

令和 3 年 5 月 31 日現在

機関番号：15401

研究種目：国際共同研究加速基金（国際共同研究強化(B)）

研究期間：2018～2020

課題番号：18KK0228

研究課題名（和文）マルチオミックス解析を用いた原発性免疫不全症の病因病態解析

研究課題名（英文）Multi-OMICS approaches to investigate molecular pathogenesis of primary immune deficiency

研究代表者

岡田 賢（OKADA, SATOSHI）

広島大学・医系科学研究科（医）・教授

研究者番号：80457241

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 13,700,000円

研究成果の概要（和文）：従来の網羅的遺伝子検査で診断に至らない原発性免疫不全症患者に対して、RNA情報、タンパク情報を網羅的に解析するマルチオミックス解析を行い、診断率の向上を図った。マルチオミックス解析で診断に至った症例は5例であり、遺伝子変異同定率は約7%であった。5例中1例はSTAT1完全欠損症と診断され、診断に基づき造血幹細胞移植を実施され救命を得た。他の4例についても、同定した遺伝子変異が病気の原因になるか検証中である。

研究成果の学術的意義や社会的意義

従来の網羅的遺伝子解析で診断に至らない原発性免疫不全症患者に対して、マルチオミックス解析を行うことで診断率向上が可能であることを示すことができた。未診断疾患患者に対して適切な診断がもたらされることは、治療法の選択、予後の推定、遺伝性の推定のうえでも重要となる。本手法は、原発性免疫不全症のみならず、他の遺伝性疾患の診断にも応用可能であり、未診断疾患患者における診断率向上への貢献が期待できる。

研究成果の概要（英文）：We performed multi-omics analysis, which systematically investigate RNA and protein expression, on primary immune deficiency (PID) patients who lack genetic etiologies after systemic genetic studies. Multi-omics analysis newly identified mutations in five PID patients. The detection rate of mutations by multi-omics analysis was thought to be approximately 7%. One patient was given a diagnosis of complete STAT1 deficiency. Based on the diagnosis, the patient was treated with hematopoietic stem cell transplantation and was fully recovered from life-threatening infections. As for the other four mutations, we are currently investigating their pathogenesis by in vitro and ex vivo experiments. This study successfully revealed that multi-omics analysis has a potential to improve the diagnostic yield in undiagnosed PID patients after systemic genetic studies.

研究分野：感染免疫

キーワード：マルチオミックス解析 ターゲットRNAシーケンス プロテオーム解析 原発性免疫不全症 未診断症例  
STAT1

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

### 1. 研究開始当初の背景

原発性免疫不全症 (PID) は、宿主免疫の異常にともない難治性の感染症を繰り返す疾患で、その多くは単一遺伝性疾患である。研究開始当初の時点で 360 を超える責任遺伝子が同定されており、それに基づき病態解明や治療法の開発が行われてきた。その結果、遺伝子診断が PID 患者の診断の確定のみならず、移植適応の有無、生物学的製剤の使用を含めた治療法の選択に重要な役割をはたす時代になった。本邦では、2009 年に PID 患者のレジストリ (PIDJ: PID database in Japan) が構築され、PID 患者の実態把握が可能になった。発足後 9 年間で 4481 例の PID 患者が登録され、そのうち約 64% で遺伝子解析が施行された。しかし、遺伝子解析を受けた PID 患者のうち、従来の候補遺伝子アプローチにより疾患発症に關与する遺伝子変異 (以下、有害変異) が同定されたのは約 28% の症例に限られていた。

その後、全エクソーム解析が導入され、PID を含む遺伝性疾患の有害変異同定率は大きく向上した。実際、古典的手法で未診断であった PID 患者の約 25% で有害変異の同定が可能となった。しかし、全エクソーム解析を行っても未診断の PID 患者が、未だ多数存在する状況であった。

### 2. 研究の目的

全エクソーム解析、ないしは遺伝子パネル解析で原因不明の PID 患者の診断において、マルチオミックス解析の有用性を明らかとする。さらに、マルチオミックス解析による有害変異の同定を契機として、未診断 PID 患者の病因病態解明を行う。

### 3. 研究の方法

既知の PID 責任遺伝子群をカバーしたターゲット RNA シーケンス、プロテオーム解析の実験系を構築する。全エクソーム解析、ないしは遺伝子パネル解析で原因不明の PID 患者に対して、構築したマルチオミックス解析を実施し、ゲノム解析で同定困難な遺伝子変異を同定する。同定した遺伝子変異は、一過性発現実験、患者検体を用いた機能解析により、その病的意義を検証する。

国際共同研究を行う Jean-Laurent Casanova の研究室は、8000 例を超える PID 患者の全エクソーム解析データを持ち、国内共同研究施設の東京医科歯科大学は国内最大級の PID 患者コホートを保有する。本課題では、両機関が連携したマルチオミックス解析のパイプライン構築し、PID の病態と発症機構の解明を国際的に加速する。

### 4. 研究成果

#### 1) マルチオミックス解析の実験系の構築

ターゲット RNA シーケンスは、533 遺伝子を解析対象とした。533 遺伝子の内訳は、PID 既知責任遺伝子 (428 遺伝子)、細胞識別のためのマーカー遺伝子 (111 遺伝子)、サイトカイン関連遺伝子 (31 遺伝子)、I 型インターフェロン過剰に関連する遺伝子 (8 遺伝子) を含む形で構築した (上記は複数に分類される重複遺伝子を含む)。プロテオーム解析は、約 8000 種類の蛋白発現を網羅的に解析し、ターゲット RNA シーケンスに含まれる 533 遺伝子のうち約 3/4 をカバーできる測定系を構築した。

#### 2) 未診断 PID 患者に対するマルチオミックス解析の実施

全エクソーム解析、ないしは遺伝子パネル解析で未診断の PID 症例に対してマルチオミックス解析を実施した。マルチオミックス解析は、これらの未診断 PID 患者の約 7% において、病原性が強く疑われる遺伝子変異を同定することに成功した。遺伝子変異が同定された 5 例中 3 例はイントロン領域における変異であり (後述の STAT1 遺伝子異常を含む)、1 例は core promotor 領域の変異、1 例は複数のエクソンにまたがる欠失が認められた。5 例中 3 例は常染色体劣性遺伝の PID と診断されたが、事前のゲノム解析により片アレルの変異は検出されていたものの、遺伝性から病原性が否定的と判断されていたことが判明した。

#### 3) STAT1 完全欠損症の同定

マルチオミックス解析により、STAT1 遺伝子のイントロン領域の変異が 1 例で同定された。この症例は、事前のゲノム解析で essential splicing 部位の変異 (128+2 T>G) が同定されていたが、マルチオミックス解析を介してイントロン領域の変異 (542-8 A>G) が新たに検出された。128+2 T>G は父親由来、542-8 A>G は母親由来であり、複合ヘテロ変異と判断した。患者末梢血単核球では、STAT1 mRNA、タンパク発現が低下しており、IFN- $\gamma$ 、IFN- $\beta$  に対する反応性の著し

い障害が証明された。さらに機能解析で、イントロン領域の変異がスプライシングに影響を与えていることを突き止めた。一連の検討結果から、STAT1 完全欠損症と診断確定した。イントロン領域の変異に由来した STAT1 完全欠損症は世界初であった(参考文献 1)。STAT1 完全欠損症は非常に重篤で、長期生存には造血幹細胞移植が必須の疾患であることが知られている。そのため、本症例でも緊急で造血幹細胞移植を実施し、無事に生存を得ることができた(参考文献 2)。

#### 4) マルチオミックス解析で同定した他の遺伝子変異

イントロン領域の変異が 2 例 (CECR1, LRBA)、core promotor 領域の変異が 1 例 (BTK)、複数のエクソンにまたがる欠失が 1 例 (XIAP) に認められているが、いずれも病的変異である可能性が非常に高いと考えている。今後、これらの症例について詳細な機能解析を行い、論文報告を行う予定である。

#### 5) PID 患者に対するゲノム解析

マルチオミックス解析の対象患者の絞り込みのため、PID 患者に対する全エクソーム解析、遺伝子パネル解析に取り組んだ。それにより、本邦初の PI3KR1 遺伝子異常症(参考文献 3)、乳児期に抗 NMDAR 脳炎を呈した IRAK4 異常症(参考文献 4)、本邦初の CARD9 欠損症(参考文献 5)、STAT3 機能獲得型変異(参考文献 6)の同定に成功した。

#### 総括

一連の研究で、全エクソーム解析、ないしは遺伝子パネル解析で診断困難な PID 患者に対するマルチオミックス解析の有用性を示すことができた。今後も解析症例を増やし、オミックス解析による有害変異の同定率について検証を予定している。

#### (参考文献)

1. Sakata S, Tsumura M, Matsubayashi T, Karakawa S, Kimura S, Tamaura M, Okano T, Naruto T, Mizoguchi Y, Kagawa R, Nishimura S, Imai K, Le Voyer T, Casanova JL, Bustamante J, Morio T, Ohara O, Kobayashi M, **Okada S (corresponding author)**. Autosomal recessive complete STAT1 deficiency caused by compound heterozygous intronic mutations. *Int Immunol*. 2020;32(10):663-671. doi: 10.1093/intimm/dxaa043
2. Karakawa S, Shimomura M, Sakata S, Matsubayashi T, **Okada S**. Successful Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Autosomal Recessive STAT1 Complete Deficiency. *J Clin Immunol*. 2021 Apr;41(3):684-687. doi: 10.1007/s10875-020-00948-7
3. Asano T, **Okada S (corresponding author)**, 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 PI3Kδ Syndrome. *Front Immunol*. 2018 Apr 5;9:568. doi: 10.3389/fimmu.2018.00568
4. Nishimura S, Kobayashi Y, Ohnishi H, Moriya K, Tsumura M, Sakata S, Mizoguchi Y, Takada H, Kato Z, Sancho-Shimizu V, Picard C, Irani SR, Ohara O, Casanova JL, Puel A, Ishikawa N, **Okada S (corresponding author)**, Kobayashi M. IRAK4 Deficiency Presenting with Anti-NMDAR Encephalitis and HHV6 Reactivation. *J Clin Immunol*. 2021 Jan;41(1):125-135. doi: 10.1007/s10875-020-00885-5
5. Imanaka Y, Taniguchi M, Doi T, Tsumura M, Nagaoka R, Shimomura M, Asano T, Kagawa R, Mizoguchi Y, Karakawa S, Arihiro K, Imai K, Morio T, Casanova JL, Puel A, Ohara O, Kamei K, Kobayashi M, **Okada S (corresponding author)**. Inherited CARD9 Deficiency in a Child with Invasive Disease Due to Exophiala dermatitidis and Two Older but Asymptomatic Siblings. *J Clin Immunol*. 2021 Feb 8. doi: 10.1007/s10875-021-00988-7. [Online ahead of print].
6. Tanita K, Sakura F, Nambu R, Tsumura M, Imanaka Y, Ohnishi H, Kato Z, Pan J, Hoshino A, Suzuki K, Yasutomi M, Umetsu S, Okada C, Takagi M, Imai K, Ohara O, Muise AM, **Okada S**, Morio T, Kanegane H. Clinical and Immunological Heterogeneity in Japanese Patients with Gain-of-Function Variants in STAT3. *J Clin Immunol*. 2021 Jan 26. doi: 10.1007/s10875-021-00975-y [Online ahead of print]

## 5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計59件（うち査読付論文 31件 / うち国際共著 14件 / うちオープンアクセス 8件）

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                           |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 1. 著者名<br>Sakata Sonoko, Tsumura Miyuki, Matsubayashi Tadashi, Karakawa Shuhei, Kimura Shunsuke, Tamaura Moe, Okano Tsubasa, Naruto Takuya, Mizoguchi Yoko, Kagawa Reiko, Nishimura Shiho, Imai Kohsuke, Le Voyer Tom, Casanova Jean-Laurent, Bustamante Jacinta, Morio Tomohiro, Ohara Osamu, Kobayashi Masao, Okada Satoshi   | 4. 巻<br>32                |
| 2. 論文標題<br>Autosomal recessive complete STAT1 deficiency caused by compound heterozygous intronic mutations                                                                                                                                                                                                                     | 5. 発行年<br>2020年           |
| 3. 雑誌名<br>International Immunology                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 6. 最初と最後の頁<br>663 ~ 671   |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1093/intimm/dxaa043                                                                                                                                                                                                                                                                              | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 国際共著<br>該当する              |
| 1. 著者名<br>Nishimura Shiho, Kobayashi Yoshiyuki, Ohnishi Hidenori, Moriya Kunihiko, Tsumura Miyuki, Sakata Sonoko, Mizoguchi Yoko, Takada Hidetoshi, Kato Zenichiro, Sancho-Shimizu Vanessa, Picard Capucine, Irani Sarosh R., Ohara Osamu, Casanova Jean-Laurent, Puel Anne, Ishikawa Nobutsune, Okada Satoshi, Kobayashi Masao | 4. 巻<br>41                |
| 2. 論文標題<br>IRAK4 Deficiency Presenting with Anti-NMDAR Encephalitis and HHV6 Reactivation                                                                                                                                                                                                                                       | 5. 発行年<br>2020年           |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Clinical Immunology                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 6. 最初と最後の頁<br>125 ~ 135   |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s10875-020-00885-5                                                                                                                                                                                                                                                                          | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 国際共著<br>-                 |
| 1. 著者名<br>Okada Satoshi, Asano Takaki, Moriya Kunihiko, Boisson-Dupuis Stephanie, Kobayashi Masao, Casanova Jean-Laurent, Puel Anne                                                                                                                                                                                             | 4. 巻<br>40                |
| 2. 論文標題<br>Human STAT1 Gain-of-Function Heterozygous Mutations: Chronic Mucocutaneous Candidiasis and Type I Interferonopathy                                                                                                                                                                                                   | 5. 発行年<br>2020年           |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Clinical Immunology                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 6. 最初と最後の頁<br>1065 ~ 1081 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s10875-020-00847-x                                                                                                                                                                                                                                                                          | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスとしている (また、その予定である)                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 国際共著<br>該当する              |
| 1. 著者名<br>Imanaka Yusuke, Taniguchi Maki, Doi Takehiko, Tsumura Miyuki, Nagaoka Rie, Shimomura Maiko, Asano Takaki, Kagawa Reiko, Mizoguchi Yoko, Karakawa Shuhei, Arihiro Koji, Imai Kohsuke, Morio Tomohiro, Casanova Jean-Laurent, Puel Anne, Ohara Osamu, Kamei Katsuhiko, Kobayashi Masao, Okada Satoshi                   | 4. 巻<br>Epub              |
| 2. 論文標題<br>Inherited CARD9 Deficiency in a Child with Invasive Disease Due to Exophiala dermatitidis and Two Older but Asymptomatic Siblings                                                                                                                                                                                    | 5. 発行年<br>2021年           |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Clinical Immunology                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 6. 最初と最後の頁<br>Epub        |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s10875-021-00988-7                                                                                                                                                                                                                                                                          | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 国際共著<br>該当する              |

|                                                                                                                 |                         |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>Karakawa Shuhei, Shimomura Maiko, Sakata Sonoko, Matsubayashi Tadashi, Okada Satoshi                  | 4. 巻<br>41              |
| 2. 論文標題<br>Successful Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Autosomal Recessive STAT1 Complete Deficiency | 5. 発行年<br>2021年         |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Clinical Immunology                                                                        | 6. 最初と最後の頁<br>684 ~ 687 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s10875-020-00948-7                                                          | 査読の有無<br>有              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                          | 国際共著<br>-               |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                           |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 1. 著者名<br>Matsuda Tomoko, Kambe Naotomo, Ueki Yoko, Kanazawa Nobuo, Izawa Kazushi, Honda Yoshitaka, Kawakami Atsushi, Takei Syuji, Tonomura Kyoko, Inoue Masami, Kobayashi Hiroko, Okafuji Ikuo, Sakurai Yoshihiko, Kato Naoki, Maruyama Yuta, Inoue Yuzaburo, Otsubo Yoshikazu, Makino Teruhiko, Okada Satoshi, et al. | 4. 巻<br>79                |
| 2. 論文標題<br>Clinical characteristics and treatment of 50 cases of Blau syndrome in Japan confirmed by genetic analysis of the NOD2 mutation                                                                                                                                                                              | 5. 発行年<br>2020年           |
| 3. 雑誌名<br>Annals of the Rheumatic Diseases                                                                                                                                                                                                                                                                              | 6. 最初と最後の頁<br>1492 ~ 1499 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1136/annrheumdis-2020-217320                                                                                                                                                                                                                                                             | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 国際共著<br>-                 |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                        |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|
| 1. 著者名<br>Beck David B., Basar Mohammed A., Asmar Anthony J., Thompson Joyce J., Oda Hirotsugu, Uehara Daniela T., Saida Ken, Pajusalu Sander, Talvik Inga, D' Souza Precilla, Bodurtha Joann, Mu Weiyi, Baranano Kristin W., Miyake Noriko, Wang Raymond, Kempers Marlies, Tamada Tomoko, Nishimura Yutaka, Okada Satoshi, et al. | 4. 巻<br>7              |
| 2. 論文標題<br>Linkage-specific deubiquitylation by OTUD5 defines an embryonic pathway intolerant to genomic variation                                                                                                                                                                                                                 | 5. 発行年<br>2021年        |
| 3. 雑誌名<br>Science Advances                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 6. 最初と最後の頁<br>eabe2116 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1126/sciadv.abe2116                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 査読の有無<br>有             |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 国際共著<br>該当する           |

|                                                                                                                                                                                                                  |                              |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|
| 1. 著者名<br>Yeh Tzu-Wen, Okano Tsubasa, Naruto Takuya, Yamashita Motoi, Okamura Miko, Tanita Kay, Du Likun, Pan-Hammarstrom Qiang, Mitsuiki Noriko, Okada Satoshi, Kanegane Hirokazu, Imai Kohsuke, Morio Tomohiro | 4. 巻<br>146                  |
| 2. 論文標題<br>APRIL-dependent lifelong plasmacyte maintenance and immunoglobulin production in humans                                                                                                               | 5. 発行年<br>2020年              |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Allergy and Clinical Immunology                                                                                                                                                             | 6. 最初と最後の頁<br>1109 ~ 1120.e4 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1016/j.jaci.2020.03.025                                                                                                                                                           | 査読の有無<br>有                   |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                           | 国際共著<br>該当する                 |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                         |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>Okano Tsubasa, Imai Kohsuke, Naruto Takuya, Okada Satoshi, Yamashita Motoi, Yeh Tzu-wen, Ono Shintaro, Tanaka Keisuke, Okamoto Keisuke, Tanita Kay, Matsumoto Kazuaki, Toyofuku Etsushi, Kumaki-Matsumoto Eri, Okamura Miko, Ueno Hiroo, Ogawa Seishi, Ohara Osamu, Takagi Masatoshi, Kanegane Hirokazu, Morio Tomohiro | 4. 巻<br>40              |
| 2. 論文標題<br>Whole-Exome Sequencing-Based Approach for Germline Mutations in Patients with Inborn Errors of Immunity                                                                                                                                                                                                                | 5. 発行年<br>2020年         |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Clinical Immunology                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 6. 最初と最後の頁<br>729 ~ 740 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s10875-020-00798-3                                                                                                                                                                                                                                                                            | 査読の有無<br>有              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 国際共著<br>-               |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| 1. 著者名<br>Tanita Kay, Sakura Fumiaki, Nambu Ryusuke, Tsumura Miyuki, Imanaka Yusuke, Ohnishi Hidenori, Kato Zenichiro, Pan Jie, Hoshino Akihiro, Suzuki Koji, Yasutomi Motoko, Umetsu Shuichiro, Okada Chizuru, Takagi Masatoshi, Imai Kohsuke, Ohara Osamu, Muise Alexo M., Okada Satoshi, Morio Tomohiro, Kanegane Hirokazu | 4. 巻<br>Epub       |
| 2. 論文標題<br>Clinical and Immunological Heterogeneity in Japanese Patients with Gain-of-Function Variants in STAT3                                                                                                                                                                                                              | 5. 発行年<br>2021年    |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Clinical Immunology                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 6. 最初と最後の頁<br>Epub |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s10875-021-00975-y                                                                                                                                                                                                                                                                        | 査読の有無<br>有         |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 国際共著<br>該当する       |

|                                                                                                                                                    |                      |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|
| 1. 著者名<br>Goda S., Hayakawa S., Karakawa S., Okada S., Kawaguchi H., Kobayashi M.                                                                  | 4. 巻<br>204          |
| 2. 論文標題<br>Possible involvement of regulatory T cell abnormalities and variational usage of TCR repertoire in children with autoimmune neutropenia | 5. 発行年<br>2020年      |
| 3. 雑誌名<br>Clinical & Experimental Immunology                                                                                                       | 6. 最初と最後の頁<br>1 ~ 13 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1111/cei.13559                                                                                                      | 査読の有無<br>有           |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                             | 国際共著<br>-            |

|                                                                                                                                                                                                              |                      |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|
| 1. 著者名<br>Yasumura Junko, Shimizu Masaki, Toma Tomoko, Yashiro Masato, Yachie Akihiro, Okada Satoshi                                                                                                         | 4. 巻<br>11           |
| 2. 論文標題<br>Clinical Significance of Serum Soluble TNF Receptor I/II Ratio for the Differential Diagnosis of Tumor Necrosis Factor Receptor-Associated Periodic Syndrome From Other Autoinflammatory Diseases | 5. 発行年<br>2020年      |
| 3. 雑誌名<br>Frontiers in Immunology                                                                                                                                                                            | 6. 最初と最後の頁<br>576152 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.3389/fimmu.2020.576152                                                                                                                                                        | 査読の有無<br>有           |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスとしている (また、その予定である)                                                                                                                                                                       | 国際共著<br>-            |

|                                                                                                                                                                                   |                      |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|
| 1. 著者名<br>Qin Tao, Jia Yanjun, Liu Yuhang, Dai Rongxin, Zhou Lina, Okada Satoshi, Tsumura Miyuki, Ohnishi Hidenori, Kato Zenichiro, Kanegane Hirokazu, Sun Xiulian, Zhao Xiaodong | 4. 巻<br>11           |
| 2. 論文標題<br>A Novel Homozygous Mutation Destabilizes IKK and Leads to Human Combined Immunodeficiency                                                                              | 5. 発行年<br>2021年      |
| 3. 雑誌名<br>Frontiers in Immunology                                                                                                                                                 | 6. 最初と最後の頁<br>517544 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.3389/fimmu.2020.517544                                                                                                                             | 査読の有無<br>有           |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスとしている (また、その予定である)                                                                                                                                            | 国際共著<br>該当する         |

|                                                                                                                                                                    |                      |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|
| 1. 著者名<br>Nemoto Kazuki, Kawanami Toshinori, Hoshina Takayuki, Ishimura Masataka, Yamasaki Kei, Okada Satoshi, Kanegane Hirokazu, Yatera Kazuhiro, Kusahara Koichi | 4. 巻<br>11           |
| 2. 論文標題<br>Impaired B-Cell Differentiation in a Patient With STAT1 Gain-of-Function Mutation                                                                       | 5. 発行年<br>2020年      |
| 3. 雑誌名<br>Frontiers in Immunology                                                                                                                                  | 6. 最初と最後の頁<br>557521 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.3389/fimmu.2020.557521                                                                                                              | 査読の有無<br>有           |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスとしている (また、その予定である)                                                                                                                             | 国際共著<br>-            |

|                                                                                                                                                                     |                        |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|
| 1. 著者名<br>Nakamura-Utsunomiya Akari, Tsumura Miyuki, Okada Satoshi, Kawaguchi Hiroshi, Kobayashi Masao                                                              | 4. 巻<br>15             |
| 2. 論文標題<br>Downregulation of endothelial nitric oxide synthase (eNOS) and endothelin-1 (ET-1) in a co-culture system with human stimulated X-linked CGD neutrophils | 5. 発行年<br>2020年        |
| 3. 雑誌名<br>PLOS ONE                                                                                                                                                  | 6. 最初と最後の頁<br>e0230665 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1371/journal.pone.0230665                                                                                                            | 査読の有無<br>有             |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスとしている (また、その予定である)                                                                                                                              | 国際共著<br>-              |

|                                                                                                                                                                                                              |                           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 1. 著者名<br>Acker Karen P., Borlack Rachel, Iuga Alina, Remotti Helen E., Soderquist Craig R., Okada Satoshi, Tsumura Miyuki, Casanova Jean-Laurent, Picoraro Joseph, Puel Anne, Kinberg Sivan, Demirdag Yesim | 4. 巻<br>71                |
| 2. 論文標題<br>Ruxolitinib Response in an Infant With Very-early-onset Inflammatory Bowel Disease and Gain-of-function STAT1 Mutation                                                                            | 5. 発行年<br>2020年           |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition                                                                                                                                                  | 6. 最初と最後の頁<br>e132 ~ e133 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1097/MPG.0000000000002854                                                                                                                                                     | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                       | 国際共著<br>該当する              |

|                                                                                                                                                                                                |                         |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>Matsumura Risa, Mochizuki Shinji, Maruyama Natsuki, Morishita Yusuke, Kawaguchi Hiroshi, Okada Satoshi, Tsumura Miyuki, Kaji Shunsaku, Shimizu Junya, Shimada Akira, Kobayashi Masao | 4. 巻<br>113             |
| 2. 論文標題<br>Bone marrow transplantation from a human leukocyte antigen-mismatched unrelated donor in a case with C1q deficiency associated with refractory systemic lupus erythematosus         | 5. 発行年<br>2020年         |
| 3. 雑誌名<br>International Journal of Hematology                                                                                                                                                  | 6. 最初と最後の頁<br>302 ~ 307 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s12185-020-03004-7                                                                                                                                         | 査読の有無<br>有              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                         | 国際共著<br>-               |

|                                                                                                                                                                                                     |                    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| 1. 著者名<br>Shimomura Maiko, Doi Takehiko, Nishimura Shiho, Imanaka Yusuke, Karakawa Shuhei, Okada Satoshi, Kawaguchi Hiroshi, Kobayashi Masao                                                        | 4. 巻<br>12         |
| 2. 論文標題<br>Successful allogeneic bone marrow transplantation using immunosuppressive conditioning regimen for a patient with red blood cell transfusion-dependent pyruvate kinase deficiency anemia | 5. 発行年<br>2020年    |
| 3. 雑誌名<br>Hematology Reports                                                                                                                                                                        | 6. 最初と最後の頁<br>8305 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.4081/hr.2020.8305                                                                                                                                                    | 査読の有無<br>有         |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                              | 国際共著<br>-          |

|                                                                                                                                                                                                         |                    |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| 1. 著者名<br>Uehara Tomoko, Morino Saeko, Oishi Kazunori, Nakamura Yukitsugu, Togashi Noriko, Imaizumi Masue, Nishimura Shiho, Okada Satoshi, Yara Asao, Fukushima Hiroko, Imagawa Kazuo, Takada Hidetoshi | 4. 巻<br>Epub       |
| 2. 論文標題<br>Pneumococcal Serotype-specific Opsonophagocytic Activity in Interleukin-1 Receptor-associated Kinase 4-deficient Patients                                                                    | 5. 発行年<br>2021年    |
| 3. 雑誌名<br>Pediatric Infectious Disease Journal                                                                                                                                                          | 6. 最初と最後の頁<br>Epub |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1097/INF.0000000000003060                                                                                                                                                | 査読の有無<br>有         |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                  | 国際共著<br>-          |

|                                                  |                       |
|--------------------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>今中 雄介, 岡田 賢                            | 4. 巻<br>273           |
| 2. 論文標題<br>ゲノム編集と治療 ゲノム編集技術を活用した重症先天性好中球減少症の治療開発 | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>医学のあゆみ                                 | 6. 最初と最後の頁<br>835-840 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし                   | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難           | 国際共著<br>-             |

|                                                   |                         |
|---------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>江口 勇太, 土居 岳彦, 野間 康輔, 浅野 孝基, 岡田 賢, 小林 正夫 | 4. 巻<br>123             |
| 2. 論文標題<br>T+/low B+NK+の表現型を呈した非典型的X連鎖性重症複合免疫不全症  | 5. 発行年<br>2020年         |
| 3. 雑誌名<br>日本小児科学会雑誌                               | 6. 最初と最後の頁<br>1009-1014 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし                    | 査読の有無<br>有              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難            | 国際共著<br>-               |

|                                        |                         |
|----------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>土居 岳彦, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>61              |
| 2. 論文標題<br>リンパ増殖性疾患と原発性免疫不全            | 5. 発行年<br>2020年         |
| 3. 雑誌名<br>臨床血液                         | 6. 最初と最後の頁<br>1365-1372 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-               |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>野間康輔, 岡田 賢                   | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>急性壊死性脳症                     | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>366-368 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                                       |                       |
|-------------------------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>藤川 皓基, 岡田 賢                                 | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>Acute liver failure due to NBAS deficiency | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群                       | 6. 最初と最後の頁<br>363-365 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし                        | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>齋藤 聡志, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>IL-17RC欠損症                  | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>354-356 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>坂田 園子, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>DBR1欠損                      | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>351-353 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>佐倉 文祥, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>IRF3欠損症                     | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>348-350 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>今中 雄介, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>RNA polymerase III欠損症       | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>339-341 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>江藤 昌平, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>CD16欠損症                     | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>363-365 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>郷田 聡, 岡田 賢                   | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>IFNAR2欠損症                   | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>335-338 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>郷田 聡, 岡田 賢                   | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>IFNAR1欠損症                   | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>331-334 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>加藤 豊, 岡田 賢                   | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>IRF9欠損症                     | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>328-330 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>溝口 洋子, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>CIB1欠損症                     | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>325-327 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>西村 志帆, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>JAK1欠損症                     | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>322-324 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>岡田 賢                         | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>ROR T欠損症                    | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>319-321 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>早川 誠一, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>P1104A TYK2 homozygosity    | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>316-318 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>富岡 啓太, 岡田 賢                  | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>SPPL2a欠損症                   | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>313-315 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>岡田 賢                         | 4. 巻<br>8             |
| 2. 論文標題<br>内因性あるいは自然免疫の異常 概論およびトピックス   | 5. 発行年<br>2020年       |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>303-312 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                     |
|----------------------------------------|---------------------|
| 1. 著者名<br>岡田 賢                         | 4. 巻<br>8           |
| 2. 論文標題<br>研究の進歩 責任遺伝子探索               | 5. 発行年<br>2020年     |
| 3. 雑誌名<br>日本臨床 8巻増刊7 原発性免疫不全症候群        | 6. 最初と最後の頁<br>21-26 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無          |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-           |

|                                        |                     |
|----------------------------------------|---------------------|
| 1. 著者名<br>玉浦 萌, 岡田 賢                   | 4. 巻<br>75          |
| 2. 論文標題<br>先天性免疫異常                     | 5. 発行年<br>2021年     |
| 3. 雑誌名<br>臨床免疫・アレルギー科                  | 6. 最初と最後の頁<br>63-76 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無          |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-           |

|                                                                                                                                                                                              |                         |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>Nakamura-Utsunomiya Akari, Nakamae Toshio, Kagawa Reiko, Karakawa Shuhei, Sakata Sonoko, Sakura Fumiaki, Tani Chihiro, Matsubara Yoshiko, Ishino Takashi, Tajima Go, Okada Satoshi | 4. 巻<br>21              |
| 2. 論文標題<br>A Case Report of a Japanese Boy with Morquio A Syndrome: Effects of Enzyme Replacement Therapy Initiated at the Age of 24 Months                                                  | 5. 発行年<br>2020年         |
| 3. 雑誌名<br>International Journal of Molecular Sciences                                                                                                                                        | 6. 最初と最後の頁<br>989 ~ 989 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.3390/ijms21030989                                                                                                                                             | 査読の有無<br>有              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスとしている (また、その予定である)                                                                                                                                                       | 国際共著<br>-               |

|                                                                                                                                                                                                  |                 |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| 1. 著者名<br>Moriya Kunihiko, Suzuki Tasuku, Uchida Nao, Nakao Tomohiro, Katayama Saori, Irie Masahiro, Rikiishi Takeshi, Niizuma Hidetaka, Okada Satoshi, Imai Kohsuke, Sasahara Yoji, Kure Shigeo | 4. 巻<br>-       |
| 2. 論文標題<br>Ruxolitinib treatment of a patient with steroid-dependent severe autoimmunity due to STAT1 gain-of-function mutation                                                                  | 5. 発行年<br>2020年 |
| 3. 雑誌名<br>International Journal of Hematology                                                                                                                                                    | 6. 最初と最後の頁<br>- |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s12185-020-02860-7                                                                                                                                           | 査読の有無<br>有      |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                           | 国際共著<br>-       |

|                                                                                                                                                                                                                                                          |                 |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| 1. 著者名<br>Tamura Moe, Satoh-Takayama Naoko, Tsumura Miyuki, Sasaki Takaharu, Goda Satoshi, Kageyama Tomoko, Hayakawa Seiichi, Kimura Shunsuke, Asano Takaki, Nakayama Manabu, Koseki Haruhiko, Ohara Osamu, Okada Satoshi, Ohno Hiroshi, Kobayashi Masao | 4. 巻<br>-       |
| 2. 論文標題<br>Human gain-of-function STAT1 mutation disturbs IL-17 immunity in mice                                                                                                                                                                         | 5. 発行年<br>2019年 |
| 3. 雑誌名<br>International Immunology                                                                                                                                                                                                                       | 6. 最初と最後の頁<br>- |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1093/intimm/dxz079                                                                                                                                                                                                        | 査読の有無<br>有      |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                   | 国際共著<br>-       |

|                                                             |                         |
|-------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>MAESHIMA KEISUKE, OKADA SATOSHI, SHIBATA HIROTAKA | 4. 巻<br>46              |
| 2. 論文標題<br>Dr. Maeshima, et al, reply                       | 5. 発行年<br>2019年         |
| 3. 雑誌名<br>The Journal of Rheumatology                       | 6. 最初と最後の頁<br>655 ~ 656 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.3899/jrheum.181455           | 査読の有無<br>無              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                      | 国際共著<br>-               |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                           |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 1. 著者名<br>Niihori Tetsuya, Nagai Koki, Fujita Atsushi, Ohashi Hirofumi, Okamoto Nobuhiko, Okada Satoshi, Harada Atsuko, Kihara Hiroataka, Arbogast Thomas, Funayama Ryo, Shirota Matsuyuki, Nakayama Keiko, Abe Taiki, Inoue Shin-ichi, Tsai I-Chun, Matsumoto Naomichi, Davis Erica E., Katsanis Nicholas, Aoki Yoko | 4. 巻<br>104               |
| 2. 論文標題<br>Germline-Activating RRAS2 Mutations Cause Noonan Syndrome                                                                                                                                                                                                                                                  | 5. 発行年<br>2019年           |
| 3. 雑誌名<br>The American Journal of Human Genetics                                                                                                                                                                                                                                                                      | 6. 最初と最後の頁<br>1233 ~ 1240 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1016/j.ajhg.2019.04.014                                                                                                                                                                                                                                                                | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスとしている (また、その予定である)                                                                                                                                                                                                                                                                                | 国際共著<br>該当する              |

|                                                                                          |                         |
|------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>浅野 孝基、岡田 賢                                                                     | 4. 巻<br>56              |
| 2. 論文標題<br>メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症 (MSMD; Mendelian Susceptibility to Mycobacterial Disease) | 5. 発行年<br>2019年         |
| 3. 雑誌名<br>日本小児血液・がん学会雑誌                                                                  | 6. 最初と最後の頁<br>379 ~ 387 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし                                                           | 査読の有無<br>無              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                   | 国際共著<br>-               |

|                                                                                  |                       |
|----------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>山崎 文之, 木下 康之, 碓井 智, 岡田 賢, 高野 元気, 米澤 潮, 田口 慧, 宮河 真一郎, 富永 篤, 杉山 一彦, 栗栖 薫 | 4. 巻<br>95            |
| 2. 論文標題<br>小児、AYA世代の悪性脳腫瘍サバイバーにおける内分泌学的問題点 GH補充療法を中心に                            | 5. 発行年<br>2019年       |
| 3. 雑誌名<br>日本内分泌学会雑誌                                                              | 6. 最初と最後の頁<br>36 ~ 38 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし                                                   | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                           | 国際共著<br>-             |

|                                              |                           |
|----------------------------------------------|---------------------------|
| 1. 著者名<br>古森 遼太, 土居 岳彦, 野間 康輔, 岡田 賢, 小林 正夫   | 4. 巻<br>123               |
| 2. 論文標題<br>発熱、貧血、歩行障害を主訴に小児壊血病を発症した自閉スペクトラム症 | 5. 発行年<br>2019年           |
| 3. 雑誌名<br>日本小児科学会雑誌                          | 6. 最初と最後の頁<br>1283 ~ 1289 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし               | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難       | 国際共著<br>-                 |

|                                        |                           |
|----------------------------------------|---------------------------|
| 1. 著者名<br>玉浦 萌, 岡田 賢                   | 4. 巻<br>51                |
| 2. 論文標題<br>真菌感染症                       | 5. 発行年<br>2019年           |
| 3. 雑誌名<br>小児内科                         | 6. 最初と最後の頁<br>1147 ~ 1150 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-                 |

|                                                |                       |
|------------------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>宇都宮 朱里, 檜山 武史, 岡田 賢, 小林 正夫           | 4. 巻<br>95            |
| 2. 論文標題<br>成人例も含む国内本態性高Na血症12例での脳弓下器官への特異的抗体解析 | 5. 発行年<br>2019年       |
| 3. 雑誌名<br>日本内分泌学会雑誌                            | 6. 最初と最後の頁<br>34 ~ 37 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし                 | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難         | 国際共著<br>-             |

|                                                              |                         |
|--------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>浅野 孝基, 岡田 賢                                        | 4. 巻<br>63              |
| 2. 論文標題<br>増刊号 検査項目と異常値からみた-緊急・重要疾患レッドページ 10章 膠原病・免疫疾患 免疫不全症 | 5. 発行年<br>2019年         |
| 3. 雑誌名<br>臨床検査                                               | 6. 最初と最後の頁<br>536 ~ 537 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし                               | 査読の有無<br>無              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                       | 国際共著<br>-               |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                        |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|
| 1. 著者名<br>Martinez-Barricarte R, Markle JG, Ma CS, Deenick EK, Ramirez-Alejo N, Mele F, Latorre D, Mahdavian SA, Aytakin C, Mansouri D, Bryant VL, Jabot-Hanin F, Deswarte C, Nieto-Patlan A, Surace L, Kerner G, Itan Y, Jovic S, Avery DT, Wong N, Rao G, Patin E, Okada S, et al. | 4. 巻<br>3              |
| 2. 論文標題<br>Human IFN- immunity to mycobacteria is governed by both IL-12 and IL-23                                                                                                                                                                                                   | 5. 発行年<br>2018年        |
| 3. 雑誌名<br>Science Immunology                                                                                                                                                                                                                                                         | 6. 最初と最後の頁<br>eaau6759 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1126/sciimmunol.aau6759                                                                                                                                                                                                                               | 査読の有無<br>有             |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                               | 国際共著<br>該当する           |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                         |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>Boisson Bertrand, Honda Yoshitaka, Ajiro Masahiko, Bustamante Jacinta, Bendavid Matthieu, Gennery Andrew R., Kawasaki Yuri, Ichishima Jose, Osawa Mitsujiro, Nihira Hiroshi, Shiba Takeshi, Tanaka Takayuki, Chrabieh Maya, Bigio Benedetta, Hur Hong, Itan Yuval, Liang Yupu, Okada Satoshi, et al. | 4. 巻<br>129             |
| 2. 論文標題<br>Rescue of recurrent deep intronic mutation underlying cell type-dependent quantitative NEMO deficiency                                                                                                                                                                                              | 5. 発行年<br>2018年         |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Clinical Investigation                                                                                                                                                                                                                                                                    | 6. 最初と最後の頁<br>583 ~ 597 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1172/JCI124011                                                                                                                                                                                                                                                                  | 査読の有無<br>有              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスとしている (また、その予定である)                                                                                                                                                                                                                                                                         | 国際共著<br>該当する            |

|                                                                                                                                                                                                                                                        |                           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 1. 著者名<br>Cardinez Chelisa, Miraghazadeh Bahar, Tanita Kay, da Silva Elizabeth, Hoshino Akihiro, Okada Satoshi, Chand Rochna, Asano Takaki, Tsumura Miyuki, Yoshida Kenichi, Ohnishi Hidenori, Kato Zenichiro, Yamazaki Masahide, Okuno Yusuke, et al. | 4. 巻<br>215               |
| 2. 論文標題<br>Gain-of-function IKBKB mutation causes human combined immune deficiency                                                                                                                                                                     | 5. 発行年<br>2018年           |
| 3. 雑誌名<br>The Journal of Experimental Medicine                                                                                                                                                                                                         | 6. 最初と最後の頁<br>2715 ~ 2724 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1084/jem.20180639                                                                                                                                                                                                       | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                 | 国際共著<br>該当する              |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                           |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 1. 著者名<br>Schwab C, Gabrysych A, Olbrich P, Patino V, Warnatz K, Wolff D, Hoshino A, Kobayashi M, Imai K, Takagi M, Dybedal I, Haddock JA, Sansom DM, Lucena JM, Seidl M, Schmitt-Graeff A, Reiser V, Emmerich F, Frede N, Bulashevskaya A, Salzer U, Schubert D, Hayakawa S, Okada S, et al. | 4. 巻<br>142               |
| 2. 論文標題<br>Phenotype, penetrance, and treatment of 133 cytotoxic T-lymphocyte antigen 4-insufficient subjects                                                                                                                                                                                 | 5. 発行年<br>2018年           |
| 3. 雑誌名<br>Journal of Allergy and Clinical Immunology                                                                                                                                                                                                                                          | 6. 最初と最後の頁<br>1932 ~ 1946 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1016/j.jaci.2018.02.055                                                                                                                                                                                                                                        | 査読の有無<br>有                |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                                                                                                                                                        | 国際共著<br>該当する              |

|                                                                                                                                                           |                         |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1. 著者名<br>Kumaki Eri, Tanaka Keisuke, Imai Kohsuke, Aoki-Nogami Yuki, Ishiguro Akira, Okada Satoshi, Kanegane Hirokazu, Ishikawa Fumihiko, Morio Tomohiro | 4. 巻<br>109             |
| 2. 論文標題<br>Atypical SIFD with novel TRNT1 mutations: a case study on the pathogenesis of B-cell deficiency                                                | 5. 発行年<br>2019年         |
| 3. 雑誌名<br>International Journal of Hematology                                                                                                             | 6. 最初と最後の頁<br>382 ~ 389 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1007/s12185-019-02614-0                                                                                                    | 査読の有無<br>有              |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                                    | 国際共著<br>-               |

|                                                                                                                                                   |                     |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|
| 1. 著者名<br>Rosain Jeremie, Kong Xiao-Fei, Martinez-Barricarte Ruben, Oleaga-Quintas Carmen, Ramirez-Alejo Noe, Markle Janet, Okada Satoshi, et al. | 4. 巻<br>e-pub       |
| 2. 論文標題<br>Mendelian susceptibility to mycobacterial disease: 2014-2018 update                                                                    | 5. 発行年<br>2018年     |
| 3. 雑誌名<br>Immunology and Cell Biology                                                                                                             | 6. 最初と最後の頁<br>e-pub |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>10.1111/imcb.12210                                                                                                    | 査読の有無<br>有          |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難                                                                                                            | 国際共著<br>該当する        |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>岡田 賢                         | 4. 巻<br>改訂5版          |
| 2. 論文標題<br>慢性皮膚粘膜カンジダ症                 | 5. 発行年<br>2018年       |
| 3. 雑誌名<br>小児疾患の診断治療基準                  | 6. 最初と最後の頁<br>266-267 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

|                                        |                       |
|----------------------------------------|-----------------------|
| 1. 著者名<br>浅野孝基, 岡田 賢                   | 4. 巻<br>改訂5版          |
| 2. 論文標題<br>メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症         | 5. 発行年<br>2018年       |
| 3. 雑誌名<br>小児疾患の診断治療基準                  | 6. 最初と最後の頁<br>264-265 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)<br>なし         | 査読の有無<br>無            |
| オープンアクセス<br>オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著<br>-             |

〔学会発表〕 計14件 (うち招待講演 10件 / うち国際学会 2件)

|                             |
|-----------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢             |
| 2. 発表標題<br>原発性免疫不全症とウイルス感染症 |
| 3. 学会等名<br>第82回 日本血液学会学術集会  |
| 4. 発表年<br>2020年             |

|                                  |
|----------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                  |
| 2. 発表標題<br>リンパ増殖性疾患と原発性免疫不全      |
| 3. 学会等名<br>第82回 日本血液学会学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年<br>2020年                  |

|                                 |
|---------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                 |
| 2. 発表標題<br>新型コロナウイルス感染と宿主免疫     |
| 3. 学会等名<br>第48回日本臨床免疫学会総会（招待講演） |
| 4. 発表年<br>2020年                 |

|                                 |
|---------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                 |
| 2. 発表標題<br>免疫疾患の遺伝的背景           |
| 3. 学会等名<br>第48回日本臨床免疫学会総会（招待講演） |
| 4. 発表年<br>2020年                 |

|                            |
|----------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢            |
| 2. 発表標題<br>成人期における原発性免疫不全症 |
| 3. 学会等名<br>第48回日本臨床免疫学会総会  |
| 4. 発表年<br>2020年            |

|                                           |
|-------------------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                           |
| 2. 発表標題<br>中枢神経症状を呈する原発性免疫不全症             |
| 3. 学会等名<br>第4回 日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年<br>2021年                           |

|                                                 |
|-------------------------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                                 |
| 2. 発表標題<br>反復する風邪，重症インフルエンザ感染症・・・：免疫不全症ではないですか？ |
| 3. 学会等名<br>日本小児科学会学術集会（招待講演）                    |
| 4. 発表年<br>2019年                                 |

|                                     |
|-------------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                     |
| 2. 発表標題<br>ELANE変異アレレル破壊による遺伝子治療の検討 |
| 3. 学会等名<br>日本小児科学会学術集会              |
| 4. 発表年<br>2019年                     |

|                                                |
|------------------------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢，坂田園子，香川礼子，宇都宮朱里，兵頭麻希，神野和彦，小林正夫 |
| 2. 発表標題<br>当院で経験した完全型アンドロゲン受容体異常症の5例           |
| 3. 学会等名<br>日本内分泌学会学術総会                         |
| 4. 発表年<br>2019年                                |

|                                                                                   |
|-----------------------------------------------------------------------------------|
| 1. 発表者名<br>Satoshi Okada                                                          |
| 2. 発表標題<br>Primary immunodeficiency caused by gain-of-function mutations in STAT1 |
| 3. 学会等名<br>Infectious Diseases Society of Taiwan (招待講演) (国際学会)                    |
| 4. 発表年<br>2019年                                                                   |

|                                      |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                      |
| 2. 発表標題<br>原発性免疫不全症患者の分子学的診断         |
| 3. 学会等名<br>第2回日本免疫不全・自己炎症学会総会 (招待講演) |
| 4. 発表年<br>2019年                      |

|                                                                                                  |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. 発表者名<br>Satoshi Okada                                                                         |
| 2. 発表標題<br>HSCT in Patients with STAT1 Gain-of-function Mutation                                 |
| 3. 学会等名<br>2018 the Korean Society of Pediatric Hematology-Oncology Autumn Meeting (招待講演) (国際学会) |
| 4. 発表年<br>2018年                                                                                  |

|                                   |
|-----------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                   |
| 2. 発表標題<br>未来を担う若手への『研究』のススメ      |
| 3. 学会等名<br>第46回 日本臨床免疫学会総会 (招待講演) |
| 4. 発表年<br>2018年                   |

|                                   |
|-----------------------------------|
| 1. 発表者名<br>岡田 賢                   |
| 2. 発表標題<br>MSMD update            |
| 3. 学会等名<br>第60回 日本小児血液・がん学会（招待講演） |
| 4. 発表年<br>2018年                   |

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>1) 【研究成果】患者の病態解明に有用なSTAT1-GOF 変異導入マウスを新規に樹立<br/> <a href="https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/56121">https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/56121</a></p> <p>2) 【研究成果】乳児期に抗NMDAR脳炎を発症したIRAK4欠損症を発見<br/> <a href="https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/60699">https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/60699</a></p> <p>3) 【研究成果】患者の病態解明に有用なSTAT1-GOF 変異導入マウスを新規に樹立<br/> <a href="https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/56121">https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/56121</a></p> <p>4) 【研究成果】イントロン領域の複合ヘテロ接合性変異による「常染色体劣性STAT1完全欠損症」を、世界で初めて発見<br/> <a href="https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/58974">https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/58974</a></p> <p>5) 【研究成果】稀な免疫不全症、活性化PI3K-delta症候群（APDS）の迅速診断法を開発<br/> <a href="https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/44718">https://www.hiroshima-u.ac.jp/news/44718</a></p> <p>6) Identifying mutants one amino acid at a time<br/> <a href="https://www.nanbyo-research.jp/research/28/identifying-mutants-one-amino-acid-at-a-time">https://www.nanbyo-research.jp/research/28/identifying-mutants-one-amino-acid-at-a-time</a></p> <p>7) Outcomes of stem cell transplants in gene mutation patients<br/> <a href="https://www.nanbyo-research.jp/research/31/outcomes-of-stem-cell-transplants-in-gene-mutation-patients">https://www.nanbyo-research.jp/research/31/outcomes-of-stem-cell-transplants-in-gene-mutation-patients</a></p> <p>8) Rapid test pinpoints enzyme-related immune deficiency<br/> <a href="https://www.nanbyo-research.jp/research/37/rapid-test-pinpoints-enzyme-related-immune-deficiency">https://www.nanbyo-research.jp/research/37/rapid-test-pinpoints-enzyme-related-immune-deficiency</a></p> |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

6. 研究組織

|       | 氏名<br>(ローマ字氏名)<br>(研究者番号)                          | 所属研究機関・部局・職<br>(機関番号)                               | 備考 |
|-------|----------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|----|
| 研究分担者 | 金兼 弘和<br><br>(KANEGANE HIROKAZU)<br><br>(00293324) | 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<br><br><br><br>(12602)  |    |
| 研究分担者 | 小原 収<br><br>(OHARA OSAMU)<br><br>(20370926)        | 公益財団法人かずさDNA研究所・その他部局等・副所長<br><br><br><br>(82508)   |    |
| 研究分担者 | 川島 祐介<br><br>(KAWASHIMA YUSUKE)<br><br>(30588124)  | 公益財団法人かずさDNA研究所・ゲノム事業推進部・研究員<br><br><br><br>(82508) |    |

## 6. 研究組織（つづき）

|                   | 氏名<br>(ローマ字氏名)<br>(研究者番号)                       | 所属研究機関・部局・職<br>(機関番号)                         | 備考 |
|-------------------|-------------------------------------------------|-----------------------------------------------|----|
| 研究<br>分<br>担<br>者 | 津村 弥来<br><br>(TSUMURA MIYUKI)<br><br>(80646274) | 広島大学・大学院医系科学研究科(医)・研究員<br><br><br><br>(15401) |    |

## 7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

## 8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

| 共同研究相手国 | 相手方研究機関                      |                                 |  |  |
|---------|------------------------------|---------------------------------|--|--|
| 米国      | Rockefeller University       | National Institutes of Health   |  |  |
| オーストラリア | Garvan Institute             | Walter and Eliza Hall Institute |  |  |
| フランス    | IMAGINE Institute            | Necker-Enfants Malades hospital |  |  |
| 英国      | Imperial College London      |                                 |  |  |
| 中国      | Chongqing Medical University | Fudan University                |  |  |