別添４

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書　籍　名	出版社名	出版地	出版年	ページ
曽根淳	Clinical Topics　神経筋疾患　神経核内封入体病	鈴木則宏 荒木信夫 宇川義一 桑原聡 塩川芳昭	Annual Review 神経2022巻	中外医学社	東京	2022	269-277
曽根淳	神経核内封入体病,眼咽頭遠位型ミオパチーと類縁疾患	下畑享良	脳神経内科診断ハンドブック	中外医学社	東京	2022	538-543
曽根淳	白質脳症をきたす神経変性疾患と末梢神経障害	神田隆	末梢神経障害	医学書院	東京	2022	465-469

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Sone J, Ueno S, Akagi A et al.	NOTCH2NLC GGC repeat expansion causes retinal pathology with intranuclear inclusions throughout the retina and causes visual impairment.	Acta Neuropathol Commun	11(1)	71	2023
Katayama T, Takahashi K, Yahara O et al.	NOTCH2NLC mutation-positive neuronal intranuclear inclusion disease with retinal dystrophy: A case report and literature review.	Medicine (Baltimore)	102(19)	e33789	2023
Sone J	Recent topics of neuronal intranuclear inclusion disease (NIID)	Neurology and Clinical Neuroscience	https://doi.org/10.1111/ncn3.12675	Online ahead of print	2022
Kameyama S, Mizuguchi T, Doi H et al.	Patients with biallelic GGC repeat expansions in NOTCH2NLC exhibiting a typical neuronal intranuclear inclusion disease phenotype	Genomics	114(5)	110469	2022
Kutsuna F, Tateishi Y, Yamashita K	Perfusion abnormality in neuronal intranuclear inclusion disease with stroke-like episode: A case report	Cereb Circ Cogn Behav	3	100127	2022
Boivin M, Deng J, Pfister V et al.	Translation of GGC repeat expansions into a toxic polyglycine protein in NIID defines a novel class of human genetic disorders: The polyG diseases	Neuron	109(11)	1825-1835	2021

Toko M, Ohshita T, Kurashige T et al.	FXTAS is difficult to differentiate from neuronal intranuclear inclusion disease through skin biopsy: a case report	BMC Neurol	21(1)	396	2021
Fukuda H, Yamaguchi D, Nyquist K et al.	Father-to-offspring transmission of extremely long NOTCH2NLC repeat expansions with contractions: genetic and epigenetic profiling with long-read sequencing	Clin Epigenetics	13(1)	204	2021
Ando M, Higuchi Y, Yuan J et al.	Clinical phenotypic diversity of *NOTCH2NLC*-related disease in the largest case series of inherited peripheral neuropathy in Japan	J Neurol Neurosurg Psychiatry	jnnp-2022-330769	Online ahead of print	2023
Higuchi Y, Ando M,Yoshimura A et al.	Prevalence of Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome in Patients with Cerebellar Ataxia in Japan	Cerebellum	21	851–860	2022
上田凌大, 小泉崇, 水野敏樹 ら	急性発症の異常言動にて救急受診した神経核内封入体病の一例	臨床神経学	62巻5号	369-372	2022
Miyatake S, Koshimizu E, Fujita A et al.	Rapid and comprehensive diagnostic method for repeat expansion diseases using nanopore sequencing.	NPJ Genom Med	7(1)	62	2022
Miyamoto Y, Okazaki T, Watanabe K et al.	First detailed case report of a pediatric patient with neuronal intranuclear inclusion disease diagnosed by NOTCH2NLC genetic testing	Brain Dev	45(1)	70-76	2023
曽根淳	【日本発の神経疾患-発見の歴史からのメッセージ】遺伝性疾患　NIID　原因究明の歴史	Clinical Neuroscience	41巻1号	74-76	2023
曽根淳	【神経核内封入体病・白質脳症】神経核内封入体病	脳神経内科	97巻1号	55-62	2022
曽根淳	神経核内封入体病	Dementia Japan	36巻1号	134-141	2022
曽根淳	【神経難病の今～疫学・成因・治療の研究最前線～】神経核内封入体病	Pharma Medica	39巻3号	55-61	2021