


2023 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</p> <p>疑い症例を含む VHL 病患者 30 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 遺伝子の遺伝学的検査を施行した。</p> <p>また、バート・ホッグ・デュベ (BHD) 症候群を疑う 9 名 (1 家系) に FLCN 遺伝子の遺伝学的検査、遺伝性平滑筋腫症-腎細胞がん(HLRCC)症候群を疑う 2 名 (2 家系) に FH 遺伝子の遺伝学的検査をダイレクトシーケンス法にて施行した。</p>		
<p>2. 結果</p> <p>VHL 遺伝子変異を 9 検体 (8 家系)、FLCN 遺伝子変異を 5 検体 (1 家系)、FH 遺伝子変異を 1 検体 (1 家系) より検出した。</p>		
<p>研究成果 (論文、学会発表、雑誌掲載等)</p> <ul style="list-style-type: none">・ 第 29 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 シンポジウム 4 「フォン・ヒッペル・リンドウ病克服に向けた取り組み」		