

# 研究テーマ：シスチン尿症の原因遺伝子

シスチン尿症とは？

シスチンと二塩基性アミノ酸の輸送にかかわるトランスポーターの遺伝的異常が原因  
尿管におけるシスチンの再吸収障害が起こり、尿路内にシスチン結石が形成される疾患  
常染色体劣性遺伝病であると言われている

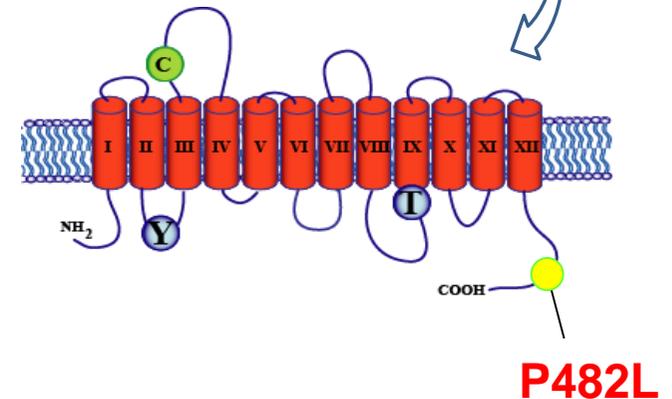
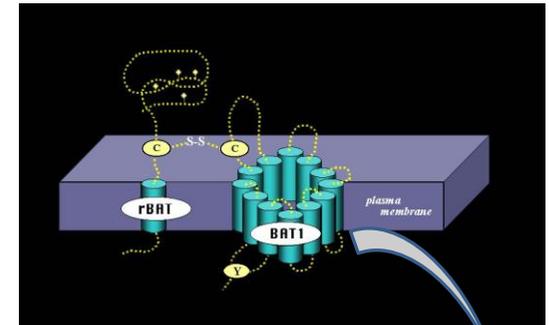
- ✓ 日本人に多いとされる変異(P482L)の場合ヘテロ接合体であっても発症するメカニズム
- ✓ 遺伝型による尿中シスチン濃度、重症度の分類
- ✓ シスチン尿症原因遺伝子のDirect sequenceによる解析および次世代シーケンサーによる解析結果との比較

などについて研究を行っています

シスチン尿症の患者さんの遺伝子解析を希望される先生は、  
下記メールアドレスにお問い合わせください。

※遺伝子解析は、血液検体を用います。また、患者さんの臨床経過などの情報提供をお願いすることがあります。

千葉大学大学院医学研究院 泌尿器科学教室  
住所 〒260-8670 千葉市中央区亥鼻1-8-1  
TEL 043-226-2134  
FAX 043-226-2136  
E-mail rbatbat1@gmail.com  
urouro-gishi@chiba-u.jp



研究室教授 市川智彦  
研究代表者 坂本信一