

## 免疫疾患群についての検討

研究分担者: 森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生活態学分野 教授)

### 研究要旨

原発性免疫不全症の診断・診療の支援を実施すると共に、移行期医療についての諸問題を検討した。PID の相談・診断・疾患登録システムである PIDJ の次期システム移行を検討し、新しい学会設立に向けた準備を開始した。患者に対しては、患者会であるつばさの会と連動して、個人にの症状・病状把握の支援を行い(Pier)、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

### A. 研究目的

原発性免疫不全症(PID)の診断、診療に資する課題を抽出し、課題解決に向けた方策を検討し、実施することを目的とする。

### B. 研究方法

AMED「原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究」と連動して、診断・診療支援に資する資料を作成し、広報誌、相談業務を行う。また既存のデータベースの新規システム移行及び、新しい学会の設立に向けて準備するため、会議を開催する。また患者会の支援を行い、厚生労働行政に沿った難病医療推進を推し進める

#### (倫理面の配慮)

本研究で用いた小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書登録データは、申請時に研究への利用について患児保護者より同意を得た上で、更に個人情報情報を削除し匿名化してデータベース化されている。したがって、匿名化された事業データの集計・解析に基づく理論的研究であり、被験者保護ならびに個人情報保護等に関する特

別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

### C. 研究結果

原発性免疫不全症の移行期医療についての諸問題について検討した。またPIDの相談・診断・疾患登録システムであるPIDJ(Primary Immunodeficiency Database in Japan)の次期システム移行を検討し、新しい学会設立に向けた準備を開始した。患者に対しては、患者会であるつばさの会と連動して、個人にの症状・病状把握の支援を行い(Pier)、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

### D. 考察

本年度の研究成果により診断・診療の支援体制が充実した。今後も継続し、対応疾患の移行期医療について、個別に、生涯難病免疫学講座を通じて、また広報を用いて、啓発し体制を整えていく。新規免疫不全症や、分類の変更に対しても、適宜対応をしていくよう、研究者・診療者連携をより強固なものにして、研究を発展させる予定である。

## E. 結論

本年度の研究により、PID の診断や診療に資する資材の提供や、具体的な相談・支援業務が実施された。これらを支える枠組みである、研究会→学会移行や、新規データベースへの移行についても、具体的に準備が行われた。

## F. 健康危険情報

該当なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) Hoshino A, Okada S, Yoshida K, Nishida N, Okuno Y, Ueno H, Yamashita M, Okano T, Tsumura M, Nishimura S, Sakata S, Kobayashi M, Nakamura H, Kamizono J, Mitsui-Sekinaka K, Ichimura T, Ohga S, Nakazawa Y, Takagi M, Imai K, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Nonoyama S, **Morio T**, Kanegane H. Abnormal hematopoiesis and autoimmunity in human subjects with germline IKZF1 mutations. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2016. [Epub ahead of print]
- 2) Ono S, Okano T, Hoshino A, Yanagimachi M, Hamamoto K, Nakazawa Y, Imamura T, Onuma M, Niizuma H, Sasahara Y, Tsujimoto H, Wada T, Kunisaki R, Takagi M, Imai K, **Morio T**, Kanegane H. Hematopoietic Stem Cell Transplantation for XIAP Deficiency in Japan. *J. Clin. Immunol.* 37: 85-91, 2017.
- 3) Takagi M, Ogata S, Ueno H, Yoshida K, Yeh T, Hoshino A, Piao J, Yamashita M, Nanya M, Okano T, Kajiwara M,

Kanegane H, Muramatsu H, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Bando Y, Kato M, Hayashi Y, Miyano S, Imai K, Ogawa S, Kojima S, **Morio T**. Haploinsufficiency of TNFAIP3 (A20) by germline mutation is involved in autoimmune lymphoproliferative syndrome. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2016. [Epub ahead of print]

- 4) Tsujita Y, Mitsui-Sekinaka K, Imai K, Yeh TW, Mitsuiki N, Asano T, Ohnishi H, Kato Z, Sekinaka Y, Zaha K, Kato T, Okano T, Takashima T, Kobayashi K, Kimura M, Kunitsu T, Maruo Y, Kanegane H, Takagi M, Yoshida K, Okuno Y, Muramatsu H, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Kojima S, Ogawa S, Ohara O, Okada S, Kobayashi M, **Morio T**, Nonoyama S. Phosphatase and tensin homolog (PTEN) mutation can cause activated phosphatidylinositol 3-kinase  $\delta$  syndrome-like immunodeficiency. *J. Allergy Clin. Immunol.* 138: 1672-1680, 2016.

### 2. 学会発表

なし

## H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

研究により得られた成果の今後の活用・提供: 本年度の研究成果により診断・診療の支援体制がさらに強固なものとなった。今後も継続して、対応疾患の移行期医療について、個別に、生涯難病免

疫学講座を通じて、また広報を用いて、啓発し体制を整えていく。新規免疫不全症や、分類の変更に対しても、適宜対応をしていくよう、研究者・診療者連携をより強固なものにして、研究を発展させる予定である。