


2020 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	
<p>1. 研究方法・結果</p> <p>疑い症例を含む VHL 病患者 19 名（15 家系）の血液検体より DNA を抽出し、ダイレクトシーケンシング法及び multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) 法を用いて VHL 遺伝子解析を施行した。本年度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) 症候群を疑う症例は見られなかったため、FH 遺伝子と FLCN 遺伝子の検査は施行しなかった。</p> <p>2. 結果</p> <p>10 検体（10 家系）より VHL 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 4 例認められた。</p> <p>なお、本年度計画していた泌尿器疾患の県民への啓発を目的とする公開講座は、新型コロナウイルス感染症拡大防止のため施行しなかった。</p>		
研究成果（論文、学会発表、雑誌掲載等）		
該当なし		