


2017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>1. 課題 遺伝性腎癌における原因遺伝子異常の解析</p> <p>2. 研究目的 腎腫瘍性疾患の発生や進展に関与する遺伝子群を検出する</p> <p>3. 研究方法 20 家系（25 名）の患者血液検体より DNA を抽出し、ダイレクトシーケンス法及び MLPA 法を用いて VHL 遺伝子の解析を施行した。また、VHL 遺伝子に変異の見られなかった症例は遺伝性平滑筋腫症-腎細胞がん(HLRCC)症候群やバート・ホッグ・デュベ (BHD) 症候群の可能性も考え、FH 遺伝子と FLCN 遺伝子のダイレクトシーケンス法も施行した。</p> <p>4. 研究結果 遺伝性腎癌患者 9 検体より VHL 遺伝子変異を検出し、1 検体より FH 遺伝子変異を検出した。</p>		
研究成果（論文、学会発表、雑誌掲載等）		
該当なし		