

(1)論文タイトル：

「3世代にわたる気胸の家族歴が確認された Birt-Hogg-Dubé 症候群の 1 例」

著者名：

上田 宰 1)

米田 太郎 1)

木場 隼人 1)

森田 弘子 1)

西 耕一 2)

笠原 寿郎 3)

所属先

1) 小松市民病院呼吸器内科

2) 石川県立中央病院

3) 金沢大学附属病院呼吸器内科

(2) 要旨 :

症例は 80 歳男性． 気胸の既往歴があった． 健診で異常陰影を指摘され， 胸部 CT では両肺びまん性に多発性嚢胞を認められた． 家族歴では娘と孫娘も気胸の既往があった． Birt-Hogg-Dubé (BHD) 症候群に特徴的な腎腫瘍や皮疹はなかったが， 家族歴から BHD 症候群が鑑別に挙げられた． *folliculin* 遺伝子解析を施行し， exon 12 に挿入変異 insertion を認め， BHD 症候群と診断した． 今回我々は， 3 世代にわたる家族歴と画像所見から BHD 症候群と診断した症例を経験したのでその特徴を報告する．

(3) キーワード, 短縮タイトル

キーワード :

Birt-Hogg-Dubé 症候群 Birt-Hogg-Dubé syndrome

肺嚢胞 Pulmonary cyst

気胸 pneumothorax

*folliculin* 遺伝子 *Folliculin gene*

短縮タイトル : 「3 世代にわたる Birt-Hogg-Dubé 症候群」