


2021 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 <i>VHL</i> 病患者 30 名（24 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 <i>VHL</i> 遺伝子解析を施行した。また、バート・ホッグ・デュベ（BHD）症候群を疑う 1 症例に、<i>FLCN</i> 遺伝子解析を施行した。</p> <p>2. 結果</p> <p>14 検体（12 家系）より <i>VHL</i> 遺伝子の変異を検出した。1 塩基置換が 9 例、3 塩基欠失が 1 例、Large deletion が 2 例認められた。</p> <p>また、1 例の <i>FLCN</i> 遺伝子変異（7 塩基挿入）が認められた。</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 Web 配信にて行った。</p>		
研究成果（論文、学会発表、雑誌掲載等）		
該当なし		