

# 目次

## 1. 総括研究報告

次世代シーケンサーを用いた遺伝性ミオパチーの原因解明 1

西野一三【(独)国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部 部長】

## . 分担研究報告

1. 自己貪食空胞性ミオパチーの原因解明 ~dystroglycanopathy の候補遺伝子変異の  
病因性の証明のためのプラットフォームの確立と方法論の検討~ 11

野口 悟【(独)国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部 室長】

2. 先天性ミオパチーの原因解明 15

林 由起子【東京医科大学 医学部 医学科 神経生理学講座 主任教授】

3. ミトコンドリアミオパチーの原因解明 18

後藤 雄一【(独)国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部 部長】

4. 遺伝性ミオパチーの原因解明へ向けた臨床情報集積と次世代シーケンスを用いた遺伝子解析 24

小牧 宏文【(独)国立精神・神経医療研究センター 病院小児神経科 医長】

. 研究成果の刊行に関する一覧表

. 研究成果の刊行物・別刷