

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
総括研究報告書

自己炎症性疾患とその類縁疾患における、移行期医療を含めた診療体制整備、  
患者登録推進、全国疫学調査に基づく診療ガイドライン構築に関する研究

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	小原 收	公益財団法人かずさ DNA 研究所・ゲノム事業推進部・副所長兼部長
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・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	村田颯也	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	シャマ 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、自然免疫関連遺伝子異常を主たる原因とし、全身炎症や多臓器障害を呈する稀少疾患群である。本研究では自己炎症性疾患の診療において質の高い医療を提供することを目的として、主に以下の4つを行った。

1) 診療体制整備、移行期医療の指針作成、関連研究との連携、2) 患者登録システムの推進・全国調査、3) 診療ガイドライン/フローチャート作成、4) 患者 QOL 調査による患者アンメットニーズ等の前方視的エビデンス集積、患者会との連携。

### 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である。令和4年度“自己炎症性疾患とその類縁疾患の全国診療体制整備、移行医療体制の構築、診療ガイドライン確立に関する研究”班で、診療体制整備、患者登録システム構築、診療ガイドライン (GL) /フローチャート (FC) の作成・改訂、を行った。具体的には、①A20 ハプロ不全症、中條・西村症候群、PAPA 症候群の GL 作成、家族性地中海熱・PFAPA 症候群の GL 改訂、②日本免疫不全・自己炎症学会と連携、保険診療による遺伝子検査体制整備、③WEB に医師相談窓口を開設、診療の質向上に貢献、④未保険収載遺伝子の研究での遺伝子解析系構築、⑤難病プラットフォームでの患者登録体制の構築・登録推進、⑥クリオピリン関連周期熱症候群、CRMO、HA20 の全国調査、実数把握完了、⑦超稀少 6 疾患の診療 FC 作成、を行った。しかし、診断基準未整備疾患の存在、保険診療未対応遺伝子解析体制の未完成、患者登録・非遺伝性疾患の全国疫学調査等が継続中である。以上の課題に対し、1) 保険診療未対応遺伝子の解析体制の構築、2) 保険収載・未収載ともに対

応可能な遺伝子診断体制の整備、3) 移行期医療指針作成を含めた移行期医療体制の構築、4) 難病プラットフォームでの患者登録推進、5) 全国調査による患者実態把握、6) 新規疾患を含めた診療 GL/FC 作成・改訂、7) 体細胞モザイク疾患・酵素活性測定が有用な疾患の診断体制の確立、8) 患者 QOL 調査による患者アンメットニーズ等の前方視的エビデンス集積、を行い診療 GL/FC へ反映させる。

本研究の特色として、小児科・内科・皮膚科等多様な自己炎症専門医、疫学統計・遺伝子診断の専門家が参加、本邦自己炎症診療体制を構築、次世代育成のため若手協力者を多数含む。また、遺伝子診断等で国際連携を継続している。以上より、国際的連携を継続しつつ、地域に根ざす小児から成人まで対応する診療体制とエビデンスによる診療 GL/FC の作成が可能となる。患者情報・検体により、他の疾患横断的・病態解明・創薬の研究班と連携、同疾患の診療エビデンス構築のみならず、自然科学の発展に寄与する。このような包括的研究は国内・国外を通して存在せず、国民に対する質の高い医療の提供が期待できる。

## B. 研究方法

今年度、本研究では以下の4つを行った。

1) 診療体制整備、移行期医療の指針作成、関連研究との連携、2) 患者登録システムの推進・全国調査、3) 診療ガイドライン/フローチャート作成、4) 患者 QOL 調査による患者アンメットニーズ等の前方視的エビデンス集積、患者会との連携

### (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まなう研究であり、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

1) 自己炎症性疾患の診療体制の整備、移行期医療の指針作成、関連研究との連携  
前研究班から引き続き、日本免疫不全・自己炎症学会と連携して、保険診療による遺伝子解析結果に対して専門家として結果解釈コメント付けや、結果問い合わせに対するサポート体制を継続した。またWEBでの医師からの患者相談、コンサルト事業を継続して行った。小児・成人をシームレスに診療できる体制構築のため、MKDの移行医療指針案を作成した(資料1)。各AMED研究班(代表八角高裕、岡田賢、

本田吉孝、仲瀬裕志、桐野洋平)と連携を行った。

体細胞モザイク疾患・酵素活性測定が有用な疾患の診断体制の確立に向けて、かずさ遺伝子検査室と連携、検査体制を準備中である。

### 2) 患者登録システムの推進・全国調査

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ている。クリオピリン関連周期熱症候群の全国調査(Arthritis Rheumatol. 2024)、慢性再発性多発性骨髄炎 A20 ハプロ不全症の全国調査も継続した。その他、エイカルディ-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)。また、本邦における全5名のRELA異常症に関して論文報告を行った(J Exp Med. 2023)

### 3) 診療ガイドライン/フローチャート作成

前研究班から引き続き診療ガイドラインの作成・改訂を行った(資料3)。

化膿性関節炎・壊疽性膿皮症・ざ瘡症候群(PAPA 症候群)、中條・西村症候群、A20 ハプロ不全症の診療ガイドライン作成ならびに家族性地中海熱、周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群(PFAPA 症候群)ガイドライン改訂作業を行った。RELA 異常症の診療フローチャートを作成した(資料4)。VEXAS 症候群、STING 異常症の指定難病の診断基準(案)を作成し、日本リウマチ学会の承認を得た。国際共同研究においてADA2欠損症の

International Consensus Statement について報告した (JAMA Netw Open. 2023:).

#### 4) 患者 QOL 調査による患者アンメットニーズ等の前方視的エビデンス集積、患者会との連携

パーソナルヘルスレコード (PHR) を用いたブラウ症候群に対する QOL 調査を開始した (資料 5)。また、国際生活機能分類 (ICF) の概念を用いた患者 QOL 調査を準備中である。

「CAPS 患者・家族の会」へ参加し意見交換を行った (資料 6)。自己炎症性疾患の患者会である「自己炎症疾患友の会」主催の医療講演会 2023 において、講演を行った (資料 7)。

#### D. 考察

自己炎症性疾患の診療体制の整備をすすめ、引き続き JSIAD と連携して遺伝子解析結果に対して専門グループによるサポートや、WEB での医師からの患者相談、コンサルト事業を継続する。小児・成人をシームレスに診療するための移行医療指針の作成を行うことができ、全国調査に関しても順調に進行中である。現在、難病プラットフォームへの患者登録も順次行うことができた。診療ガイドライン作成、改訂についても順調に行われた。

#### E : 結論

1) 診療体制整備、移行期医療の指針作成、関連研究との連携、2) 患者登録システムの推進・全国調査、3) 診療ガイドライン/フローチャート作成、4) 患者 QOL 調査による患者アンメットニーズ等の前方視

的エビデンス集積、患者会との連携に関して、令和 5 年度はほぼ予定通りに行われた。

#### F. 健康危険情報

特記すべき事項はない。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. Ando T, Abe Y, Yamaji K, Nishikomori R, Tamura N. A case of cryopyrin-associated periodic syndrome due to somatic mosaicism mutation complicated with recurrent circinate erythematous psoriasis. *Mod Rheumatol Case Rep.* 2023.
2. Hojo K, Furuta T, Komaki S, Yoshikane Y, Kikuchi J, Nakamura H, Ide M, Shima S, Hiyoshi Y, Araki J, Tanaka S, Ozono S, Yoshida A, Nobusawa S, Morioka M, Nishikomori R. Systemic inflammation caused by an intracranial mesenchymal tumor with a EWSR1::CREM fusion presenting associated with IL-6/STAT3 signaling. *Neuropathology.* 2023;43(3):244-251.
3. 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.
4. Kuchitsu Y, Mukai K, Uematsu R, Takaada Y, Shinojima A, Shindo R, Shoji T, Hamano S, Ogawa E, Sato R, Miyake K, Kato A, Kawaguchi Y, Nishitani-Isa M, Izawa K, Nishikomori R, Yasumi T, Suzuki

- T, Dohmae N, Uemura T, Barber GN, Arai H, Waguri S, Taguchi T. STING signalling is terminated through ESCRT-dependent microautophagy of vesicles originating from recycling endosomes. *Nat Cell Biol.* 2023;25(3):453-466.
5. 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.
  6. 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.* 2023;220(9):e20212276. doi:10.1084/jem.20212276.
  7. Mukai T, Ida H, Ueki Y, Nishikomori R. Editorial: A new frontier in translational research on autoinflammatory diseases - various aspects of innate immunity on human diseases. *Front Immunol.* 2023;14:1147202.
  8. 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.
  9. 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, Herschfield 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.
10. Suga T, Hidaka Y, Hori M, Yamasaki H, Wakasugi D, Yamasaki S, Yamaguchi R, Ida H, Nakashima M. Successful treatment of a patient with Takayasu's arteritis complicated with Crohn's disease with ustekinumab: A case report. *Mod Rheumatol Case Rep*. 2023 Jun 19;7(2):448-452.
  11. De Mutiis C, Wenderfer SE, Basu B, Bagga A, Orjuela A, Sar T, Aggarwal A, Jain A, Yap HK, Teo S, Ito S, Ohnishi A, Iwata N, Kasapcopur O, Yildiz M, Laurent A, Mastrangelo A, Ogura M, Shima Y, Rianthavorn P, Silva CA, Trindade V, Gianviti A, Akinori M, Hamada R, Fujimura J, Minamikawa S, Kamiyoshi N, Kaito H, Ishimori S, Iannuzzella F, Tullus K. International cohort of 382 children with lupus nephritis - presentation, treatment and outcome at 24 months. *Pediatr Nephrol*. 2023;38(11):3699-709.
  12. Komatsu Y, Nozawa T, Kamiyama Y, Hattori S, Nishimura K, Ito S. Purple eyelid sign in multisystem inflammatory syndrome in children. *Pediatr Int*. 2023; 65(1):e15510. doi:10.1111/ped.15510.
  13. Broderick C, Kobayashi S, Suto M, Ito S, Kobayashi T. Intravenous immunoglobulin for the treatment of Kawasaki disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2023; 1(1):CD014884. doi:1002/14651858.CD014884.pub
  14. Sonoda K, Kaneko U, Hiura M, Kinoshita Y, Umezumi H, Ito S, Saitoh A, Imai C. Short stature as an initial presenting presentation of unicentric Castleman disease in a child: A case report with long-term follow-up and a literature review. *Mod Rheumatol Case Rep*. 2023; 7(1):261-266. doi: 10.1093/mrcr/rxac034.
  15. García-García A, Pérez de Diego R, Flores C, Rinchai D, Solé-Violán J, Deyà-Martínez À, García-Solis B, Lorenzo-Salazar JM, Hernández-Brito E, Lanz AL, Moens L, Buccioli G, Almuqamam M, Domachowske JB, Colino E, Santos-Perez JL, Marco FM, Pignata C, Bousfiha A, Turvey SE, Bauer S, Haerynck F, Ocejó-Vinyals JG, Lendinez F, Prader S, Naumann-Bartsch N, Pachlopnik Schmid J, Biggs CM, Hildebrand K, Dreesman A, Cárdenes MÁ, Ailal F, Benhsaien I, Giardino G, Molina-Fuentes A, Fortuny C, Madhavarapu S, Conway DH, Prando C, Schidlowski L, Martínez de Saavedra Álvarez MT, Alfaro R, Rodríguez de Castro F; ESID Registry Working Party; COVID Human Genetic Effort; Meyts I, Hauck F, Puel A, Bastard P, Boisson B, Jouanguy E, Abel L, Cobat A, Zhang Q,

- Casanova JL, Alsina L, Rodríguez-Gallego C. Humans with inherited MyD88 and IRAK-4 deficiencies are predisposed to hypoxemic COVID-19 pneumonia. *J Exp Med*. 2023 May 1;220(5):e20220170. doi: 10.1084/jem.20220170. Epub 2023 Mar 3. PMID: 36880831; PMCID: PMC9998661.
16. Matuozzo D, Talouarn E, Marchal A, Zhang P, Manry J, Seeleuthner Y, Zhang Y, Bolze A, Chaldebas M, Milisavljevic B, Gervais A, Bastard P, Asano T, Bizien L, Barzaghi F, Abolhassani H, Abou Tayoun A, Aiuti A, Alavi Darazam I, Allende LM, Alonso-Arias R, Arias AA, Aytekin G, Bergman P, Bondesan S, Bryceson YT, Bustos IG, Cabrera-Marante O, Carcel S, Carrera P, Casari G, Chaïbi K, Colobran R, Condino-Neto A, Covill LE, Delmonte OM, El Zein L, Flores C, Gregersen PK, Gut M, Haerynck F, Halwani R, Hancerli S, Hammarström L, Hatipoğlu N, Karbuz A, Keles S, Kyheng C, Leon-Lopez R, Franco JL, Mansouri D, Martinez-Picado J, Metin Akcan O, Migeotte I, Morange PE, Morelle G, Martin-Nalda A, Novelli G, Novelli A, Ozcelik T, Palabiyik F, Pan-Hammarström Q, de Diego RP, Planas-Serra L, Pleguezuelo DE, Prando C, Pujol A, Reyes LF, Rivière JG, Rodríguez-Gallego C, Rojas J, Rovere-Querini P, Schlüter A, Shahrooei M, Sobh A, Soler-Palacin P, Tandjaoui-Lambiotte Y, Tipu I, Tresoldi C, Troya J, van de Beek D, Zatz M, Zawadzki P, Al-Muhsen SZ, Alosaimi MF, Alsohime FM, Baris-Feldman H, Butte MJ, Constantinescu SN, Cooper MA, Dalgard CL, Fellay J, Heath JR, Lau YL, Lifton RP, Maniatis T, Mogensen TH, von Bernuth H, Lermine A, Vidaud M, Boland A, Deleuze JF, Nussbaum R, Kahn-Kirby A, Mentre F, Tubiana S, Gorochov G, Tubach F, Hausfater P; COVID Human Genetic Effort; COVDeF Study Group; French COVID Cohort Study Group; CoV-Contact Cohort; COVID-STORM Clinicians; COVID Clinicians; Orchestra Working Group; Amsterdam UMC Covid-19 Biobank; NIAID-USUHS COVID Study Group; Meyts I, Zhang SY, Puel A, Notarangelo LD, Boisson-Dupuis S, Su HC, Boisson B, Jouanguy E, Casanova JL, Zhang Q, Abel L, Cobat A. Rare predicted loss-of-function variants of type I IFN immunity genes are associated with life-threatening COVID-19. *Genome Med*. 2023 Apr 5;15(1):22. doi: 10.1186/s13073-023-01173-8. PMID: 37020259; PMCID: PMC10074346.
  17. 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.
  18. Mabuchi H, Moriya K, Hoshino Y, Take J,

- Kawaguchi H, Imai K. A case of suspected lupus anticoagulant-hypoprothrombinemia syndrome in a boy due to mycoplasma infection. *Pediatr Int.* 2023 Jan-Dec;65(1):e15592. doi: 10.1111/ped.15592. PMID: 37589371.
19. Nagao D, Ozeki M, Nozawa A, Yasue S, Sasai H, Endo S, Kato T, Hori Y, Ohnishi H. A Case of Multifocal Lymphoendotheliomatosis With Thrombocytopenia and Changes in Coagulopathy. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2023 Apr 1;45(3):e384-e388.
  20. Kanegane H, Ishimura M, Kawai T, Okada S, Okamoto N, Go M, Noto S. Patient-reported outcomes in patients with primary immunodeficiency diseases in Japan: baseline results from a prospective observational study. *Front Immunol.* 2023 Sep 27;14:1244250 Ito K, Tajima G, Kamisato C, Tsumura M, Iwamoto M, Sekiguchi Y, Numata Y, Watanabe K, Yabe Y, Kanki S, Fujieda Y, Goto K, Sogawa Y, Oitate M, Nagase H, Tsuji S, Nishizawa T, Kakuta M, Masuda T, Onishi Y, Koizumi M, Nakamura H, Okada S, Matsuo M, Takaishi K. A splice-switching oligonucleotide treatment ameliorates glycogen storage disease type 1a with G6PC c.648G>T. *J Clin Invest.* 2023 Dec 1;133(23):e163464. doi: 10.1172/JCI163464.
  21. Unuma K, Tomomasa D, Noma K, Yamamoto K, Matsuyama TA, Makino Y, Hijikata A, Wen S, Ogata T, Okamoto N, Okada S, Ohashi K, Uemura K, Kanegane H. Case Report: Molecular autopsy underlie COVID-19-associated sudden, unexplained child mortality. *Front Immunol.* 2023 Apr 18;14:1121059
  22. 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
  23. Sekita A, Kawasaki H, Fukushima-Nomura A, Yashiro K, Tanese K, Toshima S, Ashizaki K, Miyai T, Yazaki J, Kobayashi A, Namba S, Naito T, Wang QS, Kawakami E, Seita J, Ohara O, Sakurada K, Okada Y, Amagai M, Koseki H. Multifaceted analysis of cross-tissue transcriptomes reveals phenotype-endotype associations in atopic dermatitis. *Nat Commun.* 2023 Oct 2;14(1):6133.
  24. Tanaka Y, Yamagishi M, Motomura Y, Kamatani T, Oguchi Y, Suzuki N, Kiniwa T, Kabata H, Irie M, Tsunoda T, Miya F, Goda K, Ohara O, Funatsu T, Fukunaga K, Moro K, Uemura S, Shirasaki Y. Time-dependent cell-state selection identifies transiently expressed genes regulating ILC2 activation. *Commun Biol.* 2023 Sep 6;6(1):915.
  25. Takeuchi T, Kubota T, Nakanishi Y, Tsugawa H, Suda W, Kwon AT, Yazaki J, Ikeda K, Nemoto S, Mochizuki Y, Kitami T, Yugi K, Mizuno Y, Yamamichi N, Yamazaki T, Takamoto I, Kubota N, Kadowaki T, Arner E, Carninci P, Ohara O, Arita M, Hattori M, Koyasu S, Ohno H. Gut microbial carbohydrate metabolism contributes to insulin resistance. *Nature.*

- 2023 Sep;621(7978):389-395.
26. Endo Y, Kanno T, Nakajima T, Ikeda K, Taketomi Y, Yokoyama S, Sasamoto S, Asou HK, Miyako K, Hasegawa Y, Kawashima Y, Ohara O, Murakami M, Nakayama T. 1-Oleoyl-lysophosphatidylethanolamine stimulates ROR $\gamma$ t activity in Th17 cells. *Sci Immunol*. 2023 Aug 4;8(86):eadd4346.
  27. Komeno Y, Uchiyama T, Kawano F, Kurihara Y, Kurokawa M, Ohara O, Kunishima S, Ishiguro A. Inherited macrothrombocytopenia due to a novel splice donor site mutation in ITGB3. *Ann Hematol*. 2023 Oct;102(10):2947-2949.
  28. Suga K, Suto A, Tanaka S, Sugawara Y, Kageyama T, Ishikawa J, Sanayama Y, Ikeda K, Furuta S, Kagami SI, Iwata A, Hirose K, Suzuki K, Ohara O, Nakajima H. TAp63, a methotrexate target in CD4<sup>+</sup> T cells, suppresses Foxp3 expression and exacerbates autoimmune arthritis. *JCI Insight*. 2023 May 22;8(10):e164778.
  29. Sato H, Inoue Y, Kawashima Y, Konno R, Ohara O, Kuwana M, Kobayashi N, Takezaki S, Akioka S. In-depth proteomic analysis of juvenile dermatomyositis serum reveals protein expression associated with muscle-specific autoantibodies. *Rheumatology (Oxford)*. 2023 Oct 3;62(10):3501-3506.
  30. Kawashima Y, Ishikawa M, Konno R, Nakajima D, Ohara O. Development of a Simple and Stable NanoESI Spray System Using Suction Wind from the MS Inlet. *J Proteome Res*. 2023 May 5;22(5):1564-1569.
  31. Egami S, Watanabe T, Fukushima-Nomura A, Nomura H, Takahashi H, Yamagami J, Ohara O, Amagai M. Desmoglein-Specific B-Cell-Targeted Single-Cell Analysis Revealing Unique Gene Regulation in Patients with Pemphigus. *J Invest Dermatol*. 2023 Oct;143(10):1919-1928.e16.
  32. Namiki T, Terakawa J, Karakama H, Noguchi M, Murakami H, Hasegawa Y, Ohara O, Daikoku T, Ito J, Kashiwazaki N. Uterine epithelial Gp130 orchestrates hormone response and epithelial remodeling for successful embryo attachment in mice. *Sci Rep*. 2023 Jan 16;13(1):854.
  33. 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
  34. Kaneko S, Sakura F, Tanita K, Shimbo A, Nambu R, Yoshida M, Umetsu S, nui A, Okada C, Tsumura M, Yamada M, Suzuki H, Kosaki K, Ohara O, Shimizu M, Morio T, Okada S, Kanegane H. Janus kinase inhibitors ameliorate clinical symptoms in

- patients with STAT3 gain-of-function. *Immunother Adv.* 2023 Nov 24;3(1):ltad027.
35. Uhlig HH, Booth C, Cho J, Dubinsky M, Griffiths AM, Grimbacher B, Hambleton S, Huang Y, Jones K, Kammermeier J, Kanegane H, Koletzko S, Kotlarz D, Klein C, Lenardo MJ, Lo B, McGovern DPB, Özen A, de Ridder L, Ruemmele F, Shouval DS, Snapper SB, Travis SP, Turner D, Wilson DC, Muise AM. Precision medicine in monogenic inflammatory bowel disease: proposed mIBD REPORT standards. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol.* 2023 Dec;20(12):810-828.
  36. Kobushi H, Umeda K, Hiejima E, Kato K, Sugimoto M, Kanegane H, Takita J. Alemtuzumab-based reduced-intensity conditioning for XIAP deficiency. *Pediatr Int.* 2023 Jan-Dec;65(1):e15576.
  37. 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.
  38. Kanegane H. Patient-derived iPSCs underlie the pathogenesis of the disease. *Pediatr Int.* 2023 Jan;65(1):e15463.
  39. Takeuchi I, Yanagi K, Takada S, Uchiyama T, Igarashi A, Motomura K, Hayashi Y, Nagano N, Matsuoka R, Sugiyama H, Yoshioka T, Saito H, Kawai T, Miyaji Y, Inuzuka Y, Matsubara Y, Ohya Y, Shimizu T, Matsumoto K, Arai K, Nomura I, Kaname T, Morita H. STAT6 gain-of-function variant exacerbates multiple allergic symptoms. *J Allergy Clin Immunol.* 2023 May;151(5):1402-1409.e6. doi: 10.1016/j.jaci.2022.12.802.
  40. 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.
  41. 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.
  42. 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.
  43. Kishida D, Nakamura A, Yazaki M, Tsuchiya-Suzuki A, Ichikawa T, Shimojima Y, Sekijima Y. Variables for differential diagnosis of familial Mediterranean fever: multiple correspondence analysis of a large Japanese cohort. *Mod Rheumatol.* 2023;12:road084
  44. Inoue T, Watabe D, Akasaka K, Sasaki T, Sasahara Y, Asano H. Refractory atopic dermatitis in a child with hypomorphic mutation in XIAP gene and low serum IgG. *J Dermatol.* 2023, 50(11):e363-e365.
  45. Koizumi S, Shu J, Okuyama C, Sugiura K, Inafuku K. A case of generalized pustular

- psoriasis with “bamboo spine” appearance. *J Dermatol* . 2023;50(12):e418-e419. doi: 10.1111/1346-8138.16927.
46. 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.
  47. Kochi Y, Miyachi H, Tagashira R, Koga H, Ishii N, Sugiura K, Ikeda J, Matsue H, Inozume T. Simultaneous development of generalized pustular psoriasis and pemphigoid with multiple autoantibodies in a complete responder of pembrolizumab for lung cancer. *J Dermatol*. 2023 Oct;50(10):1343-1346. doi: 10.1111/1346-8138.16832.
  48. 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. *JEADV Clin Pract*. 2023;2:261-272. <https://doi.org/10.1002/jvc2.113>
  49. Shime M, Nozaki Y, Morita A, Ishiodori T, Murakami T, Yamasaki H, Yamamoto M, Takada H. Life-threatening severe acute respiratory syndrome coronavirus-2 mRNA vaccine-associated myocarditis after COVID-19 myocarditis. *J Paediatr Child Health*. 2023 Dec;59(12):1319-1322. doi: 10.1111/jpc.16498. Epub 2023 Sep 22.
  50. Inaba M, Fukushima H, Hara M, Hosaka S, Fujiyama S, Maruo K, Nomura T, Okiyama N, Takada H. Antigen-specific T cell balance reveals Why patients with atopic dermatitis fail to achieve immune tolerance. *Clin Immunol*. 2023 Jul;252:109649.
  51. Morita A, Imagawa K, Tagawa M, Sakamoto N, Takada H. Immunological characteristics of de novo ulcerative colitis in a child post COVID-19. *Front Immunol*. 2023 Feb 16;14:1107808.
  52. 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.
  53. Ueki M, Sakamoto K, Nishioka N, Ohata H, Nobuta T, Takezaki S, Manabe A, Yamada M. Rheumatologic manifestations with elevated levels of IL-6, IL-17A, and IL-23 in a patient with scurvy. *Mod Rheumatol Case Rep*. 2023 Jan 3;7(1):302-306.
  54. Nambu R, Arai K, Kudo T, Murakoshi T, Kunisaki R, Mizuochi T, Kato S, Kumagai H, Inoue M, Ishige T, Saito T, Noguchi A, Yodoshi T, Hagiwara SI, Iwata N, Nishimata S, Kakuta F, Tajiri H, Hiejima E, Toita N, Mochizuki T, Shimizu H, Iwama I, Hirano Y, Shimizu T. JPIBD-R. Clinical outcome of ulcerative colitis with severe onset in children: a multicenter prospective

- cohort study. *J Gastroenterol.* 2023 May;58(5):472-480. doi: 10.1007/s00535-023-01972-1.
55. Saito K, Temmoku J, Sumichika Y, Yoshida S, Takano E, Watanabe S, Matsumoto H, Fujita Y, Matsuoka N, Asano T, Sato S, Watanabe H, Migita K. Adult-onset Still's disease with Acute Kidney Injury Requiring Hemodialysis: A Case Report and Literature Review. *Intern Med.* 2023;62(19):2901-2906.
  56. Matsumoto H, Sumichika Y, Saito K, Yoshida S, Temmoku J, Fujita Y, Matsuoka N, Asano T, Sato S, Migita K. Colchicine-resistant Sacroiliitis in a Japanese Patient with Familial Mediterranean Fever. *Mod Rheumatol Case Rep.* 2023 Dec 29;8(1):215-218. doi: 10.1093/mrcr/rxad050.
  57. 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.
  58. 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.
  59. Sato Y, Fukatsu M, Suzuki T, Sasajima T, Gunji N, Yoshida S, Asano N, Fukuchi K, Mori H, Takano M, Hayashi K, Takahashi H, Shirado-Harada K, Kimura S, Koyama D, Migita K, Ikezoe T. Successful allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for myelodysplastic neoplasms complicated with secondary pulmonary alveolar proteinosis and Behçet's disease harboring GATA2 mutation. *Int J Hematol.* 2023;118(5):642-646.
  60. 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.
  61. Wakiguchi H, Kaneko U, Sato S, Imagawa T, Narazaki H, Miyamae T. Clinical Features of COVID-19 in Pediatric Rheumatic Diseases: 2020-2022 Survey of the Pediatric Rheumatology Association of Japan. *Viruses.* 2023 May 20;15(5):1205. doi: 10.3390/v15051205. PMID: 37243292; PMCID: PMC10221643.
  62. Morizane S, Mukai T, Sunagawa K,

- Tachibana K, Kawakami Y, Ouchida M. "Input/output cytokines" in epidermal keratinocytes and the involvement in inflammatory skin diseases. *Front Immunol.* 2023 Oct 10;14:1239598. doi: 10.3389/fimmu.2023.1239598.
63. Mukai T, Akagi T, Asano S, Tosa I, Ono M, Kittaka M, Ueki Y, Yahagi A, Iseki M, Oohashi T, Ishihara K, Morita Y. Imatinib has minimal effects on inflammatory and osteopenic phenotypes in a murine cherubism model. *Oral Dis.* 2023 Apr;29(3):1089-1101. doi: 10.1111/odi.14073.
64. Shimizu M, Nishimura K, Iwata N, Yasumi T, Umebayashi H, Nakagishi Y, Okura Y, Okamoto N, Kinjo N, Mizuta M, Yashiro M, Yasumura J, Wakiguchi H, Kubota T, Mouri M, Kaneko U, Mori M. Treatment for macrophage activation syndrome associated with systemic juvenile idiopathic arthritis in Japan. *Int J Rheum Dis.* 2023 May;26(5):938-945.
65. Fujii T, Moriichi A, Kakee N, Kato H, Tomita H. Epidemiologic study of patients after Fontan operation based on Medical Aid Program for Chronic Pediatric Diseases of Specified Categories cohort. *Cardiol Young.* 2023;33:248-254.
66. Yamazaki S, Shimbo A, Akutsu Y, Takase H, Morio T, Mori M. Correction: Importance of pediatric rheumatologists and transitional care for juvenile idiopathic arthritis-associated uveitis: a retrospective series of 9 cases. *Pediatr Rheumatol Online J.* 21:132, 2023.
67. Kaneko S, Shimizu M, Shimbo A, Irabu H, Yokoyama K, Furuno K, Tanaka T, Ueno K, Fujita S, Iwata N, Fujimura J, Akamine K, Mizuta M, Nakagishi Y, Minato T, Watanabe K, Kobayashi A, Endo T, Tabata K, Mori M, Morio T. Clinical significance of serum cytokine profiles for differentiating between Kawasaki disease and its mimickers. *Cytokine.* 169:156280, 2023.
68. Leiding JW, Vogel TP, Santarlas VGJ, Mhaskar R, Smith MR, Carisey A, Vargas-Hernandez A, Silva-Carmona M, Heeg M, Rensing-Ehl A, Neven B, Hadjadj J, Hambleton S, Leahy TR, Van Hagen M, Cunningham-Rundles C, Dutmer CM, Sharapova SO, Taskinen M, Chua I, Hague R, Klemann C, Kostyuchenko L, Morio T, Thatayatikom A, Ozen A, Scherbina A, Bauer CS, Flanagan SE, Gambineri E, Giovannini-Chami L, Heimall J, Sullivan KE, Allenspach E, Romberg N, Deane SG, Prince BT, Rose M, Bohnsack J, Mousallem T, Jesudas R, Dos Santos Vilela MM, O'Sullivan M, Schmid JP, Průhová Š, Rees M, Su H, Bahna S, Baris S, Bartnikas LM, Chang Berger A, Briggs TA, Brothers S, Bundy V, Chan AY, Chandrakasan S, Christiansen M, Cole T, Cook MC, Desai MM, Fischer U, Fulcher DA, Gallo S, Gauthier A, Gennery AR, Marques JG, Gottrand F, Grimbacher B, Grunebaum E, Haapaniemi E, Hämäläinen S, Heiskanen K, Heiskanen-Kosma T, Hoffman HM, Gonzalez-Granado LI, Guerreiro AL, Kainulainen L, Kumar A, Lawrence MG,

- Levin C, Martelius T, Neth O, Olbrich P, Palma A, Patel NC, Pozos T, Preece K, Lugo Reyes SO, Russell MA, Schejter Y, Seroogy C, Sinclair J, Skevofilax E, Suan D, Suegeorgz D, Szabolcs P, Velasco H, Warnatz K, Walkovich K, Worth A; STAT3 GOF Working Group, Seppänen MRJ, Torgerson TR, Sogkas G, Ehl S, Tangye SG, Cooper MA, Milner JD, Forbes Satter LR, Aleshkevich S, Allende LM, Atkinson TP, Atschekzei F, Aydemir S, Aygunes U, Barlogis V, Baumann U, Belko J, Bezrodnik L, Biebl A, Broderick L, Bunin NJ, Caldirola MS, Castelle M, Celmeli F, Charbonnier LM, Chatila TA, Chellapandian D, Cokugras H, Conlon N, Cox F, Crickx E, Dalgic B, Dalm VA, Danielian S, Dominguez-Pinilla N, Dujovny T, Ebbo M, Eken A, Esty B, Fabre A, Fischer A, Hannibal M, Huppert L, Ikeda MD, Jolles S, Jolly KW, Jones N, Kakakukcu M, Kanariou M, Karakoc-Aydiner E, Karamantziani T, Kelaidi C, Keogan M, Kisaarslan AP, Kiykim A, Klocperk A, Kotsonis K, Kuzmenko N, Leroy S, Lesmana H, Lianou D, Longhurst H, Lorenz MR, Maffucci P, Manson A, Marchal S, Malphettes M, Marega LF, Mauracher AA, Meesilpavikai K, Miller H, Mombourquette J, Morgan NG, Mukhina A, Nathalie A, Nelken B, Nolan D, Norlin AC, Oleastro M, Ozcan A, Pasquet M, Pegler JR, Picard C, Polychronopoulou S, Quartier P, Ramakers J, Randall KL, Rao VK, Remiker A, Resin G, Richmond P, Rieux-Laucat F, Rodina Y, Rohrllich P, Sachs J, Sakovich I, Santarlas C, Sari S, Sawicki G, Schauer U, Scheffler Mendoza SC, Schvets O, Schmidt RE, Schwarz K, Sediva A, Sinclair K, Slatter M, Sleasman J, Stergiou K, Suratannon N, Tanita K, Thompson G, Travis S, Trojan T, Tsinti M, Unal E, Urdinez L, Vazquez-Gomez F, Villa M, Weinrich M, Weiss MJ, Wright B, Yilmaz E, Zachova R, Zhang Y, Quesada JF. Monogenic Early-onset lymphoproliferation and autoimmunity: The natural history of STAT3 GOF syndrome. *J Allergy Clin Immunol.* 151:1081-1095, 2023.
69. Kaneko S, Shimizu M, Miyaoka F, Shimbo A, Irabu H, Mizuta M, Nakagishi Y, Iwata N, Fujimura J, Mori M, Morio T. The dynamics of laboratory markers reflecting cytokine overproduction in macrophage activation syndrome complicated with systemic juvenile idiopathic arthritis. *Clin Immunol.* 248:109270, 2023.
70. Mizuta M, Inoue N, Shimizu M, Sakumura N, Yokoyama T, Kuroda R, Ikawa Y, Sugimoto N, Harada K, Yachie A, Wada T. Distinct roles of IL-18 and IL-1 $\beta$  in murine model of macrophage activation syndrome. *J Allergy Clin Immunol.* 2023;152:940-948.e6.
71. Sakumura N, Yokoyama T, Usami M, Hosono Y, Inoue N, Matsuda Y, Tasaki Y, Wada T. CD169 expression on monocytes as a marker for assessing type I interferon status in pediatric inflammatory diseases. *Clin Immunol.* 2023;250:109329.
72. 西小森隆太, 井手水紀, 田中征治.

- 【SLE と AAV の新展開】SLE と先天性免疫異常症. 腎と透析. 2023;94(6):892-897. DOI : 10.24479/kd.0000000767
73. 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
74. 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
75. 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
76. 大西秀典, チェディアック・東症候群. 別冊日本臨床 血液症候群(第3版). 日本臨床社, 東京, 248-251 (2023).
77. 大西秀典, 原発性免疫不全症. 今日の治療指針 2023. 医学書院, 東京, 1467-1468 (2023).
78. 金兼弘和. 成人における先天性免疫不全症の診察. 臨床血液. 2023 Aug; 64(8): 772-81.
79. 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
80. 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ム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
81. 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.
82. 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.
83. 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.
84. 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. 栗屋智就, 齋藤 潤, 西小森隆太, 萩原正敏. iPS 細胞由来ミクログリアを用いた Aicardi-Goutieres 症候群の中樞神経免疫病態の解析. 脳と発達. 2023;55(Suppl.):S345.
2. 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.
3. 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.
4. 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.
5. 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.

6. 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.
7. 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, 名嘉真武國, 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.
8. 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.
9. 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.

## 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