


2019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	高知大学医学部泌尿器科学講座	
代表者氏名	井上 啓史	
研究方法・結果		
<p>1.</p> <p>疑い症例を含む <i>VHL</i> 病患者 19 名 (16 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 <i>VHL</i> 遺伝子解析を施行した。また、<i>VHL</i> 遺伝子に変異が見られず家族に腎細胞がんがみられる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、<i>FH</i> 遺伝子と <i>FLCN</i> 遺伝子のダイレクトシーケンス法も施行した。</p> <p>2. 結果</p> <p><i>FH</i> 遺伝子と <i>FLCN</i> 遺伝子の変異は見られず、10 検体 (8 家系) より <i>VHL</i> 遺伝子の変異を検出した。一塩基置換が 5 例、一塩基欠失が 1 例、Large deletion が 2 例認められ、うち 1 例は新規の変異であった。</p>		
研究成果 (論文、学会発表、雑誌掲載等)		
該当なし		