



広島大学

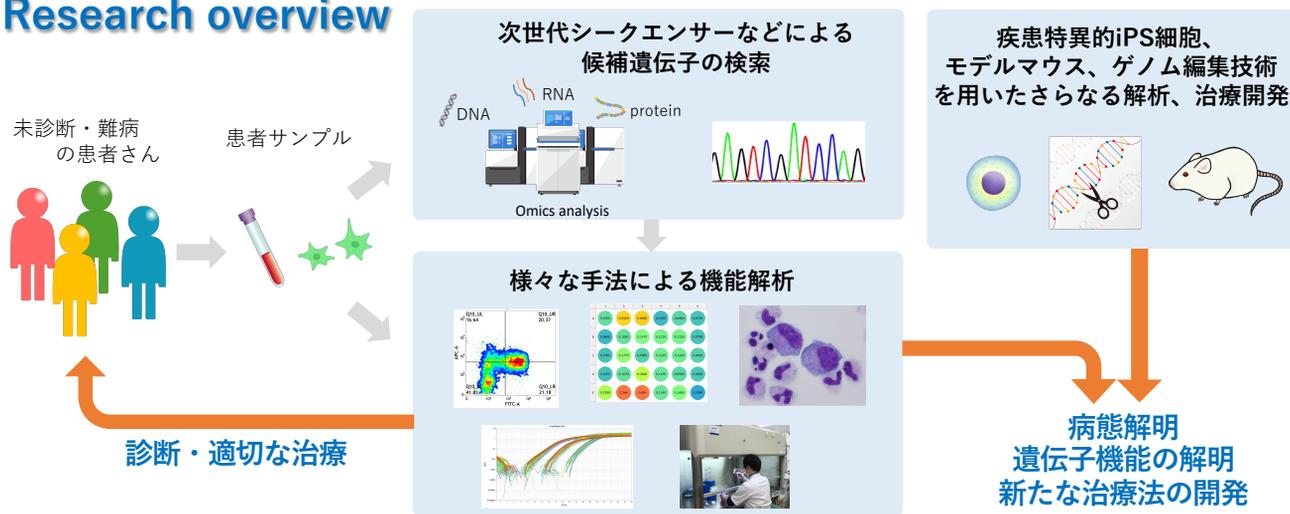
# 広島大学大学院医系科学研究科 小児科学研究室

Department of Pediatrics, Hiroshima University



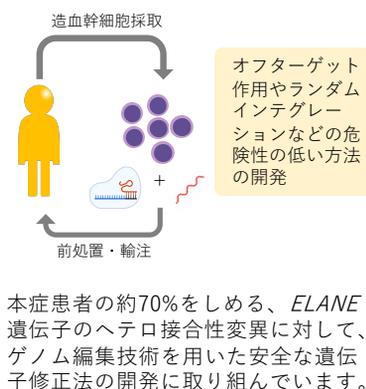
小児科学教室では、小児の血液疾患・原発性免疫不全症を主な研究対象としています。特に後者の多くは単一遺伝性疾患で、遺伝子解析が診断に重要な役割をはたします。我々は、臨床診断が困難な患者に対して網羅的遺伝子解析を行い、診断率向上に努めています。一連の研究により、新規責任遺伝子の同定や、それに基づく疾患概念の確立、さらには病態理解に基づく新規の治療法の開発を目指します。実際の患者さんの検体を用いた研究は、学びが多いと同時に大きなやりがいがあります。これは臨床科で研究を行う強みであると考えています。

## Research overview

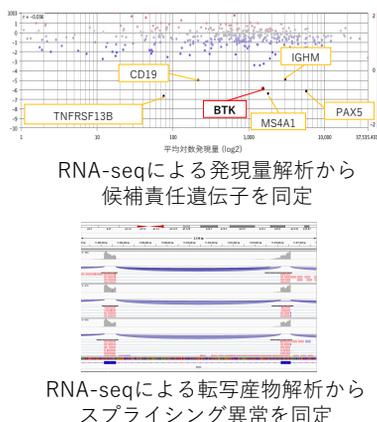


## Pickup research

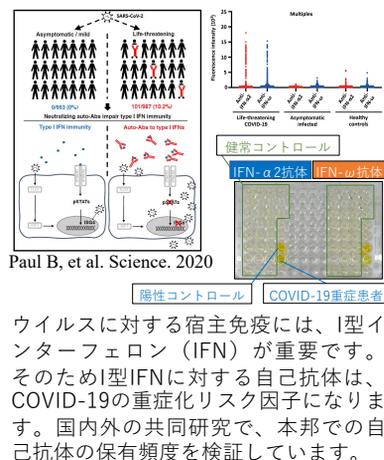
### 重症先天性好中球減少症の遺伝子治療法の開発



### 血液・免疫稀少疾患のmulti-omicsを駆使した責任遺伝子同定



### COVID19の重症化リスクの免疫学的検討



## 最近の主な研究業績

1. Sakata S et al. Autosomal recessive complete STAT1 deficiency caused by compound heterozygous intronic mutations. *Int Immunol.* 2020;32(10):663-671.
2. Nishimura S et al. IRAK4 Deficiency Presenting with Anti-NMDAR Encephalitis and HHV6 Reactivation. *J Clin Immunol.* 2021 Jan;41(1):125-135
3. Okada S et al. Human STAT1 gain-of-function heterozygous mutations: chronic mucocutaneous candidiasis and type I interferonopathy. *J Clin Immunol.* 2020;40(8):1065-1081
4. Tamaura M et al. Human Gain-of-Function STAT1 Mutation disturbs IL-17 Immunity in Mice. *Int Immunol.* 2020;32(4):259-272.
5. Imanaka Y et al. 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
6. Goda S et al. Possible involvement of regulatory T cell abnormalities and variational usage of TCR repertoire in children with autoimmune neutropenia. *Clin Exp Immunol.* 2020.
7. Yasumura J et al. 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. *Front Immunol.* 2020 Oct 14;11:576152.

興味を持たれた方はお気軽にご連絡ください。

連絡先：小児科 岡田 賢 (教授)  
HP : <http://syoni.Hiroshima-u.ac.jp/hiroped/newport/home.html>