

小児科学講座

【研究プロジェクト名および概要】

1. 新生児スクリーニング対象疾患等の先天代謝異常症における生涯にわたる診療体制の整備に関する研究（厚生労働省 難治性疾患制作研究事業 中村班）
2. 先天代謝異常症および肝臓移植治療に関する登録制度を用いた国際共同疫学調査研究
3. 先天代謝異常症に対する診断（遺伝子診断を含む）・スクリーニング法の開発
4. 次世代シーケンサーを用いた難病の早期診断方法の開発研究（産学連携事業）
5. 乾燥ろ紙血を用いた先天異常の新規スクリーニング方法の開発研究（厚生労働省）
6. 低フォスタターゼ症の新生児スクリーニング（科研費）
7. ろ紙血中の SMN タンパク測定による脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニング（科研費）
8. 患者登録制度を利用した創薬研究事業（厚生労働省および国際共同研究）
9. ゴーシェ病 II 型患者由来 iPS 細胞を用いた新規治療薬の開発（科研費）
10. 疾患 iPS 細胞を用いた難病に対する創薬研究（産学連携事業）
11. 進行性筋ジストロフィーの病態解明と治療の研究
12. 遺伝性疾患の病態解析と治療に関する研究
13. アミノ酸代謝に関する研究（産学連携事業）
14. Podocin の腎における発現に関する研究（科研費）
15. 正常および腎疾患患者の腎組織を用いた新規同定腎疾患関連蛋白の研究（科研費）
16. 小児内分泌疾患の臨床研究（臨床研究）
17. 小児白血病に関する研究（臨床研究）
18. 新生児脳集中治療を目的とした検査法の確立（臨床研究）
19. リンゾーム病に関する研究（臨床研究）
20. 小児期生活習慣病に関する研究（臨床研究）
21. 小児膠原病の研究（臨床研究）
22. 重症心身障がいに関する研究（臨床研究）
23. 小児在宅医療に関する研究（臨床研究）
24. 小児期疾患の臨床研究（臨床研究）
25. 小児および成人期における先天性心疾患に関する研究

| 【教職員および大学院学生】 | 【メールアドレス】 | 【研究プロジェクト】 |
|---------------------|---|--|
| 教授 | 中村 公俊 nakamura@kumamoto-u.ac.jp | 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,12,13,16,19,20,22,23,24 |
| 特任教授（新生児学） | 三淵 浩 butibuti@kumamoto-u.ac.jp | 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,12,13,18,23,24,25 |
| 准教授 | 松本 志郎 s-pediat@kumamoto-u.ac.jp | 1,2,3,5,8,10,12,13,16,20,24 |
| 講師（総合周産期母子医療センター） | 岩井 正憲 miwai@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 18,24 |
| 講師（総合周産期母子医療センター） | 坂本理恵子 hrieko48@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 1, 2,3,12,16 |
| 講師 | 城戸 淳 kidojun@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 1,3,4,5,8,9,10,12,24 |
| 特任講師（小児在宅医療センター） | 小篠 史郎 ozasas@kumamoto-u.ac.jp | 4,11,12,22,23,24 |
| 助教 | 阿南 正 anant@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 17,24 |
| 助教 | 野村 恵子 knomura@kumamoto-u.ac.jp | 4,11,12,22,23,24 |
| 助教 | 田村 博 boh1905HT@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 12,14,15,24 |
| 助教 | 倉岡 将平 skuraoka@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 10, 12,14,15,24 |
| 特任助教（地域専門医療推進学） | 松尾 倫 matsuo.osamu@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 24,25 |
| 特任助教（地域専門医療推進学） | 宮村 文弥 miyamura-fumiya@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 24,25 |
| 特任助教（新生児学） | 檜村 哲生 naramuratetsuo@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 18,24 |
| 特任助教（小児在宅医療センター） | 中村 朋美 nakamura.tomomi@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 18,24 |
| 特任助教（社会人枠大学院） | 永松 扶紗 nagamatsu.fusa@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 1,2,3,5,8,16,20,24 |
| 診療助手 | 阿南 浩太郎 anan.kotaro@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 12,14,15,24 |
| 診療助手（総合周産期母子医療センター） | 今村 紘子 imamura.hiroko@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 18,24 |
| 診療助手 | 澤田 貴彰 sawada.takaki@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 12,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,19,20,22,24,25 |
| 診療助手（総合周産期母子医療センター） | 服部 裕介 hattori.yusuke@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,19,20,22,24,25 |
| 診療助手 | 山下貴大 yamashita.takahiro@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 17,24 |
| 診療助手 | 古家 圭士郎 furuie.keishiro@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 12,14,15,24 |

| | | |
|------|--|-----------------------------|
| 診療助手 | 楠木 翔一朗 shou1rou@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 21,24 |
| 医 員 | 鍛田 直美 kuwanao@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 21,24 |
| 医 員 | 宮下 雄輔 bumpshadow@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 1, 2,3,12,16 |
| 医 員 | 野田 裕介 noda.yusuke@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 1,2,3,5,8,10,12,13,16,20,24 |
| 医 員 | 岡田 健太朗 okada.kentaro@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 4,11,12,22,23,24 |
| 医 員 | 大塚 ゆかり y59265032@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 17,24 |
| 医 員 | 村端 亮 Murahashi.makoto@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 24 |
| 医 員 | 大村 伶佳 yahara.reika@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 24 |
| 医 員 | 佐々木 涼介 sasaki.ryosuke@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 24 |
| 医 員 | 師岡 直輝 moroka.naoki@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 24 |
| 大学院生 | 永田 裕子 nagata.hiroko@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 12,14,15,24 |
| 大学院生 | 草場 綾子 ryokotakada47@gmail.com | 12,24 |
| 大学院生 | 吉田 敬伸 keishino25@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 12, 24 |
| 大学院生 | 木下 裕也 kinoshita.yuya@kuh.kumamoto-u.ac.jp | 1, 2,3,12,16 |
| | | |

【連絡先】 電話:096-373-5191 Fax:096-366-3471 e-mail: pediat@kumamoto-u.ac.jp

【ホームページ】 <http://square.umin.ac.jp/kumapediat/>

【特殊装置・特殊技術】

- | | |
|---|--|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. 次世代シーケンサーを用いた小児期（先天性疾患）の遺伝子解析技術 2. 体性幹細胞ならびに iPS 細胞を用いた分化誘導技術（神経細胞・肝臓細胞・心筋細胞等） 3. 乾燥ろ紙血を用いた先天性疾患のスクリーニング技術 | <ol style="list-style-type: none"> 4. 網羅的メタボローム解析技術（アミノ酸・脂質・糖質・核酸・ビタミン等） 5. ミトコンドリア機能解析技術 6. 各種酵素アッセイ技術 |
|---|--|

【英文論文】R3年度の新規業績のみ掲載

1. Kido, J, Matsumoto, S, Ito, T, Hirose, S, Fukui, K, Kojima-Ishii, K, Mushimoto, Y, Yoshida, S, Ishige, M, Sakai, N, Nakamura, K. Physical, cognitive, and social status of patients with urea cycle disorders in Japan. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 2021; 27
2. Okuyama, T, Eto, Y, Sakai, N, Nakamura, K, Yamamoto, T, Yamaoka, M, Ikeda, T, So, S, Tanizawa, K, Sonoda, H, Sato, Y. A Phase 2/3 Trial of Pabinafusp Alfa, IDS Fused with Anti-Human Transferrin Receptor Antibody, Targeting Neurodegeneration in MPS-I. *Molecular Therapy* 2021; 29(2): 671-679
3. Kido J, Matsumoto S, Häberle J, Nakajima Y, Wada Y, Mochizuki N, Murayama K, Lee T, Mochizuki H, Watanabe Y, Horikawa R, Kasahara M, Nakamura K Long-term outcome of urea cycle disorders: Report from a nationwide study in Japan *J Inher Metab Dis.* 2021 Jul;44(4):826-837. doi: 10.1002/jimd.12384. Epub 2021 Apr 18. DOI: 10.1002/jimd.12384
4. Sawada J, Nakagawa N, Kano K, Saito T, Katayama T, Sawada T, Momosaki K, Nakamura K, Hasebe N Characteristics of Neurological Symptoms in Adult Japanese Patients with Fabry Disease. *Intern Med.* 2021 Jun 15;60(12):1819-1826. doi: 10.2169/internalmedicine.6420-20.
5. Miyashita Y, Kouwaki T, Tsukamoto H, Okamoto M, Nakamura K, Oshiumi H. TICAM-1/TRIF associates with Act1 and suppresses IL-17 receptor-mediated inflammatory responses. *Life Sci Alliance.* 2021 Nov 24;5(2):e202101181. doi: 10.26508/lsa.202101181.
6. Naramura T, Imamura H, Yoshimatsu H, Hirashima K, Irie S, Inoue T, Tanaka K, Mitsubuchi H, Nakamura K, Iwai M The Predictive Value of Procalcitonin and High-Sensitivity C-Reactive Protein for Early Bacterial Infections in Preterm Neonates. *Neonatology.* 2021;118(1):28-36. doi: 10.1159/000512523.
7. Kohroggi K, Hino S, Sakamoto A, Anan K, Takase R, Araki H, Hino Y, Araki K, Sato T, Nakamura K, Nakao M LSD1 defines erythroleukemia metabolism by controlling the lineage-specific transcription factors GATA1 and C/EBP α . *Blood Adv.* 2021 May 11;5(9):2305-2318. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003521.
8. Koto Y, Sakai N, Lee Y, Kakee N, Matsuda J, Tsuboi K, Shimozawa N, Okuyama T, Nakamura K, Narita A, Kobayashi H, Uehara R, Nakamura Y, Kato K, Eto Y Prevalence of patients with lysosomal storage disorders and peroxisomal disorders: A nationwide survey in Japan. *Mol Genet Metab.* 2021 Jul;133(3):277-288. doi: 10.1016/j.ymgme.2021.05.004.
9. Giugliani R, Martins A, Okuyama T, Eto Y, Sakai N, Nakamura K, Morimoto H, Minami K, Yamamoto T, Yamaoka M, Ikeda T, So S, Tanizawa K, Sonoda H, Schmidt M, Sato Y Enzyme Replacement Therapy with Pabinafusp Alfa for Neuronopathic Mucopolysaccharidosis II: An Integrated Analysis of Preclinical and Clinical Data. *Int J Mol Sci.* 20

21 Oct 10;22(20):10938. doi: 10.3390/ijms222010938.

10. Kido J, Matsumoto S, Häberle J, Inomata Y, Kasahara M, Sakamoto S, Horikawa R, Tanemura A, Okajima H, Suzuki T, Nakamura K Role of liver transplantation in urea cycle disorders: Report from a nationwide study in Japan. *J Inherit Metab Dis.* 2021 Nov;44(6):1311-1322. doi: 10.1002/jimd.12415.
11. Hama R, Kido J, Sugawara K, Nakamura T, Nakamura K Hyperprolinemia type I caused by homozygous p.T466M mutation in PRODH. *Hum Genome Var.* 2021 Jul 20;8(1):28. doi: 10.1038/s41439-021-00159-5.
12. Kido J, Matsumoto S, Takeshita E, Hayasaka C, Yamada K, Kagawa J, Nakajima Y, Ito T, Iijima H, Endo F, Nakamura K Current status of surviving patients with arginase 1 deficiency in Japan. *Mol Genet Metab Rep.* 2021 Oct 1;29:100805. doi: 10.1016/j.ymgmr.2021.100805.
13. Sawada T, Kido J, Sugawara K, Momosaki K, Yoshida S, Kojima-Ishii K, Inoue T, Matsumoto S, Endo F, Ohga S, Hirose S, Nakamura K Current status of newborn screening for Pompe disease in Japan. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Dec 18;16(1):516. doi: 10.1186/s13023-021-02146-z.
14. Kinoshita Y, Momosaki K, Matsumoto S, Murayama K, Nakamura K Severe metabolic acidosis with cardiac involvement in DNMT1L-related mitochondrial encephalopathy. *Pediatr Int.* 2022 Jan;64(1):e14879. doi: 10.1111/ped.14879.
15. Iwai M, Yoshimatsu H, Naramura T, Imamura H, Nakamura T, Sakamoto R, Inoue T, Tanaka K, Matsumoto S, Nakamura K, Mitsubuchi H Procalcitonin is associated with postnatal respiratory condition severity in preterm neonate. *Pediatr Pulmonol.* 2022 Jan 22. doi: 10.1002/ppul.25846. Online ahead of print.
16. Kido J, Häberle J, Sugawara T, Tanaka T, Nagao M, Sawada T, Wada Y, Numakura C, Murayama K, Watanabe Y, Kojima-Ishii K, Sasai H, Kosugiyama K, Nakamura K Clinical manifestation and long-term outcome of citrin deficiency: Report from a nationwide study in Japan. *J Inherit Metab Dis.* 2022 Feb 10. doi: 10.1002/jimd.12483. Online ahead of print.
17. Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, Shimazu T, Matsushita Y, Inoue T, Hirose S, Endo F, Nakamura K Newborn screening for Gaucher disease in Japan. *Mol Genet Metab Rep.* 2022 Feb 18;31:100850. doi: 10.1016/j.ymgmr.2022.100850.
18. Miyashita Y, Yoshida T, Takagi Y, Tsukamoto H, Takashima K, Kouwaki T, Makino K, Fukushima S, Nakamura K, Oshiumi H. Circulating extracellular vesicle microRNAs associated with adverse reactions, proinflammatory cytokine, and antibody production after COVID-19 vaccination. *NPJ Vaccines.* 2022 Feb 8;7(1):16. doi: 10.1038/s41541-022-00439-3.