

# 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研究

(研究代表者: 西野一三・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)

## 対象疾患に係る 現状と課題

対象とする疾患  
・遺伝性ミオパチー  
現状と課題  
・本邦は大家系や近親婚が少なく、連鎖解析による原因遺伝子解明が困難  
・世界屈指の筋レポジトリーを有している  
・依然として原因不明の例が多数  
国際的な研究状況  
・遺伝性ミオパチーの原因遺伝子解明は連鎖解析が主体であったが本邦は連鎖解析困難な例が多く、原因遺伝子解明研究で欧米の後塵を拝している

## 本研究の実施項目

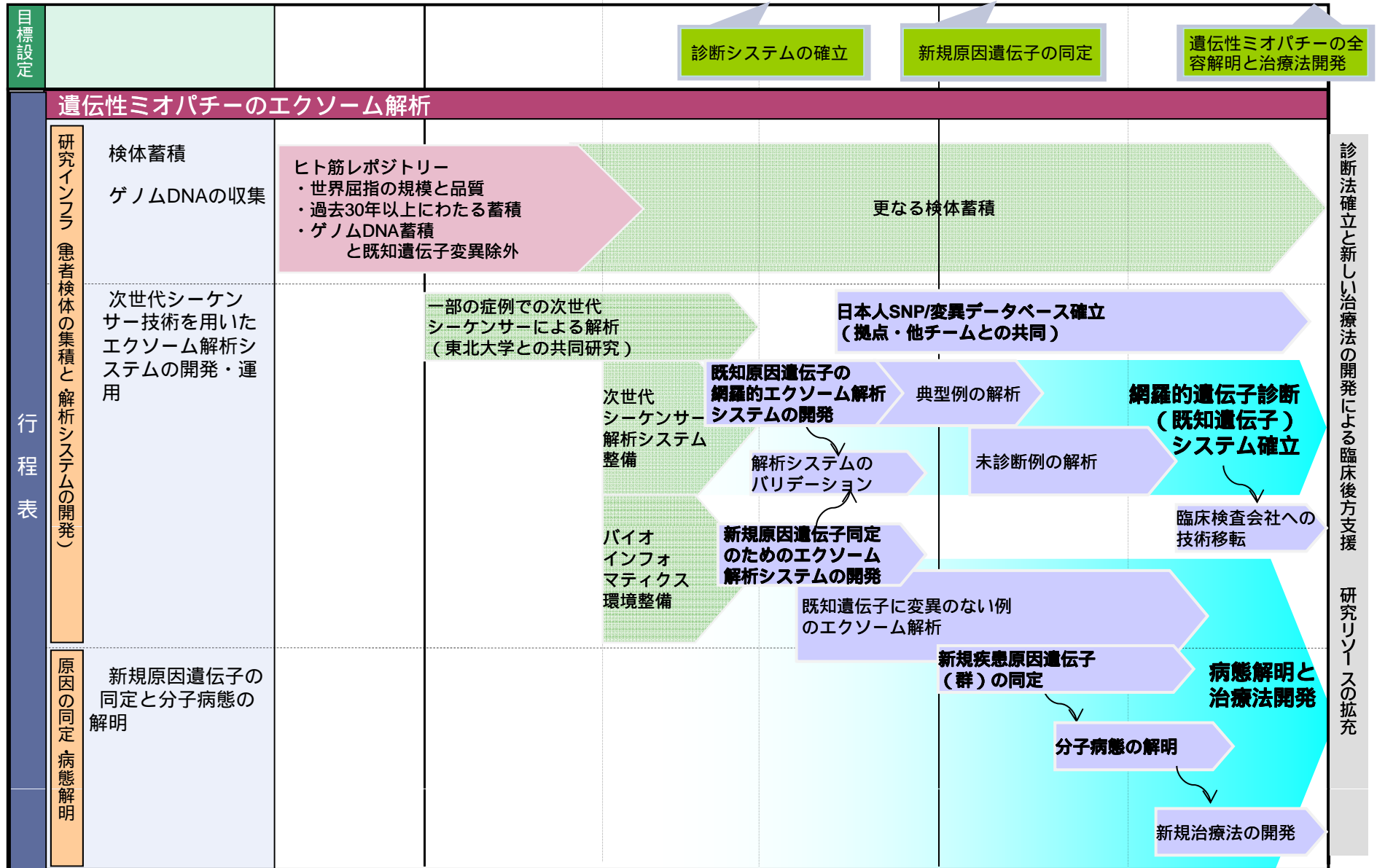
・エクソーム解析による下記遺伝性ミオパチーの新規原因遺伝子解明  
・自己貪食空胞性ミオパチー  
・ミトコンドリアミオパチー  
・先天性ミオパチー  
・筋原線維性ミオパチーなどその他の遺伝性ミオパチー  
・巨大既知遺伝子のエクソーム解析を効率的に行うためのカスタムメイド次世代シーケンス解析法の確立

## 期待される成果と 国際的な意義

3年間で期待される成果  
・原因不明の遺伝性ミオパチーの原因が解明される  
・効率的遺伝子変異スクリーニング法を確立できる  
中長期的に期待される成果  
・根本的治療法開発に向けた基盤の形成  
・効率的遺伝子診断法開発による臨床医学への貢献  
・基礎医学・生命科学への貢献  
国際的な意義  
・遺伝性ミオパチーの原因遺伝子解明研究において初めて、欧米と対等な競争が可能に

# 遺伝性ミオパチー領域の次世代シーケンサー臨床応用研究ロードマップ

~ H21年度 H22年度 H23年度 H24年度 H25年度 中期目標



診断法確立と新しい治療法の開発による臨床後方支援  
研究リソースの拡充

研究班活動開始までに準備完了していたサブプロジェクト      進行中のサブプロジェクト      今後推進するサブプロジェクト