


## 2022 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 病患者と血縁者 36 名 (27 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>2. 結果</p> <p>13 検体 (12 家系) より VHL 遺伝子の変異を検出した。 1 塩基置換が 8 例、スプライス変異が 2 例、Large deletion が 1 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 Web 配信にて行った。</p>		
<p>研究成果 (論文、学会発表、雑誌掲載等)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Human Molecular Genetics. 2023 Mar 11. Online ahead of print. Variant Spectrum of von Hippel-Lindau(VHL)disease and its genomic heterogeneity in Japan; Kenji Tamura, et.al</li> <li>• 日本泌尿器腫瘍学会 第 8 回学術集会 教育講演 知っておきたい泌尿器科領域の遺伝性腫瘍症候群 フォンヒッペル・リンドウ (VHL) 病</li> </ul>		