

研究分野 小児科学, 臨床遺伝学, 小児内分泌学, 先天代謝異常症

キーワード 希少遺伝性疾患、小児疫学調査、小児肥満、生活習慣病

子どもの病気の包括的解析： 希少遺伝病から小児肥満まで



医学部医学科 小児科学講座 <https://www.oita-ped.jp/>

教授 井原 健二 (Kenji Ihara)



研究概要

●小児遺伝性疾患の研究

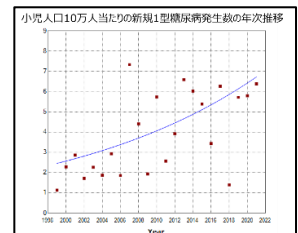
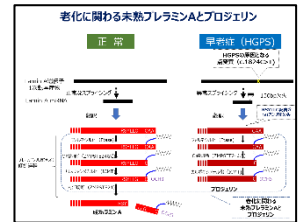
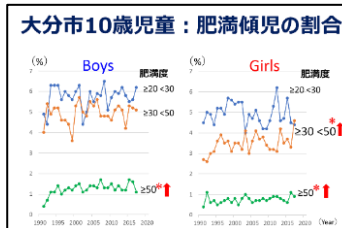
小児・新生児期の遺伝性疾患の遺伝学的診断をもとにした遺伝カウンセリングを
実践しています。様々な希少遺伝性疾患の病態解明に向け疾患モデル動物を用
いた病態解析と創薬開発を進めています。

●早老症の疫学調査研究

超希少遺伝性早老症のHutchinson-Gilford 早老症症候群の我が国の全国疫学
調査を行っています。早期診断から新規治療薬の国内承認に向けて、全国の医
療施設、製薬会社とその国内代理会社と協働しAMED研究班として調査を進めて
います。(<http://square.umin.ac.jp/hgps/index.html>)

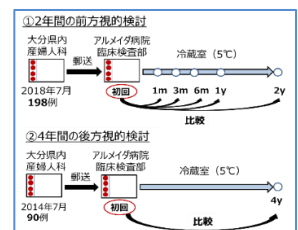
●地域性を生かした小児の長期疫学調査

- ・ 過去30年にわたる大分市10歳児学童のすこやか
検診データから大分市の小児肥満と血清脂質の
推移を明らかにしました。小児生活習慣病対策に
つながる展開を目指しています。
- ・ 大分県内の小児1型糖尿病の新規発生数の過去
30年間の年次推移を調査し、経年的な増加傾向
を日本で初めて明らかにしました。



●新生児マス・スクリーニング保存ろ紙血を用いた臨床研究

保存ろ紙を用いたタンデムマス検査の利用に向けた基礎研究を進めています。
乳幼児突然死症候群に潜在する先天代謝異常症の診断に応用に向けて研究を
進めています。



アピールポイント (技術・特許・ノウハウ等)

- ・ 希少遺伝性疾患の遺伝学的診断と遺伝カウンセリング、遺伝病モデル動物の作成と創薬
- ・ 超希少疾患の全国疫学調査研究を基盤とした診断法と治療法の確立
- ・ 大分県の小児を対象とした長期疫学調査

応用可能な分野

- ・ 小児用モニタリングデバイスの開発：小児の生体情報（脈拍、血圧、体温など）の非侵襲的測定
- ・ 希少遺伝病の新規治療法の開発
- ・ 小児期特有の疾患の大分県疫学調査と予防対策：小児生活習慣病対策、小児1型糖尿病
- ・ 新生児マス・スクリーニング検査の研究応用