

Contents

第1土曜特集

遺伝性神経・筋疾患 ——診療と研究の最前線

917 はじめに 西野一三

診断技術の進歩

920 RNA-seq技術を用いた遺伝性筋疾患診断 大久保真理子・林 晋一郎

ミオパチー，筋ジストロフィーの病態・診断・治療法開発

928 デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) の治療法開発の現状 大越一輝・他

934 眼咽頭遠位型ミオパチー——明らかになった原因遺伝子と病態 江浦信之・西野一三

939 ここまでわかった眼咽頭型筋ジストロフィーの病態と治療戦略 山下 賢・村井弘之

944 GNEミオパチー——病態解明と治療の最前線 吉岡和香子

951 自己貪食空胞性ミオパチー：ダノン病とその類縁疾患 杉江和馬

958 ADSSL1ミオパチー——遠位型ミオパチーなのか？ 斎藤良彦・西野一三

964 福山型筋ジストロフィーとジストログリカン異常症 戸田達史

971 筋強直性ジストロフィー 中森雅之

978 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー 平向洋介

983 Dysferlin遺伝子異常に伴う筋ジストロフィー
——Dysferlinopathy 青木正志・高橋俊明

988 VI型コラーゲン関連筋疾患の原因遺伝子変異，病態と治療法開発 野口 悟・小川 恵

994 細管集合体ミオパチー (tubular aggregate myopathy) と
その関連疾患 小笠原真志・西野一三



1000 中心核ミオパチーとミオチューブラーミオパチーの発症機序
——T管形成における膜ダイナミクス制御異常からの視点……………竹田哲也

1006 ポンペ病の病態，診断，治療法の開発……………小林博司

その他の神経・筋疾患の病態・診断・治療法開発

1014 先天性筋無力症候群……………大野欽司

1019 サルコペニアの発症機序……………上住 円・上住聡芳

1024 脊髄性筋萎縮症の治療法確立とその先……………佐橋健太郎・勝野雅央

1032 球脊髄性筋萎縮症……………橋詰 淳・他

1038 遺伝性ニューロパチーの遺伝子診断
——早期診断の実現に向けて……………樋口雄二郎・高嶋 博

1045 次号の特集予告



サイドメモ

939 眼咽頭型筋ジストロフィー(OPMD)と眼咽頭遠位型ミオパチー(OPDM)

952 ダノン病研究40年による希望の光

958 アデニロコハク酸合成酵素(ADSS)

973 スプライシング

975 リピート関連非ATG依存性(RAN)翻訳

994 ストア作動性カルシウム流入(SOCE)

995 Stormorken症候群

1001 T管(横行小管；transverse tubules)

1006 ポンペ病の診断のポイント

1030 末梢病態

1038 シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)の分類

1040 CMTの有病率