

## 先天性腎泌尿器疾患の遺伝子解析に関するお知らせ（2016.4 更新）

神戸大学小児科では、現在下記疾患に対する遺伝子診断を行っています。

- Alport 症候群
- Bartter/Gitelman 症候群
- フィブロネクチン腎症
- Lowe 症候群
- Dent 病
- 遺伝性低マグネシウム血症
- atypical HUS
- 尿細管性アシドーシス
- Liddle 症候群
- シスチン症
- 偽性低アルドステロン症
- Fabry 病
- 遺伝性 FSGS/ステロイド抵抗性ネフローゼ
- 先天性ネフローゼ
- 先天性腎尿路奇形（CAKUT）
  - ・ CAKUT のみの方（先天性腎低異形成、膀胱尿管逆流、多発性嚢胞性異形成腎など）に加え、CAKUT をともなう先天異常（多発奇形）症候群もお受けしています。  
例： 鰓耳腎（BOR）症候群、腎コロボーマ症候群、Townes-Brocks 症候群などその他各種症候群  
臨床診断不明の方もご相談できます。
- 小児期に発症した腎機能障害患者のうち、原因が不明である方（シリオパチーなど）

上記に関するお問い合わせは、神戸大学小児科准教授 野津寛大までお願いいたします。

連絡先：[nozu@med.kobe-u.ac.jp](mailto:nozu@med.kobe-u.ac.jp)

- 腎性低尿酸血症について  
「腎性低尿酸血症」に関するお問い合わせは、防衛医大・分子生体制御学講座のホームページ（<http://ndmc-ipb.browse.jp/>）の「問い合わせ」までお願いいたします（担当：松尾洋孝）。