

Contents

第1土曜特集

全ゲノム解析に基づく 難病のゲノム医学

1	はじめに	徳永勝士
---	------------	------

総論

4	難病のゲノム医療に向けた現状と展望	濱 由香・他
11	ゲノム解析技術の進歩	宇津野泰弘・松本直通
19	難病のゲノム解析に必要なデータベースと今後の展望	鈴木寿人
24	未診断疾患イニシアチブ (IRUD)	松原洋一
29	難病の全ゲノム解析プロジェクトにおけるゲノム基盤	河合洋介・大前陽輔
34	難病の全ゲノムに関する実証事業	三宅紀子

各論

40	希少疾患の網羅的ゲノム解析 ——全エクソーム解析/全ゲノム解析	要 匡
47	神経難病の全ゲノム解析	辻 省次・他
51	筋疾患におけるゲノム医療 ——トランスクリプトーム解析とロングリードシーケンス	江浦信之・他
59	難聴の全ゲノム解析	西尾信哉・宇佐美真一
67	遺伝性網膜疾患のゲノム解析	須賀晶子・他



医学のあゆみTwitter
@IGAKU_AYUMI

- 74 心筋症の全ゲノム解析 朝野仁裕・宮下洋平
- 82 心血管疾患における遺伝学的検査 野村征太郎
- 91 血液疾患の全ゲノム解析 高杉奈緒・加藤元博
- 97 遺伝性腫瘍の全ゲノム解析 井本逸勢
- 103 多因子性神経難病の全ゲノム解析——筋萎縮性側索硬化症 中村亮一・他
- 109 次号の特集予告



サイドメモ

- 5 Genomics England
- 5 All of US Research Program
- 6 未診断疾患イニシアチブ (IRUD)
- 16 Segmental duplication (SD)
- 19 Variantとmutation
- 20 最大効率のフィルターは？
- 31 全ゲノムシーケンス (WGS) データの解析
- 97 遺伝性腫瘍の特徴