P-365 血尿を認める人間ドック受診者に対する超音波検査の検討

日本医大付属千葉北総病院¹⁾、同附属病院²⁾、藤間病院³⁾、同検査室⁴⁾
 坪井成美、山本史郎、天谷健二¹⁾、西村泰司、秋元成太²⁾、菱沢利行³⁾、
 鈴木恵美、間庭裕子、加治裕子、久保田麻美、小林京子⁴⁾

藤間病院人間ドックでは、年間約14,000名の受診者がある。1992年1月より1994年6月までの2年6カ月間に35,507名の受診者があった。このうち尿検査を受けた者は35,249名(99.3%)で、尿潜血反応(+)以上の者は、(+)1903名(5.4%)、(2+)430名(1.2%)、(3+)128名(0.4%)計2461名(6.9%)であった。尿潜血陽性として2次検診を受診したのは、男性159名、女性196名の355名(14.4%)であった。全例に対し腎及び膀胱超音波検査を施行した。超音波検査上異常を認めなかったものは、男性68名、女性139名の計207名(58.3%)であった。超音波診断として膀胱腫瘍1例、膀胱腫瘍疑い3例、腎腫瘍疑い1例、萎縮腎1例、腎結石および尿管結石31例、腎嚢胞36例、水腎症23例、前立腺結石44例、精嚢腺結石1例、前立腺肥大症9例、子宮腫大および嚢腫14例、ダグラス窩のたまり7例などであった。泌尿器科における精査にて悪性腫瘍は膀胱腫瘍の1例のみで、血尿を有する患者の0.04%であった。超音波検査は非侵襲的で簡便に施行でき、スクリーニングとして得られる情報量も多い。今後血尿にたいする超音波診断の重要性を受診者に納得させ、2次検診の受診率を向上させる努力が必要と思われた。

P-366 von Hippel-Lindau (VHL) 病患者家系におけるVHL癌抑制遺伝子の変異の解析

横浜市立大学¹⁾、Laboratory of Immunology, NCI²⁾
 近藤慶一¹⁾、執印太郎¹⁾、小林一樹¹⁾、矢尾正祐¹⁾、鳥越総一郎¹⁾、窪田吉信、
 穂坂正彦、Berton Zbar²⁾

【目的】 von Hippel-Lindau 病は常染色体優性に遺伝する疾患で、中枢神経系に血管芽腫、腎細胞癌、褐色細胞腫、網膜血管腫、膵臓腫瘍、精巣上体腫瘍などを合併する。この疾患の原因遺伝子は3番染色体短腕上にあるVHL腫瘍抑制遺伝子であり、欧米の検討ではVHL病患者の7割以上にこの遺伝子の異常が検出されている。しかしながら本邦のVHL病患者の実態は全く知られていない。そこで今回我々は本邦のVHL病患者においてVHL遺伝子の異常を解析し、その結果を用いて患者家系内における遺伝子診断を行い潜在性のVHL病患者の発見に応用した。【方法】 全国の医療機関より送られたVHL病患者の抹消血白血球からDNAを抽出し、サザンブロット解析、DNA-SSCP解析、塩基配列解析を行いVHL遺伝子の変異を検出した。また患者家系内の構成員の末梢血白血球からもDNAを抽出し同じ方法で患者家系内の潜在的なVHL病患者を発見した。【結果】 今回解析に用いたVHL病患者家系は28家系であり、そのうちサザンブロット解析で3家系、DNA-SSCP解析で16家系(合計68%)にVHL遺伝子の異常が検出された。またそのうちサザンブロット解析で1家系、DNA-SSCP解析で11家系において家系内遺伝子診断を施行し、まだ臨床的に発症していない潜在性のVHL病患者を総計8名発見した。

【考察】 患者家系内において臨床症状を呈する前に診断が可能となれば、厳重なフォローアップのもとで早期治療が可能となり、生命予後の改善につながる。今回我々が用いた方法は患者家系内の潜在性の患者の発見に非常に有効であると考えられた。今後も症例を増やし、解析を続けていきたいと考えている。