


## 2016 年度 研究サマリー

研究会名称	高知県腎泌尿器疾患研究会	
代表者所属	高知大学	
代表者氏名	執印 太郎	
研究方法・結果		
<p>疑い症例を含む VHL 病患者 27 名 (21 家系) の血液検体より DNA を抽出し、ダイレクトシーケンス法及び multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) 法を用いて VHL 遺伝子の解析を行った。上述の方法で VHL 遺伝子に変異が認められないが、遺伝性腎癌が疑われる症例は、さらに、BHD 症候群の原因遺伝子である FLCN 遺伝子、あるいは遺伝性平滑筋腫症の原因遺伝子である FH 遺伝子についてダイレクトシーケンス法を用いて遺伝子変異の有無を調べている。その結果 8 家系にて VHL 遺伝子の変異が見られ、新規の変異も 1 家系でみつかった。</p> <p>また、VHL ノックアウトマウス ES 細胞内に変異型 VHL 遺伝子をトランスフェクションし、Elongin 複合体との関係を検討したが新たな知見は得られなかった。</p>		
研究成果 (論文、学会発表、雑誌掲載等)		
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Takayanagi S, Mukasa A, Nakatomi H, Kanno H, Kuratsu JI, Nishikawa R, Mishima K, Natsume A, Wakabayashi T, Houkin K, Terasaka S, Yao M, Shinohara N, <u>Shuin T</u>, Saito N. Development of Database and Genomic Medicine for von Hippel-Lindau Disease in Japan. <i>Neurol Med Chir (Tokyo)</i>. 2017 Feb 15;57(2):59-65.</li> <li>2. Kobayashi A, Takahashi M, Imai H, Akiyama S, Sugiyama S, Komine K, Saijo K, Takahashi M, Takahashi S, Shirota H, Sato N, Fujishima F, <u>Shuin T</u>, Shimodaira H, Ishioka C. Attainment of a Long-term Favorable Outcome by Sunitinib Treatment for Pancreatic Neuroendocrine Tumor and Renal Cell Carcinoma Associated with von Hippel-Lindau Disease. <i>Intern Med</i>. 2016;55(6):629-34.</li> </ol>		