田毅, 山田雅文：低ガンマグロブリン血症と特発性門脈圧亢進症を合併した RAS 関連自己免疫性リンパ球増殖症候群 第 5 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2022.2.11.
4. 穂坂翔, 城戸崇裕, 今川和生, 福島紘子, 森尾友宏, 野々山恵章, 高田英俊：原発性免疫不全症の感染予防に関する全国調査結果；第 2 報 第 5 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2022.2.12.
5. 谷田けい, 大橋若奈, 杉田ひなた, 岡野翼, 尾崎富美子, 能勢哲, 堀口泰典, 加藤善一郎, 大西秀典, 今井耕輔, 森尾友宏, 長谷耕二, 金兼弘和：本邦で発見した B 細胞欠損 女児における新奇 SLC39A7 遺伝子変異と ZIP7 機能異常 第 5 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2022.2.12.

6. 友政弾,日衛嶋栄太郎,宮本尚幸,新里大毅,金子修也,谷田けい,満生紀子,磯田健志、山下基,神谷尚宏,清水正樹,高木正稔,今井耕輔,八角高裕,van Zelm Menno,森尾友宏,金兼弘和 : UNC13D の tandem duplication を認めた FHL3 第 5 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2022.2.12.
7. 戸板成昭, Abdrabou SS, 渡邊敏史, 藤原伸一, 高橋美智子, 真部淳, 山田雅文 : XIAP 欠損症における臨床像と移行期医療における問題点 第 5 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2022.2.11.
8. 日浦惇貴, 塚本浩, 木本泰孝, 森尾友宏, 野々山恵章, 若宮伸隆, 井上徳光, 堀内孝彦 : 先天性補体欠損症全国疫学調査研究の報告 第5回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 東京 2022.2.11-12.
9. 宮村能子, 山田雅文, 内山徹, 小野寺雅史 : 本邦における Elapegamase 製剤使用中の ADA 欠損症の臨床像 第 5 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2022.2.12.
10. 内山徹, 山田雅文, 宮村能子, 小野寺雅史 : アデノシンデアミナーゼ欠損症における酵素補充療法による免疫再構築の評価 第 5 回日本免疫不全・自己炎症学会総会 Web 2022.2.12.
11. 三守恵里加, 齋藤鉄也, 板倉卓司, 佐々木広和, 梅澤夏佳, 木村直樹, 守山昌利, 保田晋助 : 発熱, 蕁麻疹様皮疹, 肝障害, 両側感音性難聴を呈し NLRP3 ミスセンス変異および新規 NLRP12 インフレイム欠失変異を同定した一例 第6回日本免疫不全・自己炎症学会 東京2022.2.12.
12. 宮本尚幸, 井澤和司, 禹美敬, 本田吉孝, 八角高裕, 滝田順子, 西小森隆太 : クリオピリン関連周期熱症候群に関する全国疫学調査結果の報告 第 125 回日本小児科学会学術集会 郡山 /Web 2022.4.15-17.
13. 朝倉杏紗圭, 沖剛, 佐々木淳, 山鹿友里絵, 廣上晶子, 神菌淳司, 新山新, 西小森隆太 : MEFV 遺伝子関連腸炎の 8 歳男児例鑑別診断の重要性 第 125 回日本小児科学会学術集会 郡山 /Web 2022.4.15-17.
14. 北城恵史郎, 西小森隆太, 島さほ, 井手水紀, 日吉祐介, 荒木潤一郎, 田中征治, 大園秀一, 山下裕史朗, 古田拓也, 森坪麻友子, 信澤純人, 吉田朗彦, 吉兼由佳子, 菊池仁, 小牧哲, 中村英夫, 森岡基浩 : 不明熱の原因疾患としての脳腫瘍 EWSR1-CREM 融合遺伝子を伴った頭蓋内 AFH(angiomatoid fibrous histiocytoma)の 1 例 第 125 回日本小児科学会学術集会 郡山 /Web 2022.4.15-17.
15. 松田裕介, 宮澤英恵, 吉田瑛子, 白橋徹志郎, 上野和之, 東馬智子, 和田泰三 : 肺炎に続発する肺嚢胞を繰り返した機能獲得型変異による STAT1 異常症 第125回日本小児科学会学術集会 福島 2022.4.15-17.
16. 齋門有紀乃, 佐々木広和, 板倉卓司, 岩井秀之, 清水正樹, 川田大介, 保田晋助 :

- PLCG2遺伝子に新規ミスセンス変異を伴い,間欠熱,鼻中隔穿孔、再発性の蜂窩織炎を呈した34歳男性 医学生・研修医の日本内科学会 ことはじめ 2022 京 2022.4.16.
17. 西小森隆太:自己炎症性症候群の診療の実際(part2). 第 66 回日本リウマチ学会総会・学術集会 神奈川/Web 2022.4.25-27.
18. 西小森隆太,田中征治,荒木潤一郎,日吉祐介,井手水紀:自己炎症性疾患における遺伝子検査 第 66 回日本リウマチ学会総会・学術集会 神奈川/Web 2022.4.25-27.
19. 片岡伸介,佐治木大知,津村悠介,前村遼,今屋雅之,山森彩子,若松学,谷口理恵子,濱田太立,川島希,成田敦,村松秀城,西尾信博,高橋義行:小児・AYA世代患者における妊孕性温存療法の現状と課題 第 44回日本造血・免疫細胞療法学会総会 神奈川 2022.5.12-14.
20. 笹原洋二:宮城県の現況について 第 10 回九州新生児スクリーニング研究 Web 2022.5.21.
21. 笹原洋二:教育講演 原発性免疫不全症を疑う時と新生児マススクリーニングの現況 第 5 回福島県こどもの感染症研究会 福島 2022.6.11.
22. 若松学,村松秀城,小島大英,奥野友介,片岡伸介,中島葉子,柘植郁哉,中村富美子,酒井好美,伊藤哲哉,高橋義行:TREC新生児マススクリーニング検査で同定したコピー数異常を伴うTREC低値例 第 13回東海信州免疫不全症研究 愛知 2022.7.2.
23. 日浦惇貴,日本補体学会補体欠損症全国調査グループ:我が国のHAE with normal C1-INH (HAE3型)の特徴 第 58回日本補体学会総会・学術集会 北海道 2022.8.19-20.
24. 西小森隆太:プライマリケアにおける不明熱への対応 第 31 回日本外来小児科学会年次集会 福岡 2022.8.27-28.
25. Narita A. : Investigation of telomere length shortening in pediatric aplastic anemia and congenital bone marrow failure. The 6th Annual International Congress of Blood and Marrow Transplantation (ICBMT 2022) 韓国 2022.9.1-3.
26. 田中征治,日吉祐介,荒木潤一郎,西小森隆太:当院における小児リウマチ疾患の移行医療における問題点 九州リウマチ学会 福岡 2022.9.3-4.
27. 加藤健太郎,井澤和司,本田吉孝,宮本尚幸,田中孝之,山岸舞,白崎善隆,日衛嶋栄太郎,滝田順子,小原收,八角高裕,西小森隆太:クリオピリン関連周期熱症候群における体細胞モザイク変異率の推移とシングルセル解析による病態解明 第 31 回日本小児リウマチ学会総会・学術集会 新潟/Web 2022.10.14-16.
28. 荒木潤一郎,日吉祐介,田中征治,嘉多山絵理,名嘉眞武国,西小森隆太:シクロスポリン単剤で管理できた汎発性膿疱性乾癬(重症例)の 4 歳男児 第 31 回日本

- 小児リウマチ学会総会・学術集会 新潟 /Web 2022.10.14-16.
29. 西小森隆太,石井泰子,多喜田保志,西川厚嗣,金澤伸雄:I型インターフェロン関連自己炎症性疾患(NNS/CANDLE、SAVI、及びAGS)を有する日本人患者を対象としたバリシチニブの有効性及び安全性 第31回日本小児リウマチ学会総会・学術集会 新潟 /Web 2022.10.14-16.
30. 白木真由香,三輪友紀,門脇紗織,井澤和司,八角高裕,西小森隆太,大西秀典:A20ハプロ不全症に関する全国疫学調査 第31回日本小児リウマチ学会総会・学術集会 新潟/Web 2022.10.14-16.
31. 大西秀典:自己炎症性症候群の現状の把握、未来に向けてのメッセージ 自己炎症性症候群の新規疾患 第31回日本小児リウマチ学会総会・学術集会 新潟 2022.10.14-16.
32. 山森彩子,濱田太立,村松秀城,佐治木大知,津村悠介,前村遼,今屋雅之,若松学,谷口理恵子,片岡伸介,成田敦,西尾信博,奥野友介,小島勢二,高橋義行:小児骨髄不全コホートにおいてFPD-MMが疑われた<I>RUNX1</I>バリエーション患者9名 第84回日本血液学会学術集会 福岡 2022.10.14-16.
33. Wakamatsu M, Muramatsu H, Sato H, Okuno Y, Ishikawa M, Nakajima D, Konno R, Kawashima Y, Ohara O, Takahashi Y.: 遺伝性骨髄不全症候群に対するプロテオミクス解析による診断検査 第84回日本血液学会学術集会 福岡 2022.10.14-16.
34. Maemura R, Wakamatsu M, Sajiki D, Tsumura Y, Yamamori A, Imayama M, Narita K, Kataoka S, Taniguchi R, Narita A, Okuno Y, Nishio N, Kojima S, Muramatsu H, Takahashi Y.:メルファランの薬物動態が小児の造血幹細胞移植成績に与える影響 第84回日本血液学会学術集会福岡 2022.10.14-16.
35. 村松秀城:原発性免疫不全症を対象とした新生児マスキリーニング 第84回日本血液学会学術集会 福岡 2022.10.14-16.
36. 津村悠介,若松学,山下大紀,佐治木大知,前村遼,山森彩子,今屋雅之,成田幸太郎,谷口理恵子,片岡伸介,成田敦,西尾信博,村松秀城,高橋義行:全エクソーム解析によって診断したALPS-phenotypeを有する10q23欠失症候群 第84回日本血液学会学術集会 福岡 2022.10.14-16.
37. 山下大紀,村松秀城,佐治木大知,前村遼,津村悠介,今屋雅之,山森彩子,若松学,片岡伸介,濱田太立,谷口理恵子,川島希,西川英里,成田敦,奥野友介,西尾信博,小島大英,中島葉子,柘植郁哉,中村富美子,酒井好美,伊藤哲哉,高橋義行:愛知県原発性免疫不全症新生児マスキリーニングにより診断した重症複合免疫不全症に対する臍帯血移植 第84回日本血液学会学術集会 福岡 2022.10.14-16.
38. 高田英俊:疾患や治療により免疫不全状態にある小児へのワクチン接種 第54回日本小児感染症学会学術集会ランチョンセミナー 福岡 2022.11.5-6.

39. 高田英俊: 自己炎症性疾患インフラマソーム関連疾患 第54回日本小児感染症学会学術集会シンポジウム 自己炎症性疾患の最新知見 福岡 2022.11.5-6.
40. 松田裕介, 作村直人, 横山忠史, 東馬智子, 和田泰三: 本邦におけるMIS-Cと川崎病のサイトカインプロファイル比較 第54回日本小児感染症学会総会・学術集会 福岡 2022.11.5-6.
41. 大西秀典: 自己炎症性疾患 PFAPAその鑑別疾患 (HA20、高IgD症候群など) 第54回日本小児感染症学会学術集会 福岡 2022.11.5-6.
42. 石橋佑脩, 神谷尚宏, 村越未希, 宇田川智宏, 遠藤明史, 磯田健志, 金兼弘和, 高木正稔, 今井耕輔, 森尾友宏: GATA2異常症に対する同種造血細胞移植後慢性GVHDに併発したEBV再活性化とネフローゼ症候群 第64回日本小児血液・がん学会学術集会 東京 2022.11.25-27.
43. 高橋周平, 新里大毅, 星野顕宏, 満生紀子, 神谷尚宏, 磯田健志, 高澤啓, 金兼弘和, 森尾友宏, 高木正稔: Bloom症候群に合併したびまん性大細胞型B細胞リンパ腫に対しPola-BR療法を施行した一例 第64回日本小児血液・がん学会学術集会 東京 2022.11.25-27.
44. 津村悠介, 若松学, 山下大紀, 佐治木大知, 前村遼, 津村悠介, 山森彩子, 今屋雅之, 成田幸太郎, 谷口理恵子, 片岡伸介, 成田敦, 村松秀城, 高橋義行: 小児血液・腫瘍患者における非結核性抗酸菌感染症についての後方視的全国調査 第64回日本小児血液・がん学会学術集会 東京 2022.11.25-27.
45. 若松学, 村松秀城, 山下大紀, 佐治木大知, 前村遼, 津村悠介, 山森彩子, 今屋雅之, 成田幸太郎, 谷口理恵子, 片岡伸介, 成田敦, 西尾信博, 高橋義行: 重症複合免疫不全症に対する新生児マススクリーニング検査で同定したコピー数変化を伴うTREC異常値の3例 第64回日本小児血液・がん学会学術集会 東京 2022.11.25-27.
46. Itakura T, Sasaki H, Yamaguchi T, Saimon Y, Iwai H, Shimizu M, Kurata M, Kawata D, Hosoya T, Yasuda S.: A novel gain-of-function missense mutation in PLCG2 associated with autoinflammation and hypergammaglobulinemia. 24th APLAR congress. 香港 2022.12.7.
47. 若松学, 村松秀城, 山下大紀, 佐治木大知, 前村遼, 津村悠介, 山森彩子, 今屋雅之, 成田幸太郎, 谷口理恵子, 片岡伸介, 成田敦, 西尾信博, 高橋義行: 顆粒球コロニー形成刺激因子に反応を認めた細網異形成症の2例 第45回日本造血・免疫細胞療法学会 総会 愛知 2023.2.10-12.
48. 松田裕介, 伊川泰広, 坂井勇太, 宇佐美雅章, 宮澤英恵, 野口和寛, 白橋徹志郎, 藤木俊寛, 黒田梨絵, 横山忠史, 東馬智子, 和田泰三: CBL遺伝子変異を認めた乳児Evans症候群 第6回日本免疫不全・自己炎症学会学術集会 東京 2023.2.11-12.
49. 和田泰三: 原発性免疫不全症における感染予防と感染症治療 第6回日本免疫不全・自己炎症学会学術集会 東京

2023.2.11-12.

50. 片岡伸介,若松学,村松秀城,高橋義行: 自己炎症性疾患に対する造血幹細胞移植 第6回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 東京 2023.2.11-12.

51. 若松学,村松秀城,山下大紀,佐治木大知,前村遼,津村悠介,山森彩子,今屋雅之,成田幸太郎,谷口理恵子,片岡伸介,成田敦,西尾信博,高橋義行: 顆粒球コロニー形成刺激因子に反応を認めた細網異形成症の1例 第6回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 東京 2023.2.11-12.

52. Sonoda M, Ishimura M, Ogata R, Matsuoka W, Yamashita F, Eguchi K, Shiraishi A, Lenhartová N, Tanaka T, Oda H, Ohara O, Ohga S.: Reversing B cell mosaicism in a NEMO-deficient male with incontinentia pigmenti and anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency. 第6回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 東京 /Web 2023.2.11-12.

53. 矢田裕太郎,江口克秀,石村匡崇,白石暁,本村良知,木部泰志,亀井克彦,大賀正一: 慢性肉芽腫症に対する臍帯血移植後に発症した *Schizophyllum commune* による肺・脳膿瘍 第6回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 東京/Web 2023.2.11-12.

54. 朴崇娟,江口克秀,石村匡崇,足立俊一,木下恵志郎,園田素史,高田英俊,大賀正一: 前処置なしでの臍帯血移植後に、細胞性免疫再構築不全に対して再移植を要したCD38欠損症の兄弟例 第6回日本免

疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 東京/Web 2023.2.11-12.

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし