

医学用語

遺伝(性)

両親から受け継いだ遺伝子の中の何かでおこるもの。感染によるものではなく、また生涯に及ぶものです。

遺伝カウンセラー

医療の専門職（医師ではありません）。VHL 病のような遺伝的病気の患者やその家族に病気の内容を時間をかけてわかりやすく説明する専門的な仕事をします。

遺伝学者

遺伝子や、遺伝子が私たちの健康に及ぼす影響について、および遺伝病の治療について専門的に研究する科学者。

遺伝子

特定の DNA 配列、または対立遺伝子がある染色体上の位置。遺伝子配列の中で、ある対立遺伝子が別の対立遺伝子に変化した場合、その変化が次世代に伝わる可能性があります。

遺伝子型(ジェノタイプ)

特定の対立遺伝子（遺伝子のコピー）の 1 組のものの特徴のことをいいます。それぞれ（各遺伝子の 2 つのコピー）には、決められた位置があります。これら対立遺伝子（2 つのコピー）は母親からと父親から遺伝したものです。

MRI(磁気共鳴画像)

磁気エネルギーを利用して体組織を検査し、これにより得られたデータをコンピュータで分析・処理して画像にする技術。放射線の被曝はありません。得られた画像はレントゲン写真によく似ていますが、硬い組織（骨のような）と同様に柔らかい組織（血管のような）も写っています。トンネルのような穴の中に、少なくとも 30 分間じっと横たわっていなければならないので閉所恐怖症が問題になることがあります。気分を落ち着かせる薬が使われることもあり、十分な強さの磁力を使うことが鮮明な画像を得るのに重要です。

MIBG 検査

褐色細胞腫の組織に吸収される放射性同位元素やトレーサーを利用した核医学の検査法。検査の前に患者にメタ・インド・ベンジル・グアニジン（MIBG）が注射されますが、これは診断画像で褐色細胞腫をはっきりと際立たせます。

核(摘)出(術)

腎臓やすい臓に関連した語で、ごく少量の健常組織をつけた状態で腫瘍のみを取り除く手術。この語はときには、（特に乳腺の）腫瘍除去手術、あるいは腫瘍（こぶ）だけを摘出するともいわれます。眼科では眼球の摘出を意味します。網膜が剥離していると眼への血流が減少し症状が悪化します。こうなると眼球摘出がすすめられますが、よくできた義眼は正常の眼球のようにみえるでしょう。

褐色細胞腫

副腎の腫瘍で、副腎のアドレナリン分泌過剰をひきおこし、血圧を上げたり、心拍数を増やした

りして、結果として心臓や血管へのダメージとなることもあります。褐色細胞腫は副腎の外側にも発生することがあり、複数存在することもあります。副腎の外側にあるものはときにパラガングリオーマと呼ばれます。

カテコールアミン

アドレナリンやノルアドレナリンなどを含めたものをいいます。その測定は褐色細胞腫の診断に利用されます。

ガドリニウム

血管を目立たせるために MRI 検査に先立って患者の血流中に注射されるレントゲン画像を強調する薬剤。これにより組織の異常な構造をわかりやすく識別できるようになります。

がん

異常な量や速さで増殖する細胞による 100 以上の病気についての一般的な用語。がん細胞は血管やリンパ管を通して体のほかの部分に転移します。

肝臓

腹腔の上部右側にある大きな臓器で、胆汁を分泌し、また食物の消化の過程でさまざまな調整をしたり、その消化した食物を体の中でもっとも有効に使うために活発に働きます。

鑑別診断

VHL 病の腫瘍の多くは、他の病気と同様に一般の人々でも発生します。医師は、その腫瘍が散发性のものか、VHL 病の一部なのか、もっと他の病気なのか、選り分けねばなりません。この問いの答えを出すために、DNA 検査を含めて、多くの検査が必要です。

ガンマナイフ

定位放射線治療をおこなう放射線照射装置のひとつ。脳腫瘍、脳血管の奇形などの治療に使われます。この装置は線源をヘルメットのような形状に並べ、これらの線源を精密にコントロールし、病変部にピンポイントでガンマ線を集中照射します。

蛍光血管造影

造影剤を使った眼の網膜の検査。ときには血管の状態や血流の動きをみるために動画で作成されます。

血管芽腫

血管の異常な成長により形成された良性腫瘍、特に VHL 病で脳やせき髄にできる血管腫の一種です。

血管腫

血管やリンパ管の異常な増殖で、良性腫瘍である血管腫やリンパ管腫を形成します。VHL 病においては、血管腫は血管の塊であり専門用語で血管腫と呼ばれます。

血管造影(撮影)

体の各部分における血管の写真、分布図。通常、血管に特殊な造影剤を注射して X 線か MRI 装置により撮影されます。

ゲノム

すべての動・植物における、遺伝子がそっくり一揃いになったもの。

交換神経系

中枢神経から各臓器へと信号を伝える小さい組織のつながり。副腎はこのつながりの重要な臓器ですが、体の両側で、そけい部から耳たぶまで小さな神経節が走っています。褐色細胞腫はこの神経節組織のどこにでも潜むことができるのです。

骨髄造影(撮影)像

せき髄の画像を作る診断法。造影剤をせき髄に注射し、レントゲン写真を撮ります。

コドン

3つのヌクレオチドからなる、遺伝情報の単位。DNA分子中の3つの塩基で1つのアミノ酸を意味します。

CT スキャン

レントゲンとコンピュータを組み合わせた診断法で、検査対象によっては造影剤を使います。検査すべき組織の一連のレントゲン写真が撮られ、コンピュータが腫瘍のサイズや密度を計算し、画像でみることができるようになります。

子宮広間膜

子宮、輸卵管、卵巣を覆っている膜組織。

腫瘍

細胞が異常に数が増えて成長したもので、良性と悪性があります。

腫瘍内科医

さまざまながんの治療を専門とする専門内科医。

漿液性のう胞腺腫

すい臓に発生するぶどうの房状のう胞。このう胞は上皮を一面に覆った漿液が集まったもので、数ミリメートルから10センチメートル以上(3インチ以上)のものまでさまざまな大きさのもので構成されています。

常染色体

性染色体以外の染色体。常染色体はヒトでは体の核細胞内に22対あります。1対の染色体(性を決定する染色体以外のもの)にはそれぞれ母親の卵子と父親の精子から伝わった染色体が各1つずつあります。常染色体上には対立する1対の遺伝子があり、これらの組み合わせで体の特徴などが決まります。

小脳

脳の基部の大部分を占めていて、随意運動、姿勢、平衡感覚を司ります。

神経内科医

脳、せき髄、末梢神経といった神経組織の診断と治療で、外科的でない診断治療を専門とする内科医師。

腎臓

腹腔の背部にある1対の臓器で、血液の老廃物を濾過し尿として体外に排出します。

腎摘出(術)

1個の腎臓の全部の除去。

浸透度

遺伝子の変化が明らかにその変異に影響を及ぼすであろう可能性の度合。VHL 遺伝子にはほぼ完全な浸透度があります。(変異した VHL 遺伝子をもつ人は、ほとんど確実に、生涯において何らかの VHL 病の兆候があります。)

すい(臓)炎

すい臓の炎症。

すい神経内分泌腫瘍

すい臓内部にあり、正常のときはホルモン(たとえばインスリン)を分泌している小島状の細胞からなる固形腫瘍。

すい臓

胃のそばにある臓器で、腸に消化酵素を分泌し、血糖値を調整するために必要に応じてインスリンホルモンを血液中に分泌します。

精巣上体

陰のうの中、睪丸の後ろにある管で、睪丸で作られた精子を前立腺へと運ぶ精管の上に位置します。精子の成熟、流れやすさ、貯蔵に重要なものです。

せき髄空洞症(管腔)

液体が充満したふくろで、のう胞に似ていますが、せき髄やせき柱骨の内部に発生するもので、引き伸ばしたチューブ状の形をしています。

切除(術)

除去を意味する接尾語。例: 副腎切除(術)は副腎の除去を意味します。

染色体

遺伝子を構成する DNA の対です。生物の種^{しゆ}のすべての情報を染色体上にもっています。人類は 22 対の常染色体と 1 対の性染色体 (XX または XY) をもっていて、1 つの染色体のそれぞれの対は、父親からと母親から受け継いだ各遺伝子のコピーをもっています。

大脳

脳の上部の主要な部分で、知覚、視野、運動、情動などの高次の神経機能を司っています。

対立遺伝子

1 対になった各遺伝子の片方の 1 つ。VHL 病患者の場合 1 対のうち 1 つは変異しており 1 つは正常。

超音波

体内の組織や臓器の画像を描く診断法。潜水艦で使われているソナー(水中音波探知機)と同じ働きをするもので、目標物から跳ね返ってきた音波をコンピュータが解析します。超音波の解析は体の構造、体脂肪の量、操作する人の熟練度に大きく左右されます。

聴力検査

聴力を測定し、査定するテスト。

デオキシリボ核酸

染色体やそれらの遺伝子を構成している 4 つの物質。配列が意味するコードにより、遺伝子の

働きが決定されます。たとえば、蛋白質の合成、蛋白質のアミノ酸の配列。

転移

体の1つの部分から他の部分へ拡がること。がん細胞が転移し、形成された第2の腫瘍内にある細胞はもとの腫瘍の中にあるものと同様のものです。したがって、もし腎がん細胞がせき椎骨にある腫瘍の中でみつかれば、それは腎臓から転移あるいは拡がったということがわかります。

凍結療法

凍らせることによって組織の成長を防ぐ方法。主に網膜の血管腫に使用されています。最近では腎臓などの腫瘍に端子を刺して凍結させ死滅させる機械も開発されています。

突然変異

遺伝子内でのDNA情報信号の変異。核酸が置き換わる変異と、核酸が欠失したり挿入されておこる変異などがあります。

内耳リンパのう腫

半円形状につながった、両端が丸くつぼまった内耳にある内リンパ管にVHL病でできる腫瘍。

内臓

腎臓、肝臓、すい臓、副腎を含めて、腹腔にある多くの臓器の総称。

内分泌内科医

脳下垂体、甲状腺、副腎、すい臓を含む内分泌組織とそこから分泌されるホルモン等を調べて異常を診断する専門内科医師。

脳神経外科医

脳、せき髄、神経といった神経組織の外科的治療を専門とする医師。

のう胞

普通の組織にできる流動物が充満したふくろ。炎症をおこした組織にできることもあります。

バイオマーカー

特定の病気が存在することを予測したり判断できるような血液内の特定の蛋白質やホルモンなどの物質のこと。例：PSA = 体内で前立腺がん細胞の活性が高いか低いか、ひき続きさらに検査や治療が必要かを示す。

泌尿器科医

腎臓、膀胱、陰茎・陰のう組織を含む尿路の臓器と男性生殖器の診断と治療を専門とする医師。

HIF(低酸素誘導因子: Hypoxia Inducible Factor)

細胞に対する酸素供給が不足状態に陥った際に誘導されてくる蛋白質であり、転写因子(DNAの遺伝情報をRNAに転写する過程を促進、あるいは逆に抑制する)として機能します。

表現型

特定の遺伝子型が表す臨床的な体の特徴。たとえば、ある1人の患者が示す一連のVHL病の症状。同じ遺伝子型であっても、その他の遺伝子や環境の違いによって、人によっては異なる表現型を示す場合もあります。

病変

局所の異常な組織構造の変化。たとえば血管腫のようなもの。

腹腔鏡手術

外科手術の技術で、大きく切開するのではなく、特殊な手術器具を使い、体にあけたいくつもの小さい穴を通して手術をします。この手術方法が適用可能か不可能かは、腫瘍の位置および手術器具の操作可能範囲によります。最近、多くの手術が腹腔鏡でおこなえるようになりました。

副腎

腎臓の上にある1対の臓器。主に体の恒常性を司っており、通常はストレスや刺激を受けたときにアドレナリンを分泌し、その他のステロイドホルモンなども分泌します。

副腎摘出術

外科手術により副腎を取り去ること。

PET 検査(Positron Emission Tomography)

体の化学的情報を提供するために短命な放射性物質を使用する映像技術。この技術はある腫瘍の活動レベルをカラーイメージで表します。

傍神経節腫(パラガングリオーマ)

交感神経節から発生した褐色細胞腫の性質をもつ腫瘍。

耳鳴り

片耳または両耳が鳴ること。その音は、うなりやシューという音等さまざまです。

無症候性

患者ではあっても不快な症状や病気の兆候がみられない場合。

メタネフリン

アドレナリンの副産物の1つで尿の中にみられます。その測定は褐色細胞腫の検査に利用されます。最近では血中のものの測定も可能となりました。

めまい

まっすぐに歩けない、壁にぶつかる、というような、平衡感覚失調の感覚作用。

毛細血管

体内でもっとも細い血管で、各細胞に栄養分を運んでいます。

網膜

眼の後部にある神経組織。カメラのフィルムに相当するもので、みている像のイメージ信号を視神経を通じて脳に送ります。クモの巣のような非常に微細な血管により養分が供給されます。

ラジオ波焼灼術

腫瘍内にラジオ波電極を挿入し、誘電加熱により腫瘍を焼きつぶす方法です。これはVHL病の腎腫瘍を治療する1つの方法になります。

卵管

卵巣から子宮へ卵子を送る導管。

リニアック

放射線治療装置のひとつ。高圧の電場で加速した電子を金属の標的にぶつけてX線を発生させ、そのX線を人体に当てて治療をおこないます。

良性腫瘍

細胞の異常な増殖。がんではないので転移することはありません。

レーザー治療

レーザー光線の外科的な応用で、焼灼のためにレーザー光線の焦点を微細に制御しておこないます。網膜血管腫の治療に用います。

〔Ⅷ〕

平成 23 年度第 1 回班会議

プログラム

平成23年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
「フォン・ヒッペルリンドウ病の病態調査と診断治療系確立の研究」
平成23年度第1回班会議

プログラム

日 時：平成23年6月30日（木） 13時00分～17時00分（予定）
場 所：キャンパス・イノベーションセンター東京 2階 「多目的室1」
〒105-0023 東京都港区芝浦3-3-6
TEL：03-5440-9020

13:00～13:10 研究代表者 挨拶
高知大学医学部泌尿器科学教室 執印 太郎

13:10～ 本年度の研究方針、課題の検討

検討課題

- 1 3eConference（WEB会議システム）を用いての、各施設との連携・拠点としての整備について
 - 1.1 システムの概要
 - 1.2 操作方法
- 2 VHL病患者さん向けのガイドブックの作成について
 - 2.1 項目の検討
 - 2.2 各項目の執筆担当の決定
- 3 本研究の論文発表および学会発表について
- 4 平成23年度の全国疫学調査の追加調査について
 - 4.1 中枢神経系血管芽腫の追加調査（項目）
 - 4.2 各疾患の追加調査の必要性
- 5 ガイドラインの報告会＋意見公聴会について
 - 5.1 開催時期の決定（年末～年初めを予定）
- 6 研究班の今後の活動について（来年度の継続を目指して）

〔IX〕

平成 23 年度第 2 回班会議

プログラム

平成23年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
「フォン・ヒッペルリンドウ病の病態調査と診断治療系確立の研究」
平成23年度第2回班会議

プログラム

日 時：平成23年10月24日（月）16時00分～18時00分（予定）

16：00～16：10 研究代表者 挨拶
高知大学医学部泌尿器科学教室 執印
太郎

16：10～

検討事項

- 1 VHL 病診療ガイドライン冊子化の進捗状況について
 - 1.1 各学会の推薦について
 - 1.2 症例画像の場所が適切かどうかの確認
 - 1.3 追加の画像等の有無の確認
- 2 VHL 病患者さん向けのガイドブックの作成について
 - 2.1 内容について
 - 2.2 不足する項目について
 - 2.3 Q&A について
- 3 WEB 会議システムを利用した症例検討について
 - 3.1 症例提示の方法について
 - 3.2 症例検討の候補日について
- 4 本研究に関する本年度の業績について
 - 4.1 本研究に関する論文・学会発表状況について
- 5 本研究の来年度の継続に向けての提案

〔X〕

平成 23 年度第 1 回

VHL 病症例検討会

プログラム

平成23年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

「フォン・ヒッペルリンドウ病の病態調査と診断治療系確立の研究」

第1回 VHL 病症例検討会

日 時：平成24年2月6日（月） 16時00分～17時00分

研究代表者 挨拶 高知大学医学部泌尿器科学教室 執印 太郎

1. 次回開催日程について

第2回 VHL 病症例検討会 3月8日（木）16:00-

2. 報告書作成のお願い

※平成23年度は本研究班の最終年度となりますので、2種類の報告書提出が必要です。

(1) 総括研究報告書・・・平成23年度の報告書（単年度）

(2) 総合研究報告書・・・平成22～23年度の報告書（複数年度）

VHL 病症例検討

(1) 症例1 50歳女性

(2) 症例2 47歳男性

(3) 症例3 66歳女性

10th International VHL Medical Conference の報告（菅野洋先生）

〔XI〕

平成 23 年度第 2 回

VHL 病症例検討会

プログラム

平成23年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

「フォン・ヒッペルリンドウ病の病態調査と診断治療系確立の研究」

第2回 VHL 病症例検討会

日時：平成24年3月8日（木） 16時00分～17時00分

研究代表者 挨拶 高知大学医学部泌尿器科学教室 執印 太郎

1. 次回開催日程について

第3回 VHL 病症例検討会

2. 報告書作成のお願い

※平成23年度は本研究班の最終年度となりますので、2種類の報告書提出が必要です。

(1) 総括研究報告書・・・平成23年度の報告書（単年度）

(2) 総合研究報告書・・・平成22～23年度の報告書（複数年度）

VHL 病症例検討

(1) 症例1 16歳男性

(2) 症例2 18歳女性

(3) 症例3 30歳男性

10th International VHL Medical Conference の報告（菅野洋先生）

