

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

自己炎症性疾患とその類縁疾患における、  
患者登録システムの推進・全国調査に関する研究

研究代表者	西小森隆太	久留米大学・医学部・教授
研究分担者	井澤和司	京都大学・大学院医学研究科・助教
研究分担者	石村匡崇	九州大学・大学院医学研究院・講師
研究分担者	井田弘明	久留米大学・医学部・教授
研究分担者	伊藤秀一	横浜市立大学・大学院医学研究科・主任教授
研究分担者	今井耕輔	防衛医科大学校・医学教育部医学科・教授
研究分担者	大西秀典	東海国立大学機構・岐阜大学大学院医学系研究科・教授
研究分担者	岡田 賢	広島大学・大学院医系科学研究科・教授
研究分担者	金澤伸雄	兵庫医科大学・医学部・主任教授
研究分担者	金兼弘和	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科・寄附講座教授
研究分担者	河合利尚	国立成育医療研究センター・免疫科・診療部長
研究分担者	川上 純	長崎大学・大学院医歯薬学総合研究科・教授
研究分担者	神戸直智	京都大学・医学研究科・特定教授
研究分担者	岸田 大	信州大学・医学部附属病院・講師
研究分担者	桐野洋平	横浜市立大学・大学院医学研究科・講師
研究分担者	笹原洋二	東北大学・大学院医学系研究科・准教授
研究分担者	杉浦一充	藤田医科大学・医学部・教授
研究分担者	高田英俊	筑波大学・医学医療系・教授
研究分担者	武井修治	鹿児島大学・大学院医歯学総合研究科・客員研究員
研究分担者	竹崎俊一郎	北海道大学・大学院医学研究院・特任助教
研究分担者	日衛嶋栄太郎	京都大学医学部附属病院・大学院医学研究科・特定病院助教
研究分担者	平家俊男	京都大学・大学院医学研究科・名誉教授
研究分担者	右田清志	福島県立医科大学・医学部・主任教授
研究分担者	宮前多佳子	東京女子医科大学・医学部・准教授
研究分担者	向井知之	川崎医科大学・医学部・教授
研究分担者	森 雅亮	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科・寄附講座教授
研究分担者	盛一享徳	国立成育医療研究センター・研究所 小児慢性特定疾病情報室・室長
研究分担者	森尾友宏	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合科・教授
研究分担者	八角高裕	京都大学・大学院医学研究科・准教授
研究分担者	和田泰三	金沢大学・医薬保健研究域医学系・教授
研究協力者	岩田直美	あいち小児保険医療総合センター・感染免疫科・医長
研究協力者	富板美奈子	千葉県こども病院アレルギー・膠原病科・部長
研究協力者	山口賢一	聖路加国際病院・リウマチ膠原病センター・医長
研究協力者	大村浩一郎	神戸市立医療センター中央市民病院・膠原病・リウマチ内科・部長
研究協力者	五十嵐 中	東京大学大学院薬学系研究科・医薬政策学・客員准教授
研究協力者	池田俊也	国際医療福祉大学・大学院医療経営学管理分野・教授
研究協力者	端 幸代	京都大学・医学部附属病院・薬剤師
研究協力者	小中朝華	久留米大学病院・小児科・看護師
研究協力者	村上良子	大阪大学・微生物病研究所・特任教授

研究協力者	井上徳光	和歌山県立医科大学・教授
研究協力者	室谷健太	久留米大学・付置研究所・教授
研究協力者	角間辰之	久留米大学・付置研究所・客員教授
研究協力者	田中征治	久留米大学・医学部・講師
研究協力者	後藤憲志	久留米大学・医学部・講師
研究協力者	屋宮清仁	久留米大学・医学部・助教
研究協力者	荒木潤一郎	久留米大学・医学部・助教
研究協力者	日吉祐介	久留米大学・医学部・助教
研究協力者	北城恵史郎	久留米大学・医学部・助教
研究協力者	井手水紀	久留米大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	山崎聡士	久留米大学医療センター・准教授
研究協力者	東口素子	京都大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	加藤健太郎	京都大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	本田吉孝	京都大学・大学院医学研究科・特定助教
研究協力者	仁平寛士	京都大学・大学院医学研究科・医員
研究協力者	伊佐真彦	京都大学・大学院医学研究科・医員
研究協力者	前田由可子	京都大学・大学院医学研究科・医員
研究協力者	青木茉莉子	京都大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	畑中彩李	京都大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	平田惟子	京都大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	荻野 諒	京都大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	岩田直也	京都大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	栗屋美絵	京都大学・医学部附属病院・非常勤医師
研究協力者	江口克秀	九州大学・九州大学病院・助教
研究協力者	園田素史	九州大学・大学院医学研究院・助教
研究協力者	朴 崇娟	九州大学・九州大学病院・医員
研究協力者	木下恵志郎	九州大学・大学院医学研究院・大学院生
研究協力者	矢田裕太郎	九州大学・大学院医学研究院・大学院生
研究協力者	土田奈緒美	横浜市立大学附属病院・難病ゲノム診断科・助教
研究協力者	門脇朋範	岐阜大学・医学部附属病院・助教
研究協力者	白木真由香	岐阜大学・医学部附属病院・医員
研究協力者	門脇紗織	東海国立大学機構岐阜大学・大学院医学系研究科・特任助教
研究協力者	三輪友紀	岐阜大学・医学部附属病院・医員
研究協力者	幅 あずさ	東海国立大学機構岐阜大学・大学院医学系研究科・大学院生
研究協力者	浅野孝基	広島大学・原爆放射線医科学研究所・准教授
研究協力者	土居岳彦	広島大学・大学院医系科学研究科・助教
研究協力者	溝口洋子	広島大学・大学院医系科学研究科・助教
研究協力者	津村弥来	広島大学・大学院医系科学研究科・研究員
研究協力者	野間康輔	広島大学・大学院医系科学研究科・大学院生
研究協力者	内海孝法	広島大学・大学院医系科学研究科・大学院生
研究協力者	芦原康介	広島大学・大学院医系科学研究科・大学院生
研究協力者	武内香菜子	広島大学・大学院医系科学研究科・大学院生
研究協力者	金城紀子	琉球大学・大学院医学研究科・助教
研究協力者	石川智朗	奈良県立医科大学・助教
研究協力者	葉山惟大	日本大学・医学部板橋病院・助教
研究協力者	稲葉 豊	和歌山県立医科大学・講師
研究協力者	国本佳代	和歌山県立医科大学・講師
研究協力者	村田顕也	和歌山県立医科大学・教授
研究協力者	原 知之	和歌山県立医科大学・大学院生
研究協力者	北 佳奈子	兵庫医科大学医学部・大学院生
研究協力者	高瀬真由	兵庫医科大学医学部・大学院生

研究協力者	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
研究協力者	内山 徹	国立成育医療研究センター・研究所成育遺伝研究部・室長
研究協力者	石川尊士	国立成育医療研究センター・免疫科・医員
研究協力者	藤森健太郎	国立成育医療研究センター・免疫科・フェロー
研究協力者	古賀智裕	長崎大学病院・講師
研究協力者	遠藤友志郎	長崎大学・大学院医歯薬学総合研究科・医員
研究協力者	辻 良香	長崎大学・病院臨床研究センター・助手
研究協力者	伊藤莉子	京都大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	村岡勇貴	京都大学・大学院医学研究科・助教
研究協力者	松田智子	京都大学・医学部附属病院・研究員
研究協力者	北浦次郎	順天堂大学・大学院医学研究科アトピー疾患研究センター・教授
研究協力者	市川貴規	信州大学・医学部・助教
研究協力者	中野智太	東北大学病院・特任助手
研究協力者	佐藤大地	東北大学・大学院医学系研究科・大学院生
研究協力者	福島紘子	筑波大学・医学医療系・講師
研究協力者	今川和生	筑波大学・医学医療系・講師
研究協力者	穂坂 翔	筑波大学・医学医療系・病院講師
研究協力者	山崎雄一	鹿児島大学・病院小児診療センター・講師
研究協力者	森谷邦彦	防衛医科大学校・小児科学講座・助教
研究協力者	仁紙千尋	防衛医科大学校・小児科学講座・助教
研究協力者	関中悠仁	防衛医科大学校・医員
研究協力者	関中佳奈子	防衛医科大学校・医員
研究協力者	森谷邦彦	防衛医科大学校・小児科学講座・助教
研究協力者	武 純也	防衛医科大学校・小児科学講座・研究科学生
研究協力者	萩原秀俊	防衛医科大学校・小児科学講座・研究科学生
研究協力者	廣瀬 文	防衛医科大学校・小児科学講座・研究科学生
研究協力者	立石昇一郎	防衛医科大学校・小児科学講座・研究科学生
研究協力者	藤田雄也	福島県立医科大学・医学部・助教
研究協力者	松本聖生	福島県立医科大学・医学部・助手
研究協力者	坂本祐真	川崎医科大学・医学部・助教
研究協力者	清水正樹	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科・講師
研究協力者	尾崎富美子	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科・プロジェクト助教
研究協力者	星野顕宏	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科・寄附講座講師
研究協力者	山下 基	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科・非常勤講師
研究協力者	友政 弾	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科・大学院生
研究協力者	植木将弘	北海道大学病院・医員
研究協力者	信田大喜子	北海道大学・大学院医学院・大学院生
研究協力者	大畑央樹	北海道大学・大学院医学院・大学院生
研究協力者	シャイム アブドラフ	北海道大学・大学院医学研究院・助教
研究協力者	松田裕介	金沢大学・医薬保健研究域医学系・助教
研究協力者	東馬智子	金沢大学附属病院・助教
研究協力者	白橋徹志郎	金沢大学附属病院・医員
研究協力者	宮澤英恵	金沢大学附属病院・医員
研究協力者	服部成良	横浜市立大学・大学院医学研究科・助教
研究協力者	神山裕二	横浜市立大学・大学院医学研究科・指導診療医
研究協力者	平原理紗	横浜市立大学・大学院医学研究科・大学院生
研究協力者	前田彩花	横浜市立大学・大学院医学研究科・大学院生

## 研究要旨

自己炎症性疾患は、自然免疫系遺伝子異常を原因とし、全身炎症や多臓器障害を呈する稀少疾患群である。前研究班から引き続き、難病プラットフォームを基盤とした患者登録を継続しておこなった。クリオピリン関連周期熱症候群の全国調査を行い論文報告した。慢性再発性多発性骨髄炎、A20 ハプロ不全症の全国調査も順調に行われた。その他、複数の自己炎症性疾患の全国調査について開始した。また、本邦における5名のRELA異常症に関する論文報告を行った。

### A. 研究目的

自己炎症性疾患は、自然免疫系遺伝子異常を原因とし、全身炎症や多臓器障害を呈する稀少疾患群である。本研究では、難病プラットフォームによる患者登録の推進、主要な自己炎症性疾患に関する全国調査を行い、本邦におけるエビデンスを集積する。これにより本邦におけるエビデンスに基づいた診療ガイドライン/診療フローチャートの作成・改訂が可能となる。

### B. 研究方法

難病プラットフォームへの患者登録を推進する。クリオピリン関連周期熱症候群、慢性再発性多発性骨髄炎、A20ハプロ不全症について前研究班から引き続いて全国調査を行う。また、新たにエカルディグティエール症候群、中條・西村症候群、STING異常症、TRAPS、PAPA症候群、ROSAH症候群の全国調査を行う。

#### (倫理面への配慮)

1) 患児及びその家族の遺伝子解析の取扱いに際しては、“人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針”及び文部科学省研究振興局長通知に定める細則に沿い、提供者その家族血縁者その他の関

係者の人権及び利益の保護について十分配慮しながら研究する。

2) 本研究は生体試料の採取をともなう研究であり、また患者登録において患者臨床情報等を扱う。よって個人情報保護を厳密に扱う必要があり、“人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針”を遵守し研究計画を遂行する。

### C. 研究結果

クリオピリン関連周期熱症候群の全国調査も継続して行い、101名の臨床データの解析が終了し、論文報告を行った (Arthritis Rheumatol. 2024)。慢性再発性多発性骨髄炎の全国調査に関しては論文投稿準備中である。A20ハプロ不全症の全国調査も順調に行われ、引き続き臨床情報が収集を行っている (現在データ解析中)。その他、エカルディグティエール症候群、中條・西村症候群、STING異常症、TRAPS、PAPA症候群、ROSAH症候群において全国調査を開始した (資料2)。前研究班から引き続き難病プラットフォームへの患者登録を継続して行った。

本邦における全5名のRELA異常症が優性阻害変異によって発症していることについて報告した (J Exp Med. 2023)。

## D. 考察

難病プラットフォームへの患者登録、全国調査に関して順調に進行中である。

## E. 結論

患者登録の推進、全国調査等を通じて本邦における自己炎症性疾患の現状を明らかにすることに貢献できた。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Kanazawa N, Ishii T, Takita Y, Nishikawa A, Nishikomori R. Efficacy and safety of baricitinib in Japanese patients with autoinflammatory type I interferonopathies (NNS/CANDLE, SAVI, And AGS). *Pediatr Rheumatol Online J.* 2023;21(1):38.
2. Maeda A, Tsuchida N, Uchiyama Y, Horita N, Kobayashi S, Kishimoto M, Kobayashi D, Matsumoto H, Asano T, Migita K, Kato A, Mori I, Morita H, Matsubara A, Marumo Y, Ito Y, Machiyama T, Shirai T, Ishii T, Kishibe M, Yoshida Y, Hirata S, Akao S, Higuchi A, Rokutanda R, Nagahata K, Takahashi H, Katsuo K, Ohtani T, Fujiwara H, Nagano H, Hosokawa T, Ito T, Haji Y, Yamaguchi H, Hagino N, Shimizu T, Koga T, Kawakami A, Kageyama G, Kobayashi H, Aoki A, Mizokami A, Takeuchi Y, Motohashi R, Hagiwara H, Itagane M, Teruya H, Kato T, Miyoshi Y, Kise T, Yokogawa N, Ishida T, Umeda N, Isogai S, Naniwa T, Yamabe T, Uchino K, Kanasugi J, Takami A, Kondo Y, Furuhashi K, Saito K, Ohno S, Kishimoto D, Yamamoto M, Fujita Y, Fujieda Y, Araki S, Tsushima H, Misawa K, Katagiri A, Kobayashi T, Hashimoto K, Sone T, Hidaka Y, Ida H, Nishikomori R, Doi H, Fujimaki K, Akasaka K, Amano M, Matsushima H, Kashino K, Ohnishi H, Miwa Y, Takahashi N, Takase-Minegishi K, Yoshimi R, Kirino Y, Nakajima H, Matsumoto N. Efficient detection of somatic UBA1 variants and clinical scoring system predicting patients with variants in VEXAS syndrome. *Rheumatology (Oxford).* 2023.
3. Moriya K, Nakano T, Honda Y, Tsumura M, Ogishi M, Sonoda M, Nishitani-Isa M, Uchida T, Hbibbi M, Mizoguchi Y, Ishimura M, Izawa K, Asano T, Kakuta F, Abukawa D, Rinchai D, Zhang P, Kambe N, Bousfiha A, Yasumi T, Boisson B, Puel A, Casanova JL, Nishikomori R, Ohga S, Okada S, Sasahara Y, Kure S. Human RELA dominant-negative mutations underlie type I interferonopathy with autoinflammation and autoimmunity. *J Exp Med.* 220(9):e20212276. 2023 doi: 10.1084/jem.20212276.
4. Yamazaki S, Izawa K, Matsushita M, Moriichi A, Kishida D, Yoshifuji H, Yamaji K, Nishikomori R, Mori M, Miyamae T. Promoting awareness of terminology related to unmet medical needs in context of rheumatic diseases in Japan: a systematic review for evaluating unmet medical needs. *Rheumatol Int.* 2023;43(11):2021-2030.
5. Lee PY, Davidson BA, Abraham RS, Alter B, Arostegui JI, Bell K, Belot A, Bergerson

- JRE, Bernard TJ, Brogan PA, Berkun Y, Deutch NT, Dimitrova D, Georgin-Lavialle SA, Gattorno M, Grimbacher B, Hashem H, Hershfield MS, Ichord RN, Izawa K, Kanakry JA, Khubchandani RP, Klouwer FCC, Luton EA, Man AW, Meyts I, Montfrans JMV, Ozen S, Saarela J, Santo GC, Sharma A, Soldatos A, Sparks R, Torgerson TR, Uriarte IL, Youngstein TAB, Zhou Q, Aksentijevich I, Kastner DL, Chambers EP, Ombrello AK, Foundation D, Makley MK, Hayner KL, Kling BE, Cowsert LM, Williams JS. Evaluation and Management of Deficiency of Adenosine Deaminase 2. *JAMA Network Open*. 2023;6(5):e2315894.
6. Sakura F, Noma K, Asano T, Tanita K, Toyofuku E, Kato K, Tsumura M, Nihira H, Izawa K, Mitsui-Sekinaka K, Konno R, Kawashima Y, Mizoguchi Y, Karakawa S, Hayakawa S, Kawaguchi H, Imai K, Nonoyama S, Yasumi T, Ohnishi H, Kanegane H, Ohara O, Okada S. A complementary approach for genetic diagnosis of inborn errors of immunity using proteogenomic analysis. *PNAS Nexus*. 2023 Mar 28;2(4):pgad104. doi: 10.1093/pnasnexus/pgad104. PMID: 37077884; PMCID: PMC10109033.
  7. Kida Y, Doi T, Imanaka Y, Amatya VJ, Shime N, Okada S. Lethal Interstitial Lung Disease Associated with a Gain-of-Function Mutation in IFIH1. *J Clin Immunol*. 2023 Aug;43(6):1143-1146
  8. Takimoto-Ito R, Kambe N, Kogame T, Nomura T, Izawa K, Jo T, Kazuma Y, Yoshifuji H, Tabuchi Y, Abe H, Yamamoto M, Nakajima K, Tomita O, Yagi Y, Katagiri K, Matsuzaka Y, Takeuchi Y, Hatanaka M, Kanekura T, Takeuchi S, Kadono T, Fujita Y, Migita K, Fujino T, Akagi T, Mukai T, Nagano T, Kawano M, Kimura H, Okubo Y, Morita A, Hide M, Satoh T, Asahina A, Kanazawa N, Kabashima K. Summary of the current status of clinically diagnosed cases of Schnitzler syndrome in Japan. *Allergol Int* 72: 297-305, 2023
  9. Wakatsuki R, Hatai Y, Okamoto K, Kaneko S, Shimbo A, Irabu H, Shimizu M, Kanegane H, Ono M. An infant with A20 haploinsufficiency presenting with periodic fever syndrome: A case report. *Int J Rheum Dis*. 2023 May;26(5):973-976.
  10. Ueki Y, Takimoto-Ito R, Saito MK, Tanizaki H, Kambe N. Tofacitinib, a suppressor of NOD2 expression, is a potential treatment for Blau syndrome. *Front Immunol*. 2023 Jun 21;14:1211240.
  11. Matsuda T, Takimoto-Ito R, Lipsker D, Kambe N. Similarities and differences in autoinflammatory diseases with urticarial rash, cryopyrin-associated periodic syndrome and Schnitzler syndrome. *Allergol Int*. 2023 Jul;72(3):385-393.
  12. Kambe N, Takimoto-Ito R, Kabashima K. Ten-year-format diary of fever episodes kept over a five-year period by a patient with familial Mediterranean fever. *Clin Exp Rheumatol*. 2023 Sep;41 Suppl 135(9):20-21.
  13. Kishida D, Nakamura A, Yazaki M, Tsuchiya-Suzuki A, Ichikawa T,

- Shimajima Y, Sekijima Y. Variables for differential diagnosis of familial Mediterranean fever: multiple correspondence analysis of a large Japanese cohort. *Mod Rheumatol.* 2023;12:road084
14. Mizukawa I, Kamata M, Shimizu T, Ito M, Watanabe A, Uchida H, Egawa S, Nagata M, Fukaya S, Hayashi K, Fukuyasu A, Tanaka T, Ishikawa T, Sugiura K, Tada Y. Expression of interleukin-36 receptor antagonist in a patient with generalized pustular psoriasis harboring the p.Pro82Leu variant in the *IL36RN* gene. *J Dermatol.* 2023;50(12):1608-1613. doi: 10.1111/1346-8138.16914.
  15. Morita A, Okubo Y, Imafuku S, Tada Y, Yamanaka K, Sugiura K, Yamaguchi Y, Yasuda M, Tsuchihashi H, Saitoh M, Sakamoto W, Okuyama R. Assessment of flare frequency and severity of generalized pustular psoriasis in Japanese patients: A retrospective chart review study. *J EADV Clin Pract.* 2023;2:261-272. <https://doi.org/10.1002/jvc2.113>
  16. Kido T, Hosaka S, Imagawa K, Fukushima H, Morio T, Nonoyama S, Takada H. Initial manifestations in Patients with Inborn Errors of Immunity Based on Onset Age: a Study from a Nationwide Survey in Japan. *J Clin Immunol.* 2023 May;43(4):747-755.
  17. Matsumoto H, Saito K, Sumichika Y, Yoshida S, Temmoku J, Fujita Y, Matsuoka N, Asano T, Sato S, Migita K. Atypical Familial Mediterranean Fever Presenting with Recurrent Upper Back Pain: A Case Report. *Tohoku J Exp Med.* 2023;260(2):165-169.
  18. Yoshida S, Sumichika Y, Saito K, Matsumoto H, Temmoku J, Fujita Y, Matsuoka N, Asano T, Sato S, Migita K. Effectiveness of Colchicine or Canakinumab in Japanese Patients with Familial Mediterranean Fever: A Single-Center Study. *J Clin Med.* 2023;12(19):6272.
  19. Narazaki H, Akioka S, Akutsu Y, Araki M, Fujieda M, Fukuhara D, Hara R, Hashimoto K, Hattori S, Hayashibe R, Imagawa T, Inoue Y, Ishida H, Ito S, Itoh Y, Kawabe T, Kitoh T, Kobayashi I, Matsubayashi T, Miyamae T, Mizuta M, Mori M, Murase A, Nakagishi Y, Nagatani K, Nakano N, Nishimura T, Nozawa T, Okamoto N, Okura Y, Sawada H, Sawanobori E, Sugita Y, Tanabe Y, Tomiita M, Yamaguchi KI, Yasuoka R, Yokoyama K. Epidemiology and clinical features of paediatric rheumatic diseases based on the registry database of the Pediatric Rheumatology Association of Japan. *Mod Rheumatol.* 2023 Aug 25;33(5):1021-1029. doi: 10.1093/mr/roac112. PMID: 36112493.
  20. 西小森隆太, 田中征治, 井澤和司. 【小児の治療方針】リウマチ・膠原病 自己炎症性疾患. *小児科診療.* 2023;86(春増刊):315-320. DOI : 10.34433/pp.0000000236
  21. 西小森隆太, 田中征治, 井手水紀, 北城恵史郎. 【これでよくわかる自己炎症性疾患】自己炎症性疾患の診断 自己炎症性疾患発見の歴史. *小児科診療.*

- 2023;86(3): 247-251. DOI : 10.34433/pp.0000000074
22. 西小森隆太, 井手水紀, 井澤和司. 【エキスパートが教える 小児の薬物治療】疾患別 J. 膠原病 自己炎症症候群. 小児内科. 2023;55 (増刊号): 838-843. DOI : 10.24479/pm.0000001348
  23. 辻 良香, 古賀智裕, 川上 純. 自己炎症性疾患の概説. リウマチ科. 70(5): 435-440. 2023年11月
  24. 武井修治. 生物学的製剤と小児リウマチ性疾患. 小児リウマチ性疾患トシリズマブ治療の理論と実際. 監修: 伊藤秀一, 森 雅亮, メディカルレビュー社 大阪 2023, pp14-20
  25. 盛一享徳. 小児慢性特定疾病児童等データベースの概要<総説>. 保健医療科学 2023;72(4):303-309.
  26. 盛一享徳. 【How to Follow-up-ハイリスク児フォローアップの必修知識2023】医療・福祉支援制度 小児慢性特定疾病(解説). 周産期医学 2023;53(4):600-603.
  27. 盛一享徳, 桑原絵里加, 茂木成美. 過去50年間におけるわが国の小児期慢性疾患の死亡率の推移. 日本小児科学会雑誌 2023;127(4):577-585.
  28. 盛一享徳. 小児慢性特定疾病対策. 五十嵐隆, 中村政雄, 竹田省編, 母子保健マニュアル改訂8版. 南山堂 東京 2023 p14-15.
- ## 2. 学会発表
1. 西小森隆太. 自己炎症性疾患ガイドライン. 日本小児感染症学会総会・学術集会プログラム・抄録集. 2023;55回:78.
  2. 西小森隆太. 【自己炎症症候群】自己炎症症候群とは? 自己炎症症候群総論. 西日本皮膚科. 2023;85(3):207.
  3. 西小森隆太. 自己炎症性疾患の診断とその対応. 日本皮膚科学会雑誌. 2023;133(5):1267.
  4. 前田由可子, 道倉雅仁, 石川秀樹, 伊藤秀一, 中村好一, 日衛嶋栄太郎, 井澤和司, 西小森隆太, 八角高裕. 自己炎症症候群-全国調査の現状と注意すべき小児リウマチ類似疾患-Here, There and Everywhere 本邦初の慢性再発性多発性骨髄炎(CRMO)全国疫学調査. 日本小児リウマチ学会総会・学術集会プログラム・抄録集. 2023;32回:44.
  5. 大植啓史, 日衛嶋栄太郎, 井澤和司, 宮本尚幸, 仁平寛士, 本田吉孝, 山本修司, 樋口浩和, 山東奈津子, 岩田直也, 荻野 諒, 平田惟子, 西谷真彦, 中長摩利子, 西小森隆太, 八角高裕, 滝田順子. A20 ハプロ不全症に合併する炎症性腸疾患3例の臨床的特徴に関する検討. 日本小児栄養消化器肝臓学会雑誌. 2023;37(1):34-5.
  6. 日高由紀子, 古賀浩嗣, 菅野景子, 秋葉純, 西小森隆太, 前田彩花, 土田奈緒美, 内山由理, 桐野洋平, 松本直通, 古賀丈晴, 名嘉眞武國, 井田弘明. 皮疹先行後, 耳介腫脹, 強膜炎を認めた VEXAS 症候群の一例. 九州リウマチ. 2023;43(2):S53.
  7. 日高由紀子, 西小森隆太, 井田弘明. 自己炎症症候群とその他の疾患 全身症状を伴い慢性炎症が持続する IL-

36Ra 欠損症の一例. 日本リウマチ学会  
総会・学術集会プログラム・抄録集.  
2023;67回:722.

8. 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. 日本小児科学会雑誌.  
2023;127(2):248.

#### G. 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