

令和 5 年 6 月 22 日現在

機関番号：22701

研究種目：基盤研究(C)（一般）

研究期間：2020～2022

課題番号：20K07907

研究課題名（和文）ロングリードシーケンサーを用いた神経筋疾患の原因探索と病態解明

研究課題名（英文）Elucidating genetic cause and patho-mechanism of neuromuscular disorders using long-read sequencer

研究代表者

宮武 聡子（MIYATAKE, Satoko）

横浜市立大学・附属病院・准教授

研究者番号：50637890

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 3,300,000円

研究成果の概要（和文）：本研究の成果として、小脳性運動失調・ニューロパチー・前庭反射消失症候群（Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome; CANVAS）で、RFC1遺伝子の両アレル性リピート異常伸長の全配列を決定し、リピートユニットの組み合わせの多様性を発見した [Miyatake et al., Brain. 2022]。リピート伸長病の原因となる病的リピート伸長を網羅的に一括スクリーニングできる迅速ロングリードシーケンス系を確立した [Miyatake et al., npj Genom. Med. 2022]。

研究成果の学術的意義や社会的意義

は、ロングリードシーケンサーを用いて、リピート配列の全長を解読できたことが既存のゲノム手法の限界を打ち破る新たな学術的意義である。また配列パターンの組み合わせと臨床症状の関連を示唆する知見が得られたことは、疾患の病態解明の手掛かりになると考えている。

は、ナノポアシーケンサーのターゲットロングリードシーケンス法を利用したもので、従来のゲノム手法ではスクリーニングが困難であったリピート伸長病の簡便・迅速・正確な診断が可能となったことが有意義であり、臨床診療の診断精度向上に貢献できると考えている。

研究成果の概要（英文）：In 16 patients with Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome (CANVAS), we identified either ACAGG expansions (ACAGG homozygotes), AAGGG expansions (AAGGG homozygotes), or ACAGG and AAGGG expansions (ACAGG/AAGGG compound heterozygotes), by long-read sequencing of repetitive region in RFC1 gene at nucleotide level of resolution and reported the repeat conformation heterogeneity in CANVAS [Miyatake et al., Brain. 2022]. We also developed a rapid and comprehensive diagnostic method for repeat expansion diseases using a long-read sequencer to improve currently available, low throughput diagnostic methods [Miyatake et al., npj Genom. Med. 2022].

研究分野：神経遺伝学

キーワード：ロングリードシーケンサー 神経筋疾患 脊髄小脳変性症 リピート伸長病 CANVAS RFC1 ナノポアシーケンス ターゲットロングリードシーケンス法

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

様式 C-19、F-19-1、Z-19 (共通)

1. 研究開始当初の背景

ヒト疾患ゲノム研究は、ショートリードシーケンサーの実用化と全エクソーム解析(whole-exome sequencing; WES)の普及で進歩を遂げたが、近年 WES における疾患責任変異同定率は、全体として 30%前後で頭打ちになっており、遺伝学的背景が疑われる患者の半数以上は原因未同定に終わる。私たちはこれまで、種々の異なる系統を侵す多様な神経筋疾患の原因探索を学術的な問いとして WES 解析を 1500 例以上行ってきたが、その原因同定率は、疾患によってかなり幅があり、成人発症の神経変性疾患などでは解決率は低めである。これらの疾患においては、エクソン領域や non-coding 領域にみられるリピート配列の異常伸長が疾患の原因であることがあり、ショートリードシーケンサーを使った解析で遺伝要因の同定率が低いことの原因の 1 つである。しかしロングリードシーケンサーを用いれば、リピート異常伸長の存在が想定される種々の神経筋疾患の原因同定が飛躍的に進む可能性がある。そこでロングリードシーケンサーを用いた全ゲノム解析系を構築し、遺伝学的に未解決だった神経変性疾患 3 例(脊髄小脳変性症 1 例、白質脳症 2 例)に対して本解析系を適用したところ、2 例に病的リピート伸長を認め本解析系の有用性を確認した。そこで適用症例を拡大しさらなる新規変異の同定、診断を目指すこととした。

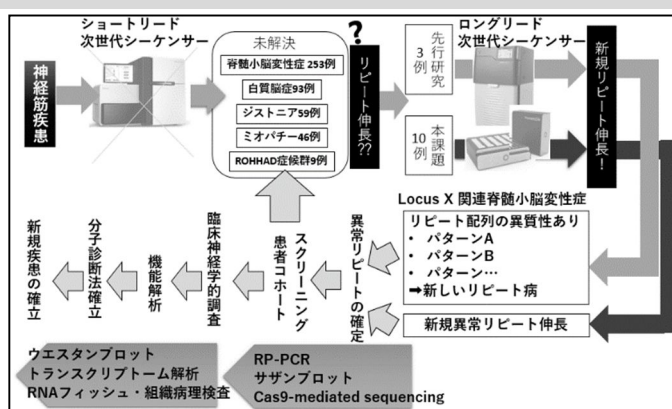
2. 研究の目的

WESで遺伝学的原因が未同定の神経筋疾患症例を対象に、ロングリードシーケンサーによる新たな解析系を活用して新規の遺伝学的原因を同定することを目的とした。

3. 研究の方法

解析対象は、原因未同定の神経筋疾患症例のうち、類似疾患で病因としてリピート伸長が知られている神経筋疾患(脊髄小脳変性症、白質脳症、筋疾患など)で家系を形成するか比較的遅発性である、家系内に表現促進現象がみられる、などに合致する症例を選定した。

方法は、右図の通り、ロングリード次世代シーケンサーを用いた全ゲノム解析 検出した伸長リピート配列の検証実験と確定 同疾患の患者コホートの伸長リピートスクリーニング 伸長リピートを持つ症例の臨床新家学的調査や機能解析 分子診断法の確立という手順で進めた。

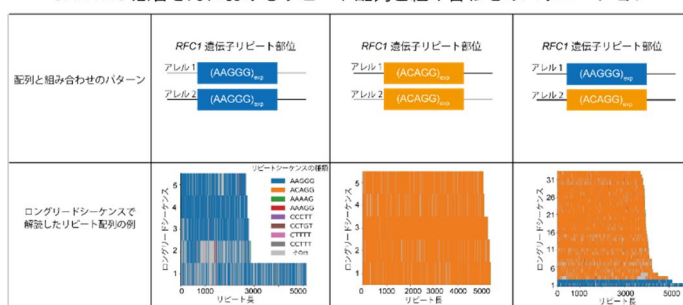


4. 研究成果

(1) 小脳性運動失調・ニューロパチー・前庭反射消失症候群(Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome, CANVAS)の原因となる RFC1 遺伝子のリピート異常伸長の全配列の決定とその配列や組み合わせの多様性の同定

CANVAS は遅発性で緩徐進行性の神経変性疾患である。2019 年に 4 番染色体上の RFC1 遺伝子のイントロン領域に、通常 AAAAG という配列のリピートが 11 個連なって存在しているところ、リピートの配列が両アレル性に AAAAG から AAGGG に変化し異常伸長していることが原因であることが報告された (Cortese et al., 2019)。また

CANVAS 患者さんにおけるリピート配列と組み合わせのバリエーション



2020 年には、リピート配列が ACAGG と変化した両アレル性のリピート異常伸長も疾患の原因となりうることを示唆されたが(Tsuchiya et al., 2020; Scriba et al., 2020)、そのリピート配列の完全シーケンスは明らかではなかった。

そこで、横浜市大遺伝学教室に集積した、遺伝学的に未診断の成人発症小脳性運動失調患者 212 家系 216 名を対象に Sequel II (Pacific Biosciences 社)、PromethION、GridION (Oxford Nanopore Technologies 社)のいずれかのロングリードシーケンサーを用いて配列解析を行った。その結果 ACAGG リピート伸長をホモ接合性に有する 3 家系 7 例、AAGGG リピート伸長をホモ接合性に有する 7 家系 7 例、ACAGG と AAGGG リピートの複合ヘテロ接合性伸長を有する 2 家系 2 例を同定し (本コホートにおける CANVAS の診断率は 5.2%)、初めてその完全シーケンスを明らかにした。また異なる種類のリピート配列伸長が複合ヘテロ接合性に認められる症例が存在することを明らかにした点も今回の研究の新規性である。更に、異常リピートの配列ごとに症例を分け、その臨床神経学的特徴を検討したところ、ACAGG リピート伸長配列を持つ患者さんでは、下位運動ニューロンの障害がより顕著であること、ACAGG と AAGGG リピート伸長配列を複合ヘテロ接合

性で持つ患者さんでは、発症年齢が遅く、進行もより緩やかな傾向があることがわかった。ただし今回検出したリピート配列と表現型の連関については、まだ少数例での検討であるため、今後更なる症例の集積と確認が必要であり、今後の課題の1つと考えている。以上の知見をBrain誌に発表した(参考文献1)。

(2) リピート伸長病の網羅的・迅速・正確なスクリーニング法の開発

リピート伸長配列は、GC リッチの配列が伸長するもので、10-20kbにも伸長するものもあるため、従来のPCR法を主体とするゲノム解析法では、対象領域の増幅すら容易でないこともしばしばであって各遺伝子領域について解析法を最適化する必要がある。そして従来法では、候補となる遺伝子領域に特化した解析しかできない(1疾患解析)ため、リピート伸長病を疑って遺伝子検査を行う場合、原因となる遺伝子領域ごとに最適化された複数の手法を組み合わせる必要がある。解析に時間を要する。また、中にはPCR抵抗性で病的なリピート伸長を正確に特定できない場合もあるため、その診断法に限界もあった。

本課題の遂行中に、ロングリードシーケンサーを用いた新しいゲノム解析系が、このような現状を打破できる可能性に思い至りリピート伸長病の網羅的・迅速・正確なスクリーニング法の開発を行った。これにより、本課題の方法の中で、“同疾患の患者コホートの伸長リピートスクリーニング”の工程が飛躍的に速く行えるようになった。

具体的には、GridIONシーケンサーに搭載された、アダプティブサンプリングという新しい技術を用いて、リピート伸長病との関連が知られた59か所の遺伝子領域を選択的にシーケンスし、構築した解析フローに従って迅速診断するというものである。アダプティブサンプリング法とは、bed file形式で目的領域をシーケンサーに入力、シーケンス開始、あるDNA断片をシーケンス、最初の1秒間で約400-500bpの配列を解読し、その配列がターゲットとする遺伝子領域に存在する配列か否かをリアルタイムに判断、ターゲット領域に存在するDNA断片であった場合はシーケンス継続、そうでなかった場合シーケンスを中止して、別のDNA断片のシーケンスを開始、という手法で、これによりDNAに何らの目的領域濃縮処理を施すことなく目的領域のDNA断片だけ選択して効率よくシーケンスすることが可能となる。

ゲノムDNA 3-5µgを、約40kb程度の断片になるよう適宜Megaruptor2(Diagnode社)を用いて切断した上で、プロトコールに従いLSK109/LSK110キットを用いてライブラリを調整し、R9.4.1フローセルに50fmolを目指してローディングした。シーケンスの出力がリアルタイムに確認出来るので、出力量を見て、最大72時間のシーケンス時間の間に適宜1-2回のNuclease flushを行った。その後の解析は横浜市大遺伝学教室で構築された解析サーバーを用いてデフォルト解析で3時間、追加の詳細解析を行う場合8時間で終了した。以上、DNAの処理から結果返却まで5日で完了できる系であり、GridIONシーケンサーが一度に5検体のシーケンスを並列できるため理論上は10検体/週のペースで診断可能な系であった。

本解析法を、まず病的リピート伸長があることがすでに分かっている神経筋疾患12症例に対して適用したところ、全例で正確に診断できた。次に、臨床的に脊髄小脳変性症と診断され、遺伝学的に未診断の10症例に対して本解析及び従来のPCR法を中心とした方法を別々の研究者によって施行した。その結果6例で遺伝子診断に至り、従来法では判定困難だった2症例についても精密な判断が可能であった。網羅性、迅速性、正確性の点で優れた解析法であり、研究手法としてのみならず、新たな臨床検査法として発展させていくことが今後の課題の1つと考えている。以上をnpj Genomic Medicine誌に発表した(参考文献2)。

参考文献

1) **Miyatake S**, Yoshida K, Koshimizu E, Doi H, Yamada M, Miyaji Y, Ueda N, Tsuyuzaki J, Kodaira M, Onoue H, Taguri M, Imamura S, Fukuda H, Hamanaka K, Fujita A, Satoh M, Miyama T, Watanabe N, Kurita Y, Okubo M, Tanaka K, Kishida H, Koyano S, Takahashi T, Ono Y, Higashida K, Yoshikura N, Ogata K, Kato R, Tsuchida N, Uchiyama Y, Miyake N, Shimohata T, Tanaka F, Mizuguchi T, Matsumoto N. Repeat conformation heterogeneity in cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome. Brain. 145(3):1139-50, 2022.

2) **Miyatake S**, Koshimizu E, Fujita A, Doi H, Okubo M, Wada T, Hamanaka K, Ueda N, Kishida H, Minase G, Matsuno A, Kodaira M, Ogata K, Kato R, Sugiyama A, Sasaki A, Miyama T, Satoh M, Uchiyama Y, Tsuchida N, Hamanoue H, Misawa K, Hayasaka K, Sekijima Y, Adachi H, Yoshida K, Tanaka F, Mizuguchi T, Matsumoto N. Rapid and comprehensive diagnostic method for repeat expansion diseases using nanopore sequencing. NPJ Genom Med. 7(1):62, 2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/36289212>.

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計53件（うち査読付論文 53件/うち国際共著 24件/うちオープンアクセス 22件）

1. 著者名 Miyatake S, Yoshida K, Koshimizu E, Doi H, Yamada M, Miyaji Y, Miyake N, Shimohata T, Tanaka F, Mizuguchi T, Matsumoto N.	4. 巻 145
2. 論文標題 Repeat conformation heterogeneity in cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Brain	6. 最初と最後の頁 1139 ~ 1150
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/brain/awab363	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Miyatake S, Koshimizu E, Fujita A, Doi H, Yoshida K, Tanaka F, Mizuguchi T, Matsumoto N.	4. 巻 62
2. 論文標題 Rapid and comprehensive diagnostic method for repeat expansion diseases using nanopore sequencing	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 NPJ Genom Med	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41525-022-00331-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Fatima A, Hoeber J, Schuster J, Koshimizu E, Maya-Gonzalez C, Miyatake S, Tanigawa J, Koike T, Kato M, Murakami Y, Matsumoto N, Baig SM, Klar J, Dahl N.	4. 巻 109
2. 論文標題 Monoallelic and bi-allelic variants in NCDN cause neurodevelopmental delay, intellectual disability, and epilepsy	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 542 ~ 546
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2022.02.007	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Hamanaka Kohei, Miyoshi Keita, Sun Jia-Hui, Hamada Keisuke, Komatsubara Takao, Saida Ken, Tsuchida Naomi, Uchiyama Yuri, Fujita Atsushi, Mizuguchi Takeshi, Gerard Benedicte, Bayat Allan, Rinaldi Berardo, Kato Mitsuhiro, Tohyama Jun, Ogata Kazuhiro, Shi Yun Stone, Saito Kuniaki, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi	4. 巻 141
2. 論文標題 Amelioration of a neurodevelopmental disorder by carbamazepine in a case having a gain-of-function GRIA3 variant	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Human Genetics	6. 最初と最後の頁 283 ~ 293
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00439-021-02416-7	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Kytovuori Laura, Sipila Jussi, Doi Hiroshi, Hurme-Niiranen Anri, Siitonen Ari, Koshimizu Eriko, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Tanaka Fumiaki, Majamaa Kari	4. 巻 8
2. 論文標題 Biallelic expansion in RFC1 as a rare cause of Parkinson's disease	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 npj Parkinson's Disease	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41531-021-00275-7	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Kitayama Kana, Ishiguro Tomoya, Komiyama Masaki, Morisaki Takayuki, Morisaki Hiroko, Minase Gaku, Hamanaka Kohei, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Kato Masaru, Takahashi Toru, Yorifuji Toru	4. 巻 14
2. 論文標題 Mutational and clinical spectrum of Japanese patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 BMC Medical Genomics	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s12920-021-01139-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Fukuda Hiromi, Yamaguchi Daisuke, Nyquist Kristofor, Yabuki Yasushi, Miyatake Satoko, Shioda Norifumi, Tanaka Fumiaki, Matsumoto Naomichi, Mizuguchi Takeshi	4. 巻 13
2. 論文標題 Father-to-offspring transmission of extremely long NOTCH2NLC repeat expansions with contractions: genetic and epigenetic profiling with long-read sequencing	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Clinical Epigenetics	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13148-021-01192-5	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Seyama Rie, Tsuchida Naomi, Okada Yasuyuki, Sakata Sonoko, Hamada Keisuke, Azuma Yoshiteru, Hamanaka Kohei, Fujita Atsushi, Koshimizu Eriko, Miyatake Satoko, Mizuguchi Takeshi, Makino Shintaro, Itakura Atsuo, Okada Satoshi, Okamoto Nobuhiko, Ogata Kazuhiro, Uchiyama Yuri, Matsumoto Naomichi	4. 巻 67
2. 論文標題 Two families with TET3-related disorder showing neurodevelopmental delay with craniofacial dysmorphisms	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 157 ~ 164
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-021-00986-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Graber Denis, Imagawa Eri, Miyake Noriko, Matsumoto Naomichi, Miyatake Satoko, Graber Marianne, Isidor Bertrand	4. 巻 44
2. 論文標題 Polymicrogyria in a child with KCNA1-related channelopathy	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Brain and Development	6. 最初と最後の頁 173 ~ 177
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2021.09.009	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Saida Ken, Tamaoki Junya, Sasaki Masayuki, Haniffa Muzhirah, Koshimizu Eriko, Sengoku Toru, Mizuguchi Takeshi, Ogata Kazuhiro, Miyake Noriko, Miyatake Satoko, Kobayashi Makoto, Matsumoto Naomichi	4. 巻 100
2. 論文標題 Pathogenic variants in the survival of motor neurons complex gene GEMIN5 cause cerebellar atrophy	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Clinical Genetics	6. 最初と最後の頁 722 ~ 730
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.14066	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Kameyama Shinichi, Mizuguchi Takeshi, Fukuda Hiromi, Moey Lip Hen, Keng Wee Teik, Okamoto Nobuhiko, Tsuchida Naomi, Uchiyama Yuri, Koshimizu Eriko, Hamanaka Kohei, Fujita Atsushi, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi	4. 巻 67
2. 論文標題 Biallelic null variants in ZNF142 cause global developmental delay with familial epilepsy and dysmorphic features	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 169 ~ 173
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-021-00978-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Sakamoto M, Sasaki K, Sugie A, Nitta Y, Kimura T, Gursoy S, Cinleti T, Iai M, Sengoku T, Ogata K, Miyatake S, Mizuguchi T, Taguri M, Ito S, Takahashi H, Miyake N, Matsumoto N.	4. 巻 31
2. 論文標題 De novo ARF3 variants cause neurodevelopmental disorder with brain abnormality	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Human Molecular Genetics	6. 最初と最後の頁 69 ~ 81
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/hmg/ddab224	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Kalantari Silvia, Carlston Colleen, Alsaleh Norah, Kato Mitsuhiro, Matsumoto Naomichi, Miyatake Satoko, Yamamoto Tatsuya, Dobyns William B., Filges Isabel	4. 巻 185
2. 論文標題 Expanding the KIF4A associated phenotype	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 American Journal of Medical Genetics Part A	6. 最初と最後の頁 3728 ~ 3739
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.62443	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Nakamura Yuko, Okanishi Tohru, Yamada Hiroyuki, Okazaki Tetsuya, Hosoda Chika, Itai Toshiyuki, Miyatake Satoko, Saito Hiroto, Matsumoto Naomichi, Maegaki Yoshihiro	4. 巻 43
2. 論文標題 Progressive cerebral atrophies in three children with COL4A1 mutations	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Brain and Development	6. 最初と最後の頁 1033 ~ 1038
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2021.06.008	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Itai Toshiyuki, Miyatake Satoko, Tsuchida Naomi, Saida Ken, Narahara Sho, Tsuyusaki Yu, Castro Matheus Augusto Araujo, Kim Chong Ae, Okamoto Nobuhiko, Uchiyama Yuri, Koshimizu Eriko, Hamanaka Kohei, Fujita Atsushi, Mizuguchi Takeshi, Matsumoto Naomichi	4. 巻 67
2. 論文標題 Novel CLTC variants cause new brain and kidney phenotypes	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 1 ~ 7
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-021-00957-3	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Shibuya Morie, Ueoka Saki, Onuma Akira, Kodama Kaori, Endo Wakaba, Okubo Yukimune, Inui Takehiko, Togashi Noriko, Nakashima Ichiro, Hino-Fukuyo Naomi, Ida Hiroyuki, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Haginoya Kazuhiro	4. 巻 43
2. 論文標題 A 23-year follow-up report of juvenile-onset Sandhoff disease presenting with a motor neuron disease phenotype and a novel variant	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Brain and Development	6. 最初と最後の頁 1029 ~ 1032
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2021.06.007	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Itai Toshiyuki, Miyatake Satoko, Hatano Taku, Hattori Nobutaka, Ohno Atsuko, Aoki Yusuke, Itomi Kazuya, Mori Harushi, Saitsu Hiroto, Matsumoto Naomichi	4. 巻 8
2. 論文標題 Cerebrovascular diseases in two patients with entire NSD1 deletion	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Human Genome Variation	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-021-00151-z	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Aoto K, Kato M, Akita T, Nakashima M, Mutoh H, Akasaka N, Tohyama J, Nomura Y, Hoshino K, Ago Y, Tanaka R, Epstein O, Ben-Haim R, Heyman E, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Fukuda A, Matsumoto N, Saitsu H.	4. 巻 12
2. 論文標題 ATP6VOA1 encoding the a1-subunit of the V0 domain of vacuolar H ⁺ -ATPases is essential for brain development in humans and mice	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Nature Communications	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41467-021-22389-5	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Mizuguchi Takeshi, Toyota Tomoko, Miyatake Satoko, Koshimizu Eriko, Tsuchida Naomi, Uchiyama Yuri, Fujita Atsushi, Takata Atsushi, Miyake Noriko, Kato Mitsuhiro, Tanaka Fumiaki, Adachi Hiroaki, Matsumoto Naomichi	4. 巻 144
2. 論文標題 Complete sequencing of expanded SAMD12 repeats by long-read sequencing and Cas9-mediated enrichment	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Brain	6. 最初と最後の頁 1103 ~ 1117
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/brain/awab021	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Miyatake S, Kato M, Kumamoto T, Hirose T, Koshimizu E, Matsui T, Takeuchi H, Doi H, Hamada K, Takahashi H, Tanaka F, Ogata K, Ohtaka-Maruyama C, Matsumoto N, et al.	4. 巻 24
2. 論文標題 De novo ATP1A3 variants cause polymicrogyria	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Sci Adv.	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1126/sciadv.abd2368	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Saida K, Fukuda T, Scott DA, Sengoku T, Ogata K, Nicosia A, Hernandez-Garcia A, Lalani SR, Azamian MS, Streff H, Liu P, Dai H, Mizuguchi T, Miyatake S, Asahina M, Ogata T, Miyake N, Matsumoto N.	4. 巻 9
2. 論文標題 OTUD5 Variants Associated With X-Linked Intellectual Disability and Congenital Malformation	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Front Cell Dev Biol.	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3389/fcell.2021.631428	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する
1. 著者名 den Hoed J, de Boer E, Voisin N, Dingemans AJM, Guex N, Wiel L, HB, Itai T, Jackson A, Matsumoto N, Mazel B, McWalter K, Meiner V, Mikati MA, Miyatake S, Mizuguchi T, Kleefstra T, Reymond A, Fisher SE, Vissers LELM et al.	4. 巻 108
2. 論文標題 Mutation-specific pathophysiological mechanisms define different neurodevelopmental disorders associated with SATB1 dysfunction	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Am J Hum Genet.	6. 最初と最後の頁 346-356
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2021.01.007	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する
1. 著者名 Iizuka A, Shiba N, Shimosato Y, Yoshitomi M, Nakamura T, Miyatake S, Takano Y, Sasaki K, Takeuchi M, Murata H, Yamamoto T, Matsumoto N, Ito S.	4. 巻 67
2. 論文標題 A 2-year-old patient with a diffuse intrinsic pontine glioma and radiation-induced moyamoya syndrome	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Pediatr Blood Cancer	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/pbc.28618	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Hiromoto Y, Azuma Y, Suzuki Y, Hoshina M, Uchiyama Y, Mitsuhashi S, Miyatake S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Kato M, Matsumoto N.	4. 巻 7
2. 論文標題 Hemizygous FLNA variant in West syndrome without periventricular nodular heterotopia	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Hum Genome Var	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-020-00131-9	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Ogasawara M, Nakagawa E, Takeshita E, Hamanaka K, Miyatake S, Matsumoto N, Sasaki M.	4. 巻 11
2. 論文標題 Clonazepam as an Effective Treatment for Epilepsy in a Female Patient with NEXMIF Mutation: Case Report	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Mol Syndromol	6. 最初と最後の頁 232-237
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1159/000510172	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Mizuguchi T, Okamoto N, Yanagihara K, Miyatake S, Uchiyama Y, Tsuchida N, Hamanaka K, Fujita A, Miyake N, Matsumoto N.	4. 巻 113
2. 論文標題 Pathogenic 12-kb copy-neutral inversion in syndromic intellectual disability identified by high-fidelity long-read sequencing	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Genomics	6. 最初と最後の頁 1044-1053
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ygeno.2020.10.038	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Uchiyama Y, Yamaguchi D, Iwama K, Miyatake S, Matsumoto N et al.	4. 巻 42
2. 論文標題 Efficient detection of copy-number variations using exome data: Batch- and sex-based analyses	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Hum Mutat	6. 最初と最後の頁 50-65
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/humu.24129	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Itai T, Hamanaka K, Sasaki K, Saitsu H, Miyatake S, Matsumoto N et al.	4. 巻 42
2. 論文標題 De novo variants in CELF2 that disrupt the nuclear localization signal cause developmental and epileptic encephalopathy	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Hum Mutat	6. 最初と最後の頁 66-76
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/humu.24130	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Hinokuma N, Nakashima M, Asai H, Nakamura K, Itai T, Miyatake S, Saitsu H, Matsumoto N, Kato M et al.	4. 巻 5
2. 論文標題 Clinical and genetic characteristics of patients with Doose syndrome	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Epilepsia Open	6. 最初と最後の頁 442-450
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/epi4.12417	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Itai T, Miyatake S, Taguri M, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N et al.	4. 巻 0
2. 論文標題 Prenatal clinical manifestations in individuals with COL4A1/2 variants	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 J Med Genet	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1136/jmedgenet-2020-106896	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Yamamoto A, Saito Y, Oyama Y, Watanabe Y, Ikeda A, Takayama R, Ikeda H, Takeshita S, Takumi I, Itai T, Miyatake S, Matsumoto N.	4. 巻 42
2. 論文標題 Effect of total callosotomy on KCNQ2-related intractable epilepsy	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Brain Dev	6. 最初と最後の頁 612-616
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2020.05.005	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Zaman T, Helbig KL, Clatot J, Fujiwara Y, Miyatake S, Ben-Zeev B, Helbig I, Matsumoto N, Kearney JA, Fry AE, Goldberg EM et al.	4. 巻 88
2. 論文標題 SCN3A-Related Neurodevelopmental Disorder: A Spectrum of Epilepsy and Brain Malformation	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Ann Neurol	6. 最初と最後の頁 348-362
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25809	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Hamanaka K, Imagawa E, Koshimizu E, Miyatake S, Tohyama J, Yamagata T, Miyauchi A, Ekhlilevitch N, Nakamura F, Kawashima T, Goshima Y, Mohamed AR, Ch'ng GS, Fujita A, Azuma Y, Yasuda K, Imamura S, Nakashima M, Saito H, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Matsumoto N.	4. 巻 106
2. 論文標題 De Novo Truncating Variants in the Last Exon of SEMA6B Cause Progressive Myoclonic Epilepsy	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Am J Hum Genet	6. 最初と最後の頁 549-558
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2020.02.011	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Yotsumoto Y, Harada A, Tsugawa J, Ikura Y, Utsunomiya H, Miyatake S, Matsumoto N, Kanemura Y, Hashimoto-Tamaoki T.	4. 巻 12
2. 論文標題 Infantile macrocephaly and multiple subcutaneous lipomas diagnosed with PTEN hamartoma tumor syndrome: A case report	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Mol Clin Oncol	6. 最初と最後の頁 329-335
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3892/mco.2020.1988	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Nakamura H, Doi H, Mitsuhashi S, Miyatake S, Katoh K, Frith MC, Asano T, Kudo Y, Ikeda T, Kubota S, Kunii M, Kitazawa Y, Tada M, Okamoto M, Joki H, Takeuchi H, Matsumoto N, Tanaka F.	4. 巻 65
2. 論文標題 Long-read sequencing identifies the pathogenic nucleotide repeat expansion in RFC1 in a Japanese case of CANVAS	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 J Hum Genet.	6. 最初と最後の頁 475-480
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-020-0733-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Itai Toshiyuki, Wang Zheng, Nishimura Gen, Miyatake Satoko, Miyake Noriko, Matsumoto Naomichi, Ikegawa Shiro	4. 巻 102
2. 論文標題 De novo heterozygous variants in KIF5B cause kyphomelic dysplasia	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Clinical Genetics	6. 最初と最後の頁 3~11
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.14133	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Fujita Atsushi, Kato Mitsuhiro, Miyatake Satoko, Mizuguchi Takeshi, Nakashima Mitsuko, Saito Hiroto, Miyake Noriko, Kakita Akiyoshi, Matsumoto Naomichi	4. 巻 11
2. 論文標題 An integrated genetic analysis of epileptogenic brain malformed lesions	5. 発行年 2023年
3. 雑誌名 Acta Neuropathologica Communications	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s40478-023-01532-x	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Kodama Kazuo, Aoyama Hiromi, Murakami Yoshimi, Miyatake Satoko, Iwama Kazuhiro, Mizuguchi Takeshi, Matsumoto Naomichi, Omata Taku	4. 巻 18
2. 論文標題 A case of early-infantile onset, rapidly progressive leukoencephalopathy with calcifications and cysts caused by biallelic SNORD118 variants	5. 発行年 2023年
3. 雑誌名 Radiology Case Reports	6. 最初と最後の頁 1217 ~ 1220
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.radcr.2022.11.033	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Itai Toshiyuki, Sugie Atsushi, Nitta Yohei, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi	4. 巻 13
2. 論文標題 A novel NONO variant that causes developmental delay and cardiac phenotypes	5. 発行年 2023年
3. 雑誌名 Scientific Reports	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41598-023-27770-6	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Saida Ken, Maroofian Reza, Sengoku Toru, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi	4. 巻 25
2. 論文標題 Brain monoamine vesicular transport disease caused by homozygous SLC18A2 variants: A study in 42 affected individuals	5. 発行年 2023年
3. 雑誌名 Genetics in Medicine	6. 最初と最後の頁 90 ~ 102
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.gim.2022.09.010	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Sakamoto Masamune, Iwama Kazuhiro, Miyatake Satoko, Mizuguchi Takeshi, Miyake Noriko, Matsumoto Naomichi	4. 巻 24
2. 論文標題 Genetic and clinical landscape of childhood cerebellar hypoplasia and atrophy	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Genetics in Medicine	6. 最初と最後の頁 2453 ~ 2463
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.gim.2022.08.007	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Suzuki Toshifumi, Osaka Hitoshi, Miyake Noriko, Miyatake Satoko, Mizuguchi Takeshi, Takeda Satoru, Matsumoto Naomichi	4. 巻 9
2. 論文標題 Distal 2q duplication in a patient with intellectual disability	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Human Genome Variation	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-022-00215-8	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Arai Yuto, Okanishi Tohru, Miyatake Satoko, Maeoka Yukinori, Fujimoto Ayataka, Matsumoto Naomichi, Maegaki Yoshihiro	4. 巻 44
2. 論文標題 A case of ALG11-congenital disorders of glycosylation diagnosed by post-mortem whole exome sequencing	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Brain and Development	6. 最初と最後の頁 732 ~ 736
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2022.07.005	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Saida Ken, Chong Pin Fee, Miyatake Satoko, Miyake Noriko, Kato Mitsuhiro, Kira Ryutaro, Matsumoto Naomichi	4. 巻 141
2. 論文標題 Monogenic causes of pigmentary mosaicism	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Human Genetics	6. 最初と最後の頁 1771 ~ 1784
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00439-022-02437-w	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 Kameyama Shinichi, Mizuguchi Takeshi, Miyatake Satoko, Kanai Kazuaki, Tanaka Fumiaki, Matsumoto Naomichi	4. 巻 114
2. 論文標題 Patients with biallelic GGC repeat expansions in NOTCH2NLC exhibiting a typical neuronal intranuclear inclusion disease phenotype	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Genomics	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ygeno.2022.110469	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Marafi Dana, Kozar Nina, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Lupski James R., Meijer Dies, Wagner Matias	4. 巻 109
2. 論文標題 A reverse genetics and genomics approach to gene paralog function and disease: Myokymia and the juxtapanode	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 1713 ~ 1723
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2022.07.006	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 TsujiKawa Koyo, Hamanaka Kohei, Miyatake Satoko, Sobue Gen, Matsumoto Naomichi, Katsuno Masahisa, Japanese Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative (J-ADNI), Japanese Longitudinal Biomarker Study in PSP and CBD (JALPAC) Consortium	4. 巻 8
2. 論文標題 Actin-binding protein filamin-A drives tau aggregation and contributes to progressive supranuclear palsy pathology	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Science Advances	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1126/sciadv.abm5029	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Hamanaka Kohei, Miyake Noriko, Mizuguchi Takeshi, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi	4. 巻 14
2. 論文標題 Large-scale discovery of novel neurodevelopmental disorder-related genes through a unified analysis of single-nucleotide and copy number variants	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Genome Medicine	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13073-022-01042-w	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Masuda Takuya, Osaka Hitoshi, Tsuchida Naomi, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Yamagata Takanori	4. 巻 19
2. 論文標題 Long-term course of early onset developmental and epileptic encephalopathy associated with 2q24.3 microduplication	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Epilepsy Behavior Reports	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ebr.2022.100547	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Seyama R, Tsuchida N, Koshimizu E, Miyatake S, Mizuguchi T, Makino S, Itakura A, Okada S, Okamoto N, Ogata K, Uchiyama Y, Matsumoto N	4. 巻 67
2. 論文標題 Two families with TET3-related disorder showing neurodevelopmental delay with craniofacial dysmorphisms	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 157 ~ 164
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-021-00986-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Aoi Hiromi, Mizuguchi Takeshi, Suzuki Toshifumi, Miyatake Satoko, Mitsuhashi Satomi, Takata Atsushi, Miyake Noriko, Takeda Satoru, Itakura Atsuo, Matsumoto Naomichi	4. 巻 66
2. 論文標題 Whole exome sequencing of fetal structural anomalies detected by ultrasonography	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 499 ~ 507
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-020-00869-8	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Doi Hiroshi, Okubo Masaki, Fukai Ryoko, Fujita Atsushi, Miyatake Satoko, Miyake Noriko, Sone Jun, Sobue Gen, Takeuchi Hideyuki, Matsumoto Naomichi, Tanaka Fumiaki	4. 巻 88
2. 論文標題 Reply to "GGC Repeat Expansion of NOTCH2NLC is Rare in European Leukoencephalopathy"	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Annals of Neurology	6. 最初と最後の頁 642 ~ 643
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25819	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Sakamoto Masamune, Iwama Kazuhiro, Sekiguchi Futoshi, Miyatake Satoko, Mizuguchi Takeshi, Takata Atsushi, Saitsu Hiroto, Miyake Noriko, Matsumoto Naomichi	4. 巻 66
2. 論文標題 Novel EXOSC9 variants cause pontocerebellar hypoplasia type 1D with spinal motor neuronopathy and cerebellar atrophy	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 401 ~ 407
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-020-00853-2	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

〔学会発表〕 計10件 (うち招待講演 6件 / うち国際学会 0件)

1. 発表者名 宮武 聡子
2. 発表標題 希少疾患・ミオパチーなどのゲノム研究(シンポジウム44:孤発性・家族性神経疾患のゲノム研究)
3. 学会等名 第62回日本神経学会学術大会 (招待講演)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 Miyatake S, Kato M, Koshimizu E, Takeuchi H, Doi H, Nakashima M, Takata A, Hamanaka K, Mizuguchi T, Miyake N, Saitsu H, Tanaka F, and Matsumoto N
2. 発表標題 Polymicrogyria as a novel ATP1A3-related phenotype.
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第66回大会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 Miyatake S, Kato M, Matsumoto M
2. 発表標題 The de novo hotspot variant in SCN3A cause polymicrogyria: report of patients and literature review
3. 学会等名 第61回日本神経学会学術大会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 宮武 聡子
2. 発表標題 シンポジウム12: 脳形成の新たな分子機構と小児神経疾患 イオンチャネルと脳形成異常
3. 学会等名 第62回日本小児神経学会学術集会 (招待講演)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Miyatake S
2. 発表標題 ANKRD11 variants cause variable clinical features associated with KBG syndrome and Coffin-Siris-like syndrome
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第65回大会 (招待講演)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 宮武 聡子
2. 発表標題 教育セッション3「遺伝性疾患の分子生物学的理解」
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第65回大会 (招待講演)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Miyatake S, Yoshida K, Doi H, Tanaka F, Matsumoto M
2. 発表標題 Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome has repeat conformation heterogeneity
3. 学会等名 第63回日本神経学会学術大会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 宮武聡子
2. 発表標題 教育コース08: 神経内科医が知っておきたい小児神経
3. 学会等名 第63回日本神経学会学術大会 (招待講演)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 宮武聡子
2. 発表標題 ホットトピックス06: 小児神経疾患の分子機構最前線 ~ 成人との懸け橋
3. 学会等名 第63回日本神経学会学術大会 (招待講演)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 宮武聡子、吉田邦広、土井宏、田中章景、松本直通
2. 発表標題 CANVASはrepeat conformation heterogeneityを有する
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第67回大会
4. 発表年 2022年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
---------	---------------------------	-----------------------	----

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8 . 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------