

目 次

I . 委託業務成果報告 (総括)	
遺伝性ミオパチーの次世代型統合的診断拠点形成 -----	1
西野一三	
II . 委託業務成果報告 (業務項目)	
1 . 既知遺伝子のハイスループット解析 -----	11
三橋里美・後藤雄一	
2 . 全エクソーム解析 -----	15
西野一三	
3 . 新規原因遺伝子変異の病原性証明と疾患分子病態解明 -----	18
野口悟	
4 . 病理・画像所見解析 -----	23
石山昭彦	
5 . 国内外の連携 -----	27
西野一三	
III . 学会等発表実績	
IV . 研究成果の刊行物・別刷	