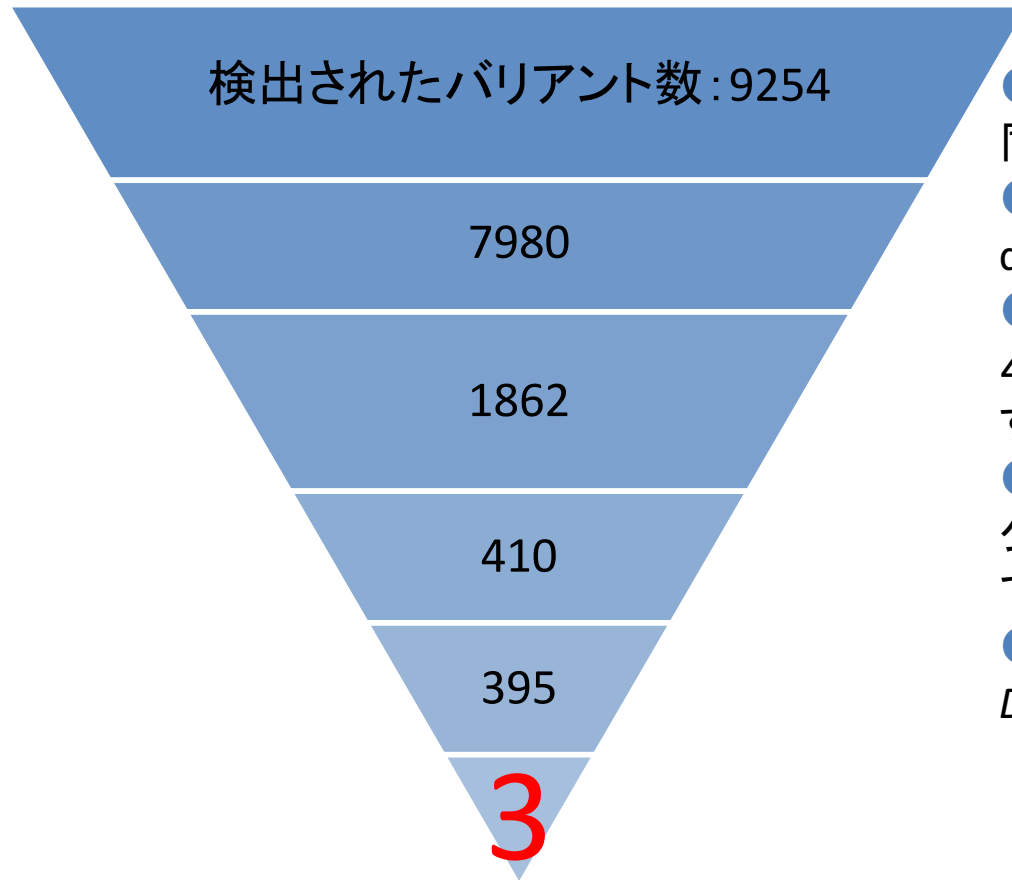


## 疾患関連遺伝子候補の探索 常染色体優性遺伝モデル

39歳 男性  
1歳頃から発達障害  
3歳頃からジストニア  
29歳頃から四肢筋力低下

### バリエーションのフィルタリング



- Step 1  
同義的置換を除外
- Step 2  
dbSNP137登録されているバリエーションの除外
- Step 3  
475名の日本人コントロールエクソームに存在するバリエーションの除外
- Step 4  
公共エクソームデータベース (ExAC, ESP6500) でアレル頻度 >0.001 のバリエーションを除外
- Step 5  
*De novo* (両親検体に無い)バリエーションの検索

遺伝子 X (N of 1 例)