

【研究概要】

本研究では、難治性神経筋疾患患者から血液や尿をはじめとするさまざまな検体を採取し、既に同定されている疾患責任遺伝子の病因遺伝子変異を検索し、次世代シーケンサーを用いて新たな疾患感受性遺伝子や責任遺伝子の同定を行う。また、網羅的な遺伝子発現解析や蛍光ビーズを用いた炎症関連タンパクの網羅的解析を実施し、疾患に関わる遺伝子およびタンパク質の変化を特定する。さらに、血漿代謝産物の網羅的解析や尿中組織断片を用いた遺伝子発現解析、皮脂に含まれる遺伝子発現の解析を通じて、疾患特有の生体指標を探索する。