

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

- 事業名： (日本語) 難治性疾患実用化研究事業
(英語) Practical Research Project for Rare / Intractable Diseases
- 研究開発課題名： (日本語) 毛細血管拡張性小脳失調症および DNA 損傷修復異常を基盤とするその類縁疾患の病態解明・診断法の確立及び治療法の開発に関する研究
(英語) Establishment of diagnostic and therapeutic approach, elucidation of etiology for ataxia telangiectasia and DNA damage response associated diseases
- 研究開発担当者 (日本語) 国立大学法人東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 茨城県小児・周産期地域医療学講座 准教授 高木 正稔
- 所属 役職 氏名： (英語) National University Corporation Tokyo Medical and Dental University, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Pediatrics, Perinatal and Maternal Medicine (Ibaraki), Associate professor, Masatoshi Takagi
- 実施期間： 平成 28 年 4 月 1 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日
- 分担研究 (日本語) DDR 異常症の既知責任遺伝子、未知疾患の責任遺伝子探索
開発課題名： (英語) Exploration of novel DDR associated diseases
- 研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 発生発達病態学分野 教授 森尾 友宏
- 所属 役職 氏名： (英語) National University Corporation Tokyo Medical and Dental University, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Department of Pediatrics and Developmental Biology, Professor, Tomohiro Morio
- 分担研究 (日本語) DDR 異常症 免疫機能の探索
開発課題名： (英語) Analysis of immunological status in DDR associated diseases

研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 茨城県小児・周産期地域医療学講座 准教授 今井 耕輔

所属 役職 氏名 : (英 語) National University Corporation Tokyo Medical and Dental University, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Pediatrics, Perinatal and Maternal Medicine (Ibaraki), Associate professor, Kohsuke Imai

分担研究 (日本語) 大脳基底核病変と Autophagy の解析

開発課題名 : (英 語) Basal ganglia lesions and autophagy in ataxia telangiectasia

研究開発分担者 (日本語) 公益財団法人東京都医学総合研究所・脳発達神経再生研究分野・分野長・林 雅晴

所属 役職 氏名 : (英 語) Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Department of Brain Development and Neural Regeneration, Chairperson of Department, Masaharu Hayashi

分担研究 (日本語) XPG 欠損マウスの病態解析

開発課題名 : (英 語) Analysis of the pathology in Xpg-deficient mice

研究開発分担者 (日本語) 鳥取大学医学部解剖学講座 准教授 中根 裕信

所属 役職 氏名 : (英 語) Tottori University, Faculty of Medicine, Department of Anatomy, Associate Professor, Hironobu Nakane

分担研究 (日本語) AT に対する少量ベタメタゾン療法臨床試験

開発課題名 : (英 語) Clinical trial of low-dose betamethasone therapy in ataxia Telangiectasia

研究開発分担者 (日本語) 東京都立神経病院 神経小児科部長 熊田 聡子

所属 役職 氏名 : (英 語) Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Department of Neuropediatrics, Chief, Satoko Kumada

分担研究 (日本語) DNA 二本鎖損傷に対する自然免疫応答の解析

開発課題名 : (英 語) Analysis of innate immune response against DNA double strand break

研究開発分担者 (日本語) 公益財団法人東京都医学総合研究所 脳発達・神経再生研究分野 プロジェクトリーダー 佐久間 啓

所属 役職 氏名 : (英 語) Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Department of Brain Development and Neural Regeneration, Project leader, Hiroshi Sakuma

分担研究 (日本語) AT に対する遺伝子治療法の確立

開発課題名 : (英 語) Establishment of gene therapy for AT

研究開発分担者 (日本語) 公益財団法人東京都医学総合研究所 神経細胞分化PJ・プロジェクトリーダー 岡戸 晴生

所属 役職 氏名: (英語) Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Neural development project, Project leader, Haruo Okado

分担研究 (日本語) AT 患者由来 iPS 細胞の評価

開発課題名: (英語) Evaluation of AT derived iPS cells

研究開発分担者 (日本語) 独立行政法人国立成育医療研究センター センター長 梅澤 明弘

所属 役職 氏名: (英語) National Center for Child Health and Development, Director, Akihiro Umezawa

分担研究 (日本語) AT に対する少量ベタメタゾン療法臨床試験

開発課題名: (英語) Clinical study of very low dose betamethasone therapy in ataxia telangiectasia

研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 発生発達病態学分野 非常勤講師 長谷川 節子

所属 役職 氏名: (英語) National University Corporation Tokyo Medical and Dental University, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Department of Pediatrics and Developmental Biology, Part-time Lecturer, Setsuko Hasegawa

II. 成果の概要 (総括研究報告)

毛細血管拡張性運動失調症(AT と略)を含めた DNA 損傷応答機構(DDR)異常疾患の実態調査と遺伝子診断の提供を行った。先行研究で行った AT 類縁疾患 10 例を集積しエキソーム解析では、これまで知られていなかった遺伝子異常 CD40LG や SIL1 で AT 様の症状を発症することを明らかにし、*Journal of Neurological Science* 誌に発表した。全国の小児科、神経内科 1,250 施設に AT および AT 類縁疾患の有無についてアンケートを送付し、641 の回答を得た。このうち DDR 類縁疾患と考えられる症例は 35 例で遺伝子診断を希望する 10 例において遺伝子診断を開始した。今回の解析からは脊髄小脳変性症関連変異 5 例 (CACNA1A 2 例, ITPR1, KIF1A, STBPN2 各 1 例)、小頭症関連変異 1 例(KIF11)、免疫不全症関連変異 1 例(TNFRSF13B)を同定した。

AT の診断体制、データベース登録体制を確立した。データベースは PIDJ データベースを用いることとした。また診断基準、診療ガイドラインの見直しを行い、日本免疫不全症研究会変として原発性免疫不全症候群診療の手引きとして刊行した。

AT が糖尿病を発症する機構を解明し *Cell reports* 誌に発表した。この研究の中で AT に合併した糖尿病に対する治療として pioglitazone の有用性を明らかにした。

長谷川(東京医科歯科大学医歯学総合研究科)、熊田(東京都立神経病院神経小児科)は平成 27 年 10 月までに、登録した 6 例全例に対する少量ベタメタゾン療法臨床試験を終了した。本療法の AT に対する効果

を、神経学的評価スケールや画像ならびに臨床生理学的検査を用いて解析した。残念ながら長期的な視点では小脳失調の改善を認めなかった、しかし 2 例において内服期間中の付随運動の減少、症状の進行の抑制や症状の進行抑制が示唆された。またベタメタゾンの有害事象として全例で一過性の副腎抑制が認められた。満月顔貌などのステロイドの副作用も 1 例で認められた。

森尾(東京医科歯科大学医歯学総合研究科)は眼球運動失行と低アルブミン血症を伴う小脳失調症 1 型(AOA1)、色素性乾皮症 A 群(XPA)、Marinesco-Sjogren 症候群(MSS)の一部で免疫不全状態があることを明らかにした。その一部を現在論文投稿中である。神経疾患は誤嚥など繰り返す疾患であり、予後改善のためにはしっかりとした感染対策が必要であることを示した。

今井(東京医科歯科大学医歯学総合研究科)は AT および DNA 損傷応答異常症に対する造血細胞移植臨床試験計画を策定し IRB 承認の後、LIG4 欠損患者に対して移植を行い、無事生着を得て、免疫機能の回復を得た。治療関連毒性に関しては容認できる範囲であり、患者の QOL は著しく改善した。

林(東京都医学総合研究所)は色素性乾皮症 A 群(XP-A)剖検例で p62 に対する免疫染色を実施し、脳室近傍の中脳被蓋、視床下部、上衣下大脳白質で p62 陽性 astrocyte の出現量が加齢により増加することを見出した。また、A-T 25 歳剖検例の解析を行い、オートファジーの関与が注目されているアストロサイト突起崩壊を見出した。

佐久間(東京都医学総合研究所)は神経系細胞に X 線照射により DNA 二本鎖損傷を引き起こし、さらに ATM を阻害すると、I 型インターフェロン応答が誘導されることを示した。これは ATM の阻害により損傷された DNA が細胞質に移送されることが原因と考えられた。

梅澤(国立成育医療研究センター)は AT 患者 2 名より iPS 細胞を作成し、その iPS 細胞を神経幹細胞へ分化誘導を行った。また樹立した AT 由来 iPS 細胞の核型が安定であることを見出し Scientific report 誌に報告した。これら iPS 由来神経幹細胞を用いて、細胞生物学的解析、リード化合物による ATM 機能の回復の可能性を探索するため、製薬会社とともに、AT に対する製剤の再目的化を図る準備を進めている。

Nationwide survey for DNA damage response (DDR) associated diseases including telangiectasia ataxia (AT) was performed. In addition, genetic diagnosis was provided. In previous study, exome analysis was performed for 10 AT related diseases patients, and identified two causative genes, CD40LG and SIL1. The results was published in Journal of Journal of Neurological Science. Questionnaires for AT and AT related diseases were sent to 1,250 institutions of pediatrics and neurology department in nationwide. 641 responses were obtained. 35 cases considered to be DDR related diseases was identified. Among them, genetic diagnosis was performed in 10 cases. This analysis identified 5 cases of spinocerebellar degeneration related mutation (2 cases of CACNA1A, 1 case of ITPR1, KIF 1A and 1 STBPN2, respectively), 1 case of microcephaly-associated mutation (KIF 11), and 1 case of immunodeficiency related mutation (TNFRSF 13 B). We established a diagnostic system of AT and database registration system. The database uses the PIDJ database. We also reviewed the diagnostic criteria and clinical practice guidelines and published them as a guide to clinical practice of primary immunodeficiency syndrome as a change in Japan Immunodeficiency Study Group. We elucidated the mechanism how AT develops diabetes, and published the results in Cell reports. In this study, we clarified the usefulness of pioglitazone as a treatment option for diabetes mellitus associated with AT. Hasegawa, Kumada completed a low dose betamethasone therapy clinical trial for six cases registered by October, 2013. The effect was evaluated using

neurological evaluation scale and image. Unfortunately, any improvement in cerebellar ataxia was not observed. However, in 2 cases, involuntary movement during the oral administration period was reduced. In addition, progression of ataxia seems to be suppressed during trial period. Transient adrenal suppression was observed in all cases as an adverse event of betamethasone. Side effects of steroids such as the full moon face were also recognized in one case. Morio found an immunodeficiency condition is as a part of cerebellar ataxia type 1 (AOA 1) accompanied by ocular motor anxiety and hypoalbuminemia, pigmentary xeroderma group A (XPA), Marinesco-Sjogren syndrome (MSS) phenotype. We are currently submitting a part of this findings. Neurological disorder represent aspiration pneumoniae, therefore, important of infection control is emerged. Imai developed a clinical trial of hematopoietic cell transplantation (HCT) for AT and DNA damage response disorder. HCT to LIG4 deficient patient was performed after IRB approval. Successful engraftment was achieved and recovery of immune function was observed. In terms with regimen related toxicity, it is within an acceptable range, and the patient's QOL has improved markedly. Hayashi performed immunostaining for p62 in Xeroderma pigmentosa A (XP-A) necropsy, and observed increased appearance of p62 positive astrocyte in tegmentum mesencephali, hypothalamus, and the subependymal cerebral white matter near the ventricle aging dependent matter. In addition, autopsy cases of A-T 25 years old revealed astrocyte dendrite collapse suggesting autophagy. Sakuma demonstrated that ATM inhibition elicited type I interferon production in response to DNA double strand break caused by X-ray irradiation to neuronal cells. These results suggest that damaged DNA is transported to cytosol under the condition of ATM dysfunction. Umezawa established 2 iPS cells from 2 AT patients, and induced to differentiate into neural stem cells. They found that karyotypes of AT-derived iPS cells are stable. The results were published in the scientific report. They started screening to identify a compounds recover ATM function under collaboration with the pharmaceutical company.

III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧 (国内誌 9 件、国際誌 37 件)

1. Miyata R, Hayashi M, Itoh E. Pathological changes in the cardiac muscles and the cerebellar cortex in Vici syndrome. *Am J Med Genet A*, 2014, 164A(12):3203-5.
2. Tanuma N, Miyata R, Nakajima K, Okumura A, Kubota M, Hamano S, Hayashi M. Cerebrospinal fluid oxidative stress markers and tau protein in human herpesvirus-6 associated acute encephalopathy/febrile seizures. *Mediators Inflamm*, 2014, 564091.
3. Yamashita M, Nonaka T, Hirai S, Miwa A, Okado H, Arai T, Hosokawa M, Akiyama H, Hasegawa M. Distinct pathways leading to TDP-43- induced cellular dysfunctions. *Hum Mol Genet*, 2014, 23(16):4345-56.
4. Fukawatase Y, Toyoda M, Okamura K, Nakamura K, Nakabayashi K, Takada S, Yamazaki-Inoue M, Masuda A, Nasu M, Hata K, Hanaoka K, Higuchi A, Takubo K, Umezawa A. Ataxia telangiectasia derived iPS cells show preserved x-ray sensitivity and decreased chromosomal instability. *Cell Reports*, 2014, 27(4):5421.

5. 林雅晴. 先天性代謝異常. DNA 修復障害 色素性乾皮症. 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No.28 神経症候群 (第2版) III, 2014, 664-7.
6. Hasegawa S, Imai K, Yoshida K, Okuno Y, Muramatsu H, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Kojima S, Ogawa S, Morio T, Mizutani S, Takagi M. Whole-exome sequence analysis of ataxia telangiectasia-like phenotype. *J Neurol*, 2014, 340(1-2):86-90.
7. Okada S, Inaga S, Kitamoto K, Kawaba Y, Nakane H, Naguro T, Kaidoh T, Kanzaki S. Morphological diagnosis of Alport syndrome and thin basement membrane nephropathy by low vacuum scanning electron microscopy. *Biomed Res*, 2014, 35(5):345-50.
8. Okada S, Inaga S, Kawaba Y, Hanada T, Hayashi A, Nakane H, Naguro T, Kaidoh T, Kanzaki S. A novel approach to the histological diagnosis of pediatric nephrotic syndrome by low vacuum scanning electron microscopy. *Biomed Res*, 2014, 35(4):227-36.
9. Nakayama T, Sato Y, Uematsu M, Takagi M, Hasegawa S, Kumada S, Kikuchi A, Hino-Fukuyo N, Sasahara Y, Haginoya K, Kure S. Myoclonic axial jerks for diagnosing atypical evolution of ataxia telangiectasia. *Brain Dev*, 2014, 37(3): 362-5.
10. Nanya M, Sato M, Tanimoto K, Tozuka M, Mizutani S, Takagi M. Dysregulation of the DNA damage response and KMT2A rearrangement in fetal liver hematopoietic cells. *Plos One*, 2015, 10(12):e0144540.
11. Atsumi Y, Minakawa Y, Ono M, Dobashi S, Shinohe K, Shinohara A, Takeda S, Takagi M, Takamatsu N, Nakagama H, Teraoka H, Yoshioka K. ATM and SIRT6/SNF2H Mediate Transient H2AX Stabilization When DSBs Form by Blocking HUWE1 to Allow Efficient γ H2AX Foci Formation. *Cell Rep*, 2015, 13(12):2728-40.
12. Ohtaka-Maruyama C, Okado H. Molecular Pathways Underlying Projection Neuron Production and Migration during Cerebral Cortical Development. *Front Neurosci*, 2015, 17(9):447.
13. 高木正稔. DNA 損傷応答異常症 (Ataxia Telangiectasia を含めて) . 小児内科, 2015, 47:691-6.
14. Yasutomi M, Yoshioka K, Mibayashi A, Tanizawa A, Imai K, Ohara O, Ohshima Y. Successful Myeloablative Bone Marrow Transplantation in an Infant With Wiskott-Aldrich Syndrome and Bacillus Calmette-Guerin Infection. *Pediatr Blood Cancer*, 2015, 62(11):2052-3.
15. 今井耕輔. 免疫グロブリンクラススイッチ異常症 (高 IgM 症候群) .小児内科, 2015, 47.713-7.
16. Nakajima K, Hirai S, Morio T, Okado H. Benzodiazepines induce sequelae in immature mice with inflammation-induced status epilepticus. *Epilepsy& Behavior*, 2015, 52(Pt A):180-6.
17. Tamura S, Higuchi K, Tamaki M, Inoue C, Awazawa R, Mitsuki N, Nakazawa Y, Mishima H, Takahashi K, Kondo O, Imai K, Morio T, Ohara O, Ogi T, Furukawa F, Inoue M, Yoshiura K, Kanazawa N. Novel compound heterozygous DNA ligase IV mutations in an adolescent with a slowly-progressing radiosensitive-severe combined immunodeficiency. *Clin Immunol*, 2015, 160(2):255-60.
18. Mitsui-Sekinaka K, Imai K, Sato H, Tomizawa D, Kajiwara M, Nagasawa M, Morio T, Nonoyama S. Clinical features and hematopoietic stem cell transplantations for CD40 ligand deficiency in Japan. *J Allergy Clin Immunol*, 2015, 136(4):1018-24.

19. Ojima T, Shibata E, Saito S, Toyoda M, Nakajima H, Yamazaki-Inoue M, Miyagawa Y, Kiyokawa N, Fujimoto J, Sato T, Umezawa A. Glycolipid dynamics in generation and differentiation of induced pluripotent stem cells. *Sci Rep*, 2015, 5:14988.
20. 高木正稔. 原因遺伝子 ATM (ataxia telangiectasia mutated) .日本臨床増刊 家族性腫瘍学-家族性腫瘍の最新研究動向-, 2015, 73(6):263-9.
21. 今井耕輔. 原発性免疫不全症-原因探索法・診断法の進歩-. アレルギー・免疫, 2015, 222(9) 1196-207.
22. Okamura K, Toyoda M, Hata K, Nakabayashi K, Umezawa A. Whole- exome sequencing of fibroblast and its iPS cell lines derived from a patient diagnosed with xeroderma pigmentosum. *Genom Data*, 2015, 20(6):4-6.
23. Kubota M, Ohta S, Ando A, Koyama A, Terashima H, Kashii H, Hoshino H, Sugita K, Hayashi M. Nationwide survey of Cockayne syndrome in Japan: its incidence, clinical course and prognosis. *Pediatr Int*, 2015, 57(3): 339-47.
24. Udagawa T, Fujioka Y, Tanaka M, Honda D, Yokoi S, Riku Y, Ibi D, Nagai T, Yamada K, Watanabe H, Katsuno M, Inada T, Ohno K, Sokabe M, Okado H, Ishigaki S, Sobue G. Fus regulates AMPA receptor function and FTLD/ ALS -associated behavior via GluA1 mRNA stabilization. *Nat Commun*, 2015, 13(6):7098.
25. Wehr C, Gennery A, Lindemans C, Schulz A, Hoenig M, Marks R, Recher M, Gruhn B, Holbro A, Heijnen I, Meyer D, Imai K, et al. Multicenter experience in hematopoietic stem cell transplantation for serious complications of common variable immunodeficiency. *J Allergy Clin Immunol*, 2015, 135(4):988-97.e6
26. Takagi M, Uno H, Nishi R, Sugimoto M, Hasegawa S, Piao J, Ihara N, Kanai S, Kakei S, Tamura Y, Suganami T, Kamei Y, Shimizu T, Yasuda A, Ogawa Y, Mizutani S. ATM Regulates Adipocyte Differentiation and Contributes to Glucose Homeostasis. *Cell Rep*, 2015, 10(6):957-67.
27. Santostefano KE, Hamazaki T, Biel NM, Jin S, Umezawa A, Terada N. A practical guide to induced pluripotent stem cell research using patient samples. *Lab Invest*, 2015, 95(1):4-13.
28. Singh S, Rawat A, Imai K, Ohara O, et al. X-linked agammaglobulinemia: Twenty years of single-center experience from North West India. *Ann Allergy Asthma Immunol*, 2016, 117(4):405-11.
29. Elkaim E, Neven B, Imai K, Kracker S, et al. Clinical and immunologic phenotype associated with activated phosphoinositide 3-kinase δ syndrome 2: A cohort study. *J Allergy Clin Immunol*, 2016, 138(1):210-8.
30. Coulter TI, Chandra A, Imai K, Cant AJ, et al. Clinical spectrum and features of activated phosphoinositide 3-kinase δ syndrome: A large patient cohort study. *J Allergy Clin Immunol*, 2016, 6749(16):30623-6.
31. 木脇祐子, 手束真理, 小林大輔, 阿部志保, 森尾友宏, 今井耕輔, 北川昌伸. パラインフルエンザウイルス3型(PIV3)感染を契機として肺胞蛋白症を発症した完全型 DiGeorge 症候群の1剖検例. *病理と臨床*, 2016, 34(6):631-36.
32. Okamura K, Sakaguchi H, Sakamoto-Abutani R, Nakanishi M, Nishimura K, Yamazaki-Inoue M, Ohtaka M, Periasamy VS, Alshatwi AA, Higuchi A, Hanaoka K,

- Nakabayashi K, Takada S, Hata K, Toyoda M, Umezawa A. Distinctive features of single nucleotide alterations in induced pluripotent stem cells with different types of DNA repair deficiency disorders. *Sci Rep*, 2016, 20(6):26342.
33. 林雅晴. Vici 症候群, mucopolysaccharidosis type IV, 難治てんかんとオートファジー. *脳と発達*, 2016,48(3):184-7.
34. 金兼弘和, 高島健浩, 今井耕輔. 原発性免疫不全症における診断のすすめ方. *モダンメディア別冊*, 2016, 62(4):130-7.
35. Saijo H, Hayashi M, Ezoe T, Ohba C, Saitsu H, Kurata K, Matsumoto N. Japanese siblings with mucopolysaccharidosis type IV: Genetic, clinical, and post-mortem studies. *Clinical Case Report*, 2016, 4(5):509-12.
36. Nonaka T, Suzuki G, Tanaka Y, Kametani F, Hirai S, Okado H, Miyashita T, Saitoe M, Akiyama H, Masai H, Hasegawa M. Phosphorylation of TAR DNA-binding Protein of 43 kDa (TDP-43) by Truncated Casein Kinase 1δ Triggers Mislocalization and Accumulation of TDP-43. *J Biol Chem*, 2016, 291(11): 5473-83.
37. Umeda K, Adachi S, Horikoshi Y, Imai K, Terui K, Endo M, Mitsui T, Kato K, Koh K, Kajiwara R, Ito R, Otsuka Y, Inoue M, Ishii E, Yabe H. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for Chediak-Higashi syndrome. *Pediatr Transplant*, 2016, 20(2):271-5.
38. Rawat A, Imai K, Suri D, Gupta A, Bhisikar S, Saikia B, Minz RW, Sehgal S, Singh S. Ataxia Telangiectasia Masquerading as Hyper IgM Syndrome. *Indian J Pediatr*, 2016, 83(3):270-1.
39. Ikegame K, Imai K, Yamashita M, Hoshino A, Kanegane H, Morio T, Kaida K, Inoue T, Soma T, Tamaki H, Okada M, Ogawa H. Allogeneic stem cell transplantation for X-linked agammaglobulinemia using reduced intensity conditioning as a model of the reconstitution of humoral immunity. *J Hematol Oncol*, 2016, 9(1):9.
40. 平本梨花, 大曾根眞也, 今村俊彦, 石田宏之, 高島健浩, 今井耕輔, 森尾友宏, 細井創. 臍帯血移植にて救命し得た、サイトメガロウイルス感染症合併重症複合型免疫不全症の一例. *日本小児血液・がん学会雑誌*, 2016,52(5):449-53.
41. Wada T, Toma T, Yasui M, Inoue M, Kawa K, Imai K, Morio T, Yachie A. Different Clinical Phenotypes in 2 Siblings With X-Linked Severe Combined Immunodeficiency. *J Investig Allergol Clin Immunol*, 2016, 26(1):63-5.
42. Hayakawa S, Okada S, Tsumura M, Sakata S, Ueno Y, Imai K, Morio T, Ohara O, Chayama K, Kobayashi M. A Patient with CTLA-4 Haploinsufficiency Presenting Gastric Cancer. *J Clin Immunol*, 2016, 36(1):28-32.
43. Asada M, Mizutani S, Takagi M, Suzuki H. Antipsychotics promote neural differentiation of human iPS cell-derived neural stem cells. *Biochem Biophys Res Commun*. 2016, 480(4):615-21.
44. Nonaka T, Suzuki G, Tanaka Y, Kametani F, Hirai S, Okado H, Miyashita T, Saitoe M, Akiyama H, Masai H, Hasegawa M. Phosphorylation of TAR DNA-binding Protein of 43 kDa (TDP-43) by Truncated Casein Kinase 1δ Triggers Mislocalization and Accumulation of TDP-43. *Biol Chem*. 2016, 291 (11):5473-83.

45. Ishigaki S, Fujioka Y, Okada Y, Riku Y, Udagawa T, Honda D, Yokoi S, Endo K, Ikenaka K, Takagi S, Iguchi Y, Sahara N, Takashima A, Okano H, Yoshida M, Warita H, Aoki M, Watanabe H, Okado H, Katsuno M, Sobue G. Altered Tau Isoform Ratio Caused by Loss of FUS and SFPQ Function Leads to FTL-like Phenotypes. Cell Rep. 2017, 18 (5):1118-31.
46. Takagi M, Yoshida M, Nemoto Y, Tamaichi H, Tsuchida R, Seki M, Uryu K, Hoshino N, Nishii N, Miyamoto S, Saito M, Shimizu T, Hanada H, Kaneko H, Fukao T, Koyama T, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Sato S, Fujii Y, Kataoka K, Okuno Y, Yoshida K, Morio T, Oka A, Ohira M, Hayashi Y, Nakagawara A, Ogawa S, Mizutani S, Takita J. Loss of DNA damage response in neuroblastoma and utility of a PARP inhibitor. J Natl Cancer Inst, in press, 2017

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. 神経症状と免疫不全を呈した9症例に対する全エクソン解析, 口頭, 金子 (長谷川) 節子, 高木正稔, 今井耕輔, 森尾友宏, 水谷修紀. 第117回日本小児科学会学術集会. 2014.04.11. 国内.
2. CD40LG and SIL1 mutations associated with neurodegeneration and hypogammaglobulinemia, 口頭, Hasegawa S, Takagi M, Sunagawa Y, Imai K, Morio T, Mizutani S. 第56回日本小児神経学会学術集会. 2014.05.29. 国内.
3. Increase of microglia in the autopsy brains in xeroderma pigmentosum group A and Cockayne syndrome, 口頭, Hayashi M, Sakuma H. 第56回日本小児神経学会学術集会. 2014.05.29. 国内.
4. 毛細血管拡張性運動失調症の神経症状に対する少量ベタメタゾン療法～第2報～, ポスター, 長谷川節子, 熊田聡子, 高木正稔, 白井育子, 高橋孝治, 野村敏大, 鹿島田彩子, 長谷川毅, 細川卓利, 植松貢, 富士根明雄, 菅原祐之, 林 雅晴. 第57回日本小児神経学会学術集会. 2014.05.29. 国内.
5. Whole-exome sequence analysis of Ataxia-Telangiectasia like phenotype, ポスター, Takagi M, Hasegawa S, Mizutani S. Ataxia Telangiectasia Clinical Reserch Conference 2014. 2014.11.15. 国外.
6. Efficacy and safety of very-low-dose betamethasone therapy in ataxia telangiectasia, ポスター, Hasegawa S, Kumada S, Takagi M. Ataxia Telangiectasia Clinical Reserch Conference 2014. 2014.11.15. 国外.
7. 毛細血管拡張性運動失調症の児に発症したサイトメガロウイルス脳炎, ポスター, 小林千佳, 松本和明, 青木由貴, 高木正稔, 今井耕輔, 梶原道子, 森尾友宏. 第118回日本小児科学会学術集会. 2015.04.19. 国内.
8. Efficacy and safety of very-low-dose betamethasone therapy in ataxia telangiectasia, ポスター, Hasegawa S, Kumada S, Hosokawa T, Uematsu M, Fujine A, Takagi M. The 13th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology. 2015.05.14. 国外.
9. 毛細血管拡張性運動失調症の神経症状に対する少量ベタメタゾン療法 第3報, ポスター, 長谷川節子, 熊田聡子, 長谷川毅, 細川卓利, 植松貢, 富士根明雄, 白井育子, 石渡久子, 鹿島田彩子, 高木正稔, 菅原祐之. 第57回日本小児神経学会学術集会. 2015.05.28. 国外.

10. Vici 症候群, mucopolysaccharidosis type IV, 難治てんかんとオートファジー, 口頭, 林雅晴. 第 57 回日本小児神経学会学術総会. 2015.05.29. 国内.
11. Functional Analysis of Mutated RP58/ZNF238 Observed in Patients with Intellectual Disability, ポスター, Kanzaki Seiji, Hirai-Sakamoto Shinobu, Hirai Sayaka, Shinmbo Hiroko, Oakdo Haruo. 第 38 回日本神経科学学会. 2015.07.28. 国内.
12. The seizure combined with inflammation in immature mice induces the aberrant fear memory, ポスター, Nakajima Keisuke, Hirai- Sakamoto, Shinobu, Okado Haruo. 第 38 回日本神経科学学会.2015.07.28. 国内.
13. 免疫不全症マスキングの可能性, 口頭, 今井耕輔. 第 42 回日本マスキング学会学術集会. 2015.08.21. 国内.
14. 肝脾腫・高 IgG 血症を呈した 9 ヶ月男児, 口頭, 岡野翼、渡辺恵理、西川拓郎、友田昂宏、久保田真理、宮本智史、高島健浩、満生紀子、高木正稔、今井耕輔、金兼弘和、河野嘉文、森尾友宏. 第 6 回関東甲越免疫不全症研究会. 2015.09.27. 国内.
15. 肉芽腫性病変合併の CVID として治療を行っていた CTLA4 遺伝子異常症の 1 例, 口頭, 檜佐香織、鹿間芳明、野村滋、今川智之、今井耕輔、金兼弘和、森尾友宏. 第 6 回関東甲越免疫不全症研究会. 2015.09.27. 国内.
16. 次世代シーケンサーを用いた原発性免疫不全症の迅速遺伝子診断法の確立, 口頭, 加藤環、釜江智佳子、高島健浩、今井耕輔、小原収、野々山恵章. 第 6 回関東甲越免疫不全症研究会. 2015.09.27. 国内.
17. ATM regulates adipocyte differentiation and contributes to glucose homeostasis, 口頭, Masatoshi Takagi. 16th Ataxia Teleangiectasia Workshop. 2015.10.12. 国外.
18. DNA damage and MLL brakeage of fetal liver cell by maternal etoposide exposure, ポスター, 南谷真衣、佐藤正樹、戸塚実、水谷修紀、高木正稔. 第 77 回日本血液学会学術集会. 2015.10.17. 国内.
19. Unrelated allogenic bone marrow transplantation for dyskeratosis congenita: two case reports, ポスター, 宮本智史、大川哲平、満生紀子、磯田健志、青木由貴、高木正稔、梶原道子、今井耕輔、金兼弘和、長澤正之、森尾友宏. 第 77 回日本血液学会学術集会. 2015.10.17. 国内.
20. 免疫不全症における抗体産生異常の機序, 口頭, 今井耕輔. 第 43 回日本臨床免疫学会. 2015.10.22. 国内.
21. Cancer in Maffucci and Ollier disease, 口頭, Masatoshi Takagi. I-BFM Genetic Variation Working Group Meeting. 2015.10.30. 国外.
22. 経口ロタウイルスワクチン株の持続排泄を認めた X 連鎖重症複合免疫不全症の一例, ポスター, 友田昂宏、宮本智史、久保田真理、小野真太郎、足洗美穂、満生紀子、高木正稔、今井耕輔、梶原道子、金兼弘和、森尾友宏. 第 47 回小児感染症学会. 2015.10.31. 国内.
23. IgG サブクラス欠損を呈する原発性免疫不全症の診断と治療, 口頭, 今井耕輔. 第 47 回小児感染症学会. 2015.10.31. 国内.
24. 炎症性腸疾患を合併した XIAP 欠損症患者に対する骨髄移植成功例 Successful bone marrow transplantation in an XIAP-deficient patient associated with inflammatory bowel disease, 口頭, 小野真太郎、金兼弘和、我有菜希、久保田真理、足洗美穂、宮本智史、小林千佳、満生紀子、今井耕輔、高木正稔、梶原道子、森尾友宏. 第 57 回日本小児血液・がん学会学術集会. 2015.11.29. 国内.

25. Rituximab が奏功した X連鎖リンパ増殖症候群 1 型の一例 Successful treatment by rituximab in a patient with X-linked lymphoproliferative syndrome type 1, ポスター, 廣木遙、岡野翼、山下基、足洗美穂、宮本智史、小林千佳、青木由貴、高木正稔、今井耕輔、金兼弘和、森尾友宏. 第 57 回日本小児血液・がん学会学術集会. 2015.11.29. 国内.
26. 大脳皮質の発生には RP58 による適切な転写抑制を必要とする, 口頭, 平井志伸、神寄誠司、岡戸晴生. 第 38 回日本分子生物学会. 2015.12.03. 国内.
27. 免疫不全を伴った RAD50 異常症の一例, 口頭, 星野頭宏、金兼弘和、森尾友宏、Xi Yang、高木正稔、今井耕輔、小林純也、坂田尚己、吉田健一、小川誠司、奥野友介、小島勢二、白石友一、千葉健一、宮野悟、田中洋子. 第 9 回日本免疫不全症研究会学術集会. 2016.01.23. 国内.
28. ニューモシスチス肺炎を契機に 2 系統血球減少を伴う重症複合免疫不全症の診断に至り、造血幹細胞移植を施行した 10 歳女児例, 口頭, 岡田玲緒奈、日野もえ子、井上祐三郎、奥主朋子、藤田雄治、下条直樹、山下基、今井耕輔、金兼弘和、森尾友宏、他. 第 9 回日本免疫不全症研究会学術集会. 2016.01.23. 国内.
29. 汎発性疣贅を呈し、IL2RG 遺伝子の synonymouse 変異によりスプライス異常をきたした γ C 欠損症の 16 歳男児例, 口頭, 山下基、今井耕輔、岡野翼、田中圭輔、葉姿汝、星野頭宏、金兼弘和、森尾友宏、他. 第 9 回日本免疫不全症研究会学術集会. 2016.01.23. 国内.
30. 軽度 T 細胞機能不全と NK 細胞数を呈し、エクソーム解析にて IL2RG 新規変異を同定した兄弟例, 口頭, 關中佳奈子、加藤環、關中悠仁、野々山恵章、今井耕輔、他. 第 9 回日本免疫不全症研究会学術集会. 2016.01.23. 国内.
31. CTLA-4 ハプロ不全による原発性免疫不全症の 9 例, 口頭, 早川誠一、岡田賢、土居岳彦、小林正夫、星野頭宏、高木正稔、今井耕輔、金兼弘和、森尾友宏、他. 第 9 回日本免疫不全症研究会学術集会. 2016.01.23. 国内.
32. Histopathological analysis of joint contracture in Xpg null mice, ポスター, Nakane H, Shiomi T, Kameie T, Inaga S, Kaidoh T. 第 121 回日本解剖学会総会・全国学術総会. 2016.03.29. 国内.
33. 多発性筋炎・皮膚筋炎症例の末梢血リンパ球サブセット解析, ポスター, 佐々木広和、高村聡人、川畑仁人、今井耕輔、森尾友宏、上阪等. 第 113 回日本内科学会. 2016.04.15. 国内.
34. HYPER-IGM SYNDREOMS DUE TO CSR DEFECTS-HOW TO TREAT ACCORDING TO GENETIC SUBTYPES? 口頭, Imai K. 第 1 回アジア太平洋免疫不全症学会. 2016.04.27. 国外.
35. PIDJ AND PIER-PID DATABASE IN JAPAN FOR DOCTORS AND PATIENTS-HOW IT FACILITATES CARE AND RESEARCH?, 口頭, Imai K. 第 1 回アジア太平洋免疫不全症学会. 2016.04.27. 国外.
36. Type I interferon response induced by transfected self DNA, ポスター, Ayuko Igarashi, Hiroshi Sakuma, et al. 14th International Congress of Child Neurology. 2016.05.05. 国外.
37. 原発性免疫不全症の新生児スクリーニング：世界の動向と社会的意義, 口頭, 今井耕輔. 第 119 回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
38. 炎症症状を示さず急激な呼吸不全を呈した JAK3 欠損症の 1 乳児例, ポスター, 川田孝太、江波戸孝輔、扇原義人、坂東由紀、安藤寿、緒方昌平、石井正浩、金兼弘和、今井耕輔、森尾友宏. 第 119 回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.

39. γ グロブリン皮下投与により2年間良好な経過を得たX連鎖型無 γ グロブリン血症の一例, ポスター, 堀田有希、吉田さやか、田口真輝、大仲雅之、鈴木里香、橋本直樹、岡野翼、今井耕輔、金兼弘和、森尾友宏. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
40. 放射線感受性高IgM症候群原因遺伝子の同定, ポスター, 今井耕輔. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
41. 繰り返す肺炎球菌感染症から診断された先天性補体成分C2欠損症例, 口頭, 扇原義人、坂東由紀、江波戸孝輔、緒方昌平、箕浦克則、今井耕輔、森尾友宏、北野悦子、北村肇、石井正浩. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
42. 造血幹細胞移植により改善したXIAP欠損症関連炎症性腸疾患, ポスター, 小野真太郎、久保田真理、岡野翼、足洗美穂、宮本智史、満生紀子、今井耕輔、高木正稔、金兼弘和、森尾友宏. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
43. Activated PI3K δ syndromeにおけるB細胞でのAKTの過剰リン酸化についての検討, 口頭, 浅野孝基、岡田賢、津村弥来、小林正夫、葉姿文、今井耕輔、森尾友宏、関中佳奈子、辻田由喜、野々山恵章. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
44. 部分的機能低下型ZAP70変異はEBウイルスに対する免疫応答の異常をきたす, 口頭, 星野頭宏、金兼弘和、高島健浩、森本哲、川原勇太、岡野翼、山下基、満生紀子、今井耕輔、森尾友宏. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
45. 本邦におけるWHIM症候群5例の免疫学的検討, 口頭, 今井耕輔、上田耕一郎、谷内昇一郎、川原勇太、森本哲、野々山恵章. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
46. IKBA遺伝子異常による無汗性外胚葉形成不全症の一例, 口頭, 鎌田亜希子、石毛崇、八木久子、滝沢琢己、荒川浩一、河合朋樹、今井耕輔. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
47. 原発性免疫不全症を基礎疾患とする肺胞蛋白症に対する造血幹細胞移植, 口頭, 久保田真理、小野真太郎、岡野翼、足洗美穂、宮本智史、満生紀子、今井耕輔、高木正稔、金兼弘和、森尾友宏. 第119回日本小児科学学会学術集会. 2016.05.15. 国内.
48. 自己DNA導入によるI型インターフェロン応答, 口頭, 五十嵐鮎子、佐久間啓、他. 第58回日本小児神経学会学術集会. 2016.06.03. 国内.
49. Loss of ATM function confers risk for advanced stage neuroblastoma but provides a therapeutic target for poly-ADP ribose polymerase inhibitors. Masatoshi Takagi, Misa Yoshida, Yoshino Nemoto, Hiroyuki Tamaichi, Rika Tsuchida, Masafumi Seki, Kumiko Uryu, Noriko Hoshino, Rina Nishii, Satoshi Miyamoto, Masahiro Saito, Toshiaki Shimizu, Ryoji Hanada, Hideo Kaneko, Toshiyuki Fukao, Takatoshi Koyama, Yuichi Shiraishi, Kenichi Chiba, Hiroko Tanaka, Satoru Miyano, Yusuke Sato Sato, Keisuke Kataoka, Yusuke Okuno, Kenichi Yoshida, Tomohiro Morio, Akira Oka, Miki Ohira, Yasuhide Hayashi, Akira Nakagawara, Seishi Ogawa, Shuki Mizutani, Junko Takita. ポスター, Advances in Neuroblastoma Research Congress 2016. 2016.06.21. 国外.
50. 不随意運動診療の基本, 口頭, 熊田聡子. 第1回小児神経学サテライトセミナー. 2016.06.26. 国内.
51. Regulation of brain development by transcription repressor RP58, 口頭, 岡戸晴生. 14th IGAKUKEN International Symposium. 2016.06.29. 国内.

52. RP58/ZNF238 のバイアト選択的欠失による脳形態および脳機能異常, ポスター, 新保裕子、平井志伸、神寄誠司、田中謙二、岡戸晴生. 第 39 回日本神経科学大会. 2016.07.22. 国内.
53. 知的障害を持つ患者群から発見された RP58/ZNF238 変異体の機能解析, ポスター, 神寄誠司、平井志伸、新保裕子、岡戸晴生. 第 39 回日本神経科学大会. 2016. 07.22. 国内
54. 酸化的 DNA 損傷サイクロプリン定量系の高感度化, 口頭, 森俊雄、岩本顕聡、杉浦重樹、中根裕信. 第 38 回日本光医学・光生物学会. 2016.07.23. 国内.
55. ヒトの不随意運動, 口頭, 熊田聡子. 第 31 回日本大脳基底核研究会. 2016.07.23.国内.
56. 自己 DNA 導入による 1 型 IFN 応答, 口頭, 五十嵐鮎子, 佐久間啓, 鈴木智典, 神山邦子, 安部信平, 池野充, 高木正稔, 奥村彰久, 清水俊明, 林雅晴. 第 58 回日本小児神経学会学術集会. 2016.06.06. 国内.
57. TNFAIP3 パプロ不全を認めた自己免疫性リンパ増殖症候群 1 男児例, ポスター, 緒方昌平、江波戸孝輔、扇原義人、坂東由紀、石井正浩、竹内恵美子、上野浩生、吉田健一、小川誠司、村松秀樹、奥野友介、小島勢二、白石友一、千葉健一、宮野悟、田中洋子、林泰秀、今井耕輔、金兼弘和、森尾友宏. 第 44 回日本臨床免疫学会総会. 2016.09.08. 国内.
58. 原発性免疫不全症に対する造血幹細胞移植, 口頭, 今井耕輔. 第 7 回関東甲越免疫不全症研究会. 2016.09.18. 国内.
59. MHC class II 欠損症 (CIITA 欠損症) の 1 例, 口頭, 川原勇太、森本哲、熊谷秀規、多賀直行、岡野翼、今井耕輔. 第 7 回関東甲越免疫不全症研究会. 2016.09.18. 国内.
60. CTLA4 ハプロ不全に対する移植後シクロフォスファミド併用 HLA1 アリル不一致非血縁者間骨髄移植, 口頭, 慶野大、横須賀とも子、杉山正伸、宮川直将、浜之上聡、岩崎史記、檜佐香織、鹿間芳明、今川智之、今井耕輔、金兼弘和、森尾友宏、後藤裕明. 第 7 回関東甲越免疫不全症研究会. 2016.09.18. 国内.
61. 低または無ガンマグロブリン血症 50 例に対する皮下注用人免疫グロブリン製剤導入, 口頭, 足洗美穂、金兼弘和、今井耕輔、木村菜美子、陳菜穂、岡野翼、小野真太郎、田中真理、宮本智史、小林千佳、満生紀子、青木由貴、田中絵里子、高木正稔、森尾友宏. 第 7 回関東甲越免疫不全症研究会. 2016.09.18. 国内.
62. サルコイドーシスと診断されていた慢性肉芽腫症の一例, 口頭, 岡本圭祐、岡野翼、田中絵里子、今井耕輔、金兼弘和、森雅亮、和田泰三、森尾友宏. 第 7 回関東甲越免疫不全症研究会. 2016.09.18. 国内.
63. Efficacy and Safety of HIZENTRA in Patients with Primary Immunodeficiency in Japan, Europe, and the US, ポスター, Jolles S, Rojavin M, Nelson Jr. R, Wasserman R.L, Borte M, Kanegane H, Imai K. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
64. Analysis of Patient Treatment Satisfaction from Five Studies of HIZENTRA 20% Subcutaneous Immunoglobulin, ポスター, Rojavin M, Kanegane H, Borte H, Imai K, Hubsch A, Jolles S. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
65. IGG1 Gammopathy in X-SCID Caused by Maternal T and B cell Engraftment, 口頭, Okano T, Watanabe E, Takashima T, Nishikawa T, Kawano Y, Tomoda T, Tanaka-Kubota M, Miyamoto S, Yeh T, Yamashita M, Tanaka K, Mitusiki N, Ohara O, Takagi M, Imai K, Kanegane H, Morio T. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.

66. IB- α S32 Mutations Underly Ectodermal Dysplasia with Immunodeficiency Manifestations and Correlation with Immunological Parameters, ポスター, Moriya K, Tanita K, Ohnishi H, Niizuma H, Rikiishi T, Nishikomori R, Ishige T, Imai K, Kanegane H, Sasahara Y, Arakawa H, Kure S, Morio T. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
67. The Clinical Spectrum and Treatment Options of 82 Individuals with CTLA-4 Deficiency, 口頭, Schwab C, Imai K, Dybedai I, Tasken K, Wolff D, Warnatz K, Hambleton S, Arkwright P, Cant A, Kanegane H, Grimbacher B. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016. 09.23. 国外.
68. Abnormal Hematopoiesis and Autoimmunity in Humans with Germline IKZF1 Mutations, 口頭, Hoshino A, Okada S, Yoshida K, Nishida N, Yamashita M, Okano T, Tsumura M, Nishimura S, Sakata S, Takagi M, Imai K, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Nonoyama S, Morio T, Kanegane H. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
69. Common Variable Immunodeficiency Caused by Fanc Mutations, 口頭, Sekinaka Y, Mitsuiki N, Imai K, Yabe M, Mitsui-Sekinaka K, Honma K, Arai A, Yoshida K, Miyano S, Seiji K, Hira A, Takata M, Ohara O, Ogawa S, Morio T, Nonoyama S. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
70. THE CLINICAL SPECTRUM AND TREATMENT OPTIONS OF 82 INDIVIDUALS WITH CTLA-4 DEFICIENCY, 口頭, Schwab C, Imai K, Grimbacher B, et al. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
71. GENE THERAPY USING A SELF-INACTIVATING LENTIVIRAL VECTOR AMELIORATES T CELL RECEPTOR REPERTOIRE ABNORMALITIES IN PATIENTS WITH WISKOTT-ALDRICH SYNDROME, ポスター, Henderson, L.A, Imai K, Notarangelo L.D, et al. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
72. CLINICAL AND GENETIC PROFILES OF CHRONIC GRANULOMATOUS DISEASE IN JAPAN, ポスター, Mizukami T, Iwata-Okada M, Nishimura T, Kawai T, Onodera M, Imai K, Nonoyama S, Ohara O, Nuno H. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
73. SPECTRUM OF BTK GENE MUTATIONS IN A SINGLE-CENTRE COHORT OF X-LINKED AGAMMAGLOBULINEMIA FROM NORTH INDIA, ポスター, Singh S, Rawat A, Suri D, Gupta A, Garg R, Saikia B, Minz R, Sehga S, Chan K, Lau Y, Kamae C, Honma K, Nakagawa N, Imai K, Ohara O. et al. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
74. Hematopoietic Stem cell Transplantation in Patients with Gain of Function STAT1 Mutation, ポスター, Leiding J, Imai K, Ohkawa T, Gennery A, Slatter M, Ochs H, Morio T, Torgerson T. et al. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.

75. Activated P13 Kinase Delta Syndrome (APDS)-Like Immunodeficiency Caused by PTEN Mutation, 口頭, Mitsui-Sekinaka K, Imai K, Tsujita Y, Mitsui N, Asano T, Sekinaka Y, Kanegane H, Yoshida K, Miyano S, Kojima S, Ogawa S, Ohara O, Okada S, Kobayashi M, Takagi M, Morio T, Nonoyama S. 17th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2016.09.23. 国外.
76. Efficacy and safety of very-low-dose betamethasone therapy in Ataxia-Telangiectasia, ポスター, Hasegawa S, Kumada S, Takagi M. Ataxia-Telangiectasia Clinical Research Conference. 2016.10.07. 国外.
77. Genetic alteration of Myeloid/NK cell precursor acute leukemia, ポスター, Kobayashi C, Mitsui N, Imai K, Kanegane K, Morio T, Takagi M. 第 78 回日本血液学会学術集会. 2016.10.13. 国内.
78. 神経組織における DNA 損傷と臨床に及ぼす影響, 口頭, 栗政明弘, 中根裕信, 加藤晃弘, 桑原義和. 日本放射線影響学会第 59 回大会. 2016.10.26. 国内.
79. マリネスコシェーグレン症候群における EB ウイルス不死化リンパ球株を用いた小胞体ストレス応答の病態解析, ポスター, 鹿島田彩子, 長谷川節子, 飯盛健生, 内山剛, 松尾宗明, 川井元晴, 後藤昌英, 林由起子, 高木正稔. 第 39 回日本分子生物学会年会. 2016.11.30. 国内.
80. 風疹ウイルスワクチン株の持続感染を契機に診断した LIG4 欠損症に対し、非血縁者間骨髄移植を施行した一例, 口頭, 松本和明, 西村聡, 星野頭宏, 田中真理, 山下基, 下村真毅, 北澤宏展, 渡邊健一郎, 森嘉生, 加藤環, 野々山恵章, 小田紘嗣, 小原收, 満生紀子, 柳町昌克, 梶原道子, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 森尾友宏. 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会 2016.12.15. 国内.
81. Loss of ATM and DNA damage response associated genes in neuroblastoma provides a therapeutic target for PARP inhibitor. ポスター, Masatoshi Takagi, Junko Takita. Ataxia telangiectasia work shop (ATW 2017). 2017.03.20. 国外.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 毛細血管拡張性運動失調症における糖尿病発症機構の解明について (プレスリリース). 高木正稔. 日経産業新聞・マイナビニュース・サイエンスポータル. 2015.02.16. 国内.
2. 小児慢性特定疾病の見直し・指定難病について. 林雅晴. A-T シェアザハート 2015 年度夏の家族会. 2015.08.29. 国内.
3. 少量ステロイド治療の経過とクリニカルカンファレンス報告. 長谷川節子. A-T シェアザハート 2015 年度夏の家族会. 2015.08.29. 国内.
4. 赤ちゃんの発達を科学する. 佐久間啓. 桜蔭高等学校 (世界脳週間 2015 「のぞいてみよう脳神経科学」). 2015.11.25. 国内.
5. 色素性乾皮症、DNA 修復の解説と Xpg null マウスの歩行障害の研究. 中根裕信. 第 3 回色素性乾皮症全国大会. 2016.10.15. 国内.

(4) 特許出願

該当なし