

# CLNE0020: Motoneurons, Neuromuscular Junctions and Associated Disease

View Online



1

J. A. Morren and N. Galvez-Jimenez, Expert Opinion on Investigational Drugs, 2012, **21**, 297-320.

2

H. Mitsumoto, B. R. Brooks and V. Silani, The Lancet Neurology, 2014, **13**, 1127-1138.

3

N. J. Maragakis, Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration, 2017, **18**, 98-103.

4

J. Hughes, S. Rees, S. Kalindjian and K. Philpott, British Journal of Pharmacology, 2011, **162**, 1239-1249.

5

D. J. Birnkrant, K. Bushby, C. M. Bann, S. D. Apkon, A. Blackwell, D. Brumbaugh, L. E. Case, P. R. Clemens, S. Hadjiyannakis, S. Pandya, N. Street, J. Tomezsko, K. R. Wagner, L. M. Ward and D. R. Weber, The Lancet Neurology, 2018, **17**, 251-267.

6

D. J. Birnkrant, K. Bushby, C. M. Bann, B. A. Alman, S. D. Apkon, A. Blackwell, L. E. Case, L.

Cripe, S. Hadjiyannakis, A. K. Olson, D. W. Sheehan, J. Bolen, D. R. Weber and L. M. Ward, *The Lancet Neurology*, 2018, **17**, 347–361.

7

D. J. Birnkrant, K. Bushby, C. M. Bann, S. D. Apkon, A. Blackwell, M. K. Colvin, L. Cripe, A. R. Herron, A. Kennedy, K. Kinnett, J. Naprawa, G. Noritz, J. Poysky, N. Street, C. J. Trout, D. R. Weber and L. M. Ward, *The Lancet Neurology*, 2018, **17**, 445–455.

8

E. Mercuri, R. S. Finkel, F. Muntoni, B. Wirth, J. Montes, M. Main, E. S. Mazzone, M. Vitale, B. Snyder, S. Quijano-Roy, E. Bertini, R. H. Davis, O. H. Meyer, A. K. Simonds, M. K. Schroth, R. J. Graham, J. Kirschner, S. T. Iannaccone, T. O. Crawford, S. Woods, Y. Qian, T. Sejersen, F. Muntoni, B. Wirth, F. D. Tiziano, J. Kirschner, E. Tizzano, H. Topaloglu, K. Swoboda, N. Laing, S. Kayoko, T. Prior, W. K. Chung, S.-M. Wu, J. Montes, E. Mazzone, M. Main, C. Coleman, R. Gee, A. Glanzman, A.-K. Kroksmark, K. Krosschell, L. Nelson, K. Rose, A. Stępień, C. Vuillerot, M. Vitale, B. Snyder, S. Quijano-Roy and J. Dubousset, *Neuromuscular Disorders*, 2018, **28**, 103–115.

9

R. S. Finkel, E. Mercuri, O. H. Meyer, A. K. Simonds, M. K. Schroth, R. J. Graham, J. Kirschner, S. T. Iannaccone, T. O. Crawford, S. Woods, F. Muntoni, B. Wirth, J. Montes, M. Main, E. S. Mazzone, M. Vitale, B. Snyder, S. Quijano-Roy, E. Bertini, R. H. Davis, Y. Qian and T. Sejersen, *Neuromuscular Disorders*, 2018, **28**, 197–207.

10

M. Scoto, R. S. Finkel, E. Mercuri and F. Muntoni, *Gene Therapy*, 2017, **24**, 514–519.

11

D. Ramsey, M. Scoto, A. Mayhew, M. Main, E. S. Mazzone, J. Montes, R. de Sanctis, S. Dunaway Young, R. Salazar, A. M. Glanzman, A. Pasternak, J. Quigley, E. Mirek, T. Duong, R. Gee, M. Civitello, G. Tennekoon, M. Pane, M. C. Pera, K. Bushby, J. Day, B. T. Darras, D. De Vivo, R. Finkel, E. Mercuri and F. Muntoni, *PLOS ONE*, , DOI:10.1371/journal.pone.0172346.

12

E. S. Mazzone, A. Mayhew, J. Montes, D. Ramsey, L. Fanelli, S. D. Young, R. Salazar, R. De Sanctis, A. Pasternak, A. Glanzman, G. Coratti, M. Civitello, N. Forcina, R. Gee, T. Duong, M. Pane, M. Scoto, M. C. Pera, S. Messina, G. Tennekoon, J. W. Day, B. T. Darras, D. C. De Vivo, R. Finkel, F. Muntoni and E. Mercuri, *Muscle & Nerve*, 2017, **55**, 869–874.

13

E. Westerberg, C. J. Molin, S. Spörndly Nees, J. Widenfalk and A. R. Punga, *Medicine*, , DOI:10.1097/MD.00000000000011510.

14

J. H. Peragallo, *Seminars in Pediatric Neurology*, 2017, **24**, 116–121.

15

M. Laurá, D. Singh, G. Ramdharry, J. Morrow, M. Skorupinska, D. Pareyson, J. Burns, R. A. Lewis, S. S. Scherer, D. N. Herrmann, N. Cullen, C. Bradish, L. Gaiani, N. Martinelli, P. Gibbons, G. Pfeffer, P. Phisitkul, K. Wapner, J. Sanders, S. Flemister, M. E. Shy and M. M. Reilly, *Muscle & Nerve*, 2018, **57**, 255–259.

16

M. M. Reilly, D. Pareyson, J. Burns, M. Laurá, M. E. Shy, D. Singh, P. H. Agren, V. Altmann, J. Baets, P. Briggs, J. Burns, K. Butcher, L. Gaiani, F. Genovese, P. Gibbons, M. Laurá, J. W. Louwerens, A. Manzur, I. Moroni, N. Martinelli, D. Pareyson, G. Pfeffer, G. Ramdharry, M. M. Reilly, M. Shy, D. Singh, M. van der Linden and W. Wenz, *Neuromuscular Disorders*, 2017, **27**, 1138–1142.

17

G. M. Ramdharry, A. Pollard, C. Anderson, M. Laurá, S. M. Murphy, M. Dudziec, E. L. Dewar, E. Hutton, R. Grant and M. M. Reilly, *Journal of the Peripheral Nervous System*, 2014, **19**, 328–332.

18

S. Gibson and V. Haringer, Orphan Drugs: Research and Reviews, ,  
DOI:10.2147/ODRR.S63585.

19

D. J. Berlowitz, M. E. Howard, J. F. Fiore, S. Vander Hoorn, F. J. O'Donoghue, J. Westlake, A. Smith, F. Beer, S. Mathers and P. Talman, Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry, 2016, **87**, 280–286.

20

C. A. Harwood, C. J. McDermott and P. J. Shaw, Medicine, 2012, **40**, 540–545.

21

V. E. Drory, E. Goltsman, J. Goldman Reznik, A. Mosek and A. D. Korczyn, Journal of the Neurological Sciences, 2001, **191**, 133–137.

22

A. Al-Chalabi, L. H. van den Berg and J. Veldink, Nature Reviews Neurology, 2017, **13**, 96–104.

23

M. T. Carrì, N. D'Ambrosi and M. Cozzolino, Biochemical and Biophysical Research Communications, 2017, **483**, 1187–1193.

24

G. Lin, D. Mao and H. J. Bellen, in Fly Models of Human Diseases, Elsevier, 2017, vol. 121, pp. 111–171.

25

Z. Monahan, F. Shewmaker and U. B. Pandey, Brain Research, 2016, **1649**, 189–200.

26

C. Ruegsegger and S. Saxena, *Brain Research*, 2016, **1648**, 571–579.

27

A. E. Renton, A. Chiò and B. J. Traynor, *Nature Neuroscience*, 2014, **17**, 17–23.

28

T. M. Jessell, *Nature Reviews Genetics*, 2000, **1**, 20–29.

29

R. Harland, *Current Opinion in Genetics & Development*, 2000, **10**, 357–362.

30

J. S. Dasen and T. M. Jessell, in *Hox Genes*, Elsevier, 2009, vol. 88, pp. 169–200.

31

D. Bonanomi and S. L. Pfaff, *Cold Spring Harbor Perspectives in Biology*, 2010, **2**, a001735–a001735.

32

H. Darabid, A. P. Perez-Gonzalez and R. Robitaille, *Nature Reviews Neuroscience*, 2014, **15**, 703–718.

33

K. C. Kanning, A. Kaplan and C. E. Henderson, *Annual Review of Neuroscience*, 2010, **33**, 409–440.

34

D. R. Ladle, E. Pecho-Vrieseling and S. Arber, *Neuron*, 2007, **56**, 270–283.

35

R. M. Brownstone and T. V. Bui, in *Breathe, Walk and Chew: The Neural Challenge: Part I*, Elsevier, 2010, vol. 187, pp. 81–95.

36

L. Li, W.-C. Xiong and L. Mei, *Annual Review of Physiology*, 2018, **80**, 159–188.

37

N. Singhal and P. T. Martin, *Developmental Neurobiology*, 2011, **71**, 982–1005.

38

H. Nishimune, G. Valdez, G. Jarad, C. L. Moulson, U. Müller, J. H. Miner and J. R. Sanes, *The Journal of Cell Biology*, 2008, **182**, 1201–1215.

39

R. Rudolf, M. M. Khan, S. Labeit and M. R. Deschenes, *Frontiers in Aging Neuroscience*, , DOI:10.3389/fnagi.2014.00099.

40

R. A. Jones, C. Harrison, S. L. Eaton, M. Llaverro Hurtado, L. C. Graham, L. Alkhamash, O. A. Oladiran, A. Gale, D. J. Lamont, H. Simpson, M. W. Simmen, C. Soeller, T. M. Wishart and T. H. Gillingwater, *Cell Reports*, 2017, **21**, 2348–2356.

41

E. O'Connor, A. Töpf, R. P. Zahedi, S. Spendiff, D. Cox, A. Roos and H. Lochmüller, *Annals of the New York Academy of Sciences*, 2018, **1412**, 102–112.

42

A. G. Engel, X.-M. Shen, D. Selcen and S. M. Sine, *The Lancet Neurology*, 2015, **14**, 420–434.

43

P. M. R. Cruz, J. Palace and D. Beeson, *Current Opinion in Neurology*, 2014, **27**, 566–575.

44

P. M. Rodríguez Cruz, J. Palace and D. Beeson, *Journal of Neurology*, 2014, **261**, 2234–2243.

45

K. Belaya, P. M. Rodríguez Cruz, W. W. Liu, S. Maxwell, S. McGowan, M. E. Farrugia, R. Petty, T. J. Walls, M. Sedghi, K. Basiri, W. W. Yue, A. Sarkozy, M. Bertoli, M. Pitt, R. Kennett, A. Schaefer, K. Bushby, M. Parton, H. Lochmüller, J. Palace, F. Muntoni and D. Beeson, *Brain*, 2015, **138**, 2493–2504.

46

P. M. Rodríguez Cruz, C. Sewry, D. Beeson, S. Jayawant, W. Squier, R. McWilliam and J. Palace, *Neuromuscular Disorders*, 2014, **24**, 1103–1110.

47

S. J. Crisp, D. M. Kullmann and A. Vincent, *Nature Reviews Neuroscience*, 2016, **17**, 103–117.

48

N. E. Gilhus, *New England Journal of Medicine*, 2016, **375**, 2570–2581.

49

L. L. Kusner and H. J. Kaminski, in *Neurobiology of Brain Disorders*, Elsevier, 2015, pp. 135–150.

50

D. G. Leung, *Other Proven and Putative Autoimmune Disorders of the Peripheral Nervous System*, Oxford University Press, 2017, vol. 1.

51

J. Spillane, D. J. Beeson and D. M. Kullmann, *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 2010, **81**, 850–857.

52

M. N. Meriggioli and D. B. Sanders, *The Lancet Neurology*, 2009, **8**, 475–490.

53

J. Spillane, Y. Ermolyuk, M. Cano-Jaimez, B. Lang, A. Vincent, K. E. Volynski and D. M. Kullmann, *Neurology*, 2015, **84**, 575–579.

54

G. I. Wolfe, H. J. Kaminski, I. B. Aban, G. Minisman, H.-C. Kuo, A. Marx, P. Ströbel, C. Mazia, J. Oger, J. G. Cea, J. M. Heckmann, A. Evoli, W. Nix, E. Ciafaloni, G. Antonini, R. Witoonpanich, J. O. King, S. R. Beydoun, C. H. Chalk, A. C. Barboi, A. A. Amato, A. I. Shaibani, B. Katirji, B. R. F. Lecky, C. Buckley, A. Vincent, E. Dias-Tosta, H. Yoshikawa, M. Waddington-Cruz, M. T. Pulley, M. H. Rivner, A. Kostera-Pruszczyk, R. M. Pascuzzi, C. E. Jackson, G. S. Garcia Ramos, J. J. G. M. Verschuuren, J. M. Massey, J. T. Kissel, L. C. Werneck, M. Benatar, R. J. Barohn, R. Tandan, T. Mozaffar, R. Conwit, J. Odenkirchen, J. R. Sonett, A. Jaretzki, J. Newsom-Davis and G. R. Cutter, *New England Journal of Medicine*, 2016, **375**, 511–522.



55

Orrell, Richard W Barclay, Chris, Practitioner, **260**, 17–21.

56

S. Morgan and R. W. Orrell, British Medical Bulletin, 2016, **119**, 87–98.

57

G. Fuller and M. Manford, Neurology: an illustrated colour text, Churchill Livingstone Elsevier, Edinburgh, 3rd ed., 2010.

58

59

P. Couratier, P. Corcia, G. Lautrette, M. Nicol, P.-M. Preux and B. Marin, Revue Neurologique , 2016, **172**, 37–45.

60

M. Otto, R. Bowser, M. Turner, J. Berry, J. Brettschneider, J. Connor, J. Costa, M. Cudkowicz, J. Glass, O. Jahn, S. Lehnert, A. Malaspina, L. Parnetti, A. Petzold, P. Shaw, A. Sherman, P. Steinacker, S. Süßmuth, C. Teunissen, H. Tumani, A. Wuolikainen and A. Ludolph, Amyotrophic Lateral Sclerosis, 2012, **13**, 1–10.

61

C.-H. Lu, C. Macdonald-Wallis, E. Gray, N. Pearce, A. Petzold, N. Norgren, G. Giovannoni, P. Fratta, K. Sidle, M. Fish, R. Orrell, R. Howard, K. Talbot, L. Greensmith, J. Kuhle, M. R. Turner and A. Malaspina, Neurology, 2015, **84**, 2247–2257.

62

M. Benatar, K. Boylan, A. Jeromin, S. B. Rutkove, J. Berry, N. Atassi and L. Bruijn, Muscle & Nerve, 2016, **53**, 169–182.

63

U. Andreasson, K. Blennow and H. Zetterberg, *Alzheimer's & Dementia: Diagnosis, Assessment & Disease Monitoring*, 2016, **3**, 98–102.

64

T. F. Gendron, J. Chew, J. N. Stankowski, L. R. Hayes, Y.-J. Zhang, M. Prudencio, Y. Carlomagno, L. M. Daugherty, K. Jansen-West, E. A. Perkerson, A. O'Raw, C. Cook, L. Pregent, V. Belzil, M. van Blitterswijk, L. J. Tabassian, C. W. Lee, M. Yue, J. Tong, Y. Song, M. Castanedes-Casey, L. Rousseau, V. Phillips, D. W. Dickson, R. Rademakers, J. D. Fryer, B. K. Rush, O. Pedraza, A. M. Caputo, P. Desaro, C. Palmucci, A. Robertson, M. G. Heckman, N. N. Diehl, E. Wiggs, M. Tierney, L. Braun, J. Farren, D. Lacomis, S. Ladha, C. N. Fournier, L. F. McCluskey, L. B. Elman, J. B. Toledo, J. D. McBride, C. Tiloca, C. Morelli, B. Poletti, F. Solca and A. Prelle, *Science Translational Medicine*, , DOI:10.1126/scitranslmed.aai7866.

65

A. Vincent, *Nature Reviews Immunology*, 2002, **2**, 797–804.

66

L. Jacobson, A. Polizzi, G. Morriss-Kay and A. Vincent, *Journal of Clinical Investigation*, 1999, **103**, 1031–1038.

67

S. Viegas, L. Jacobson, P. Waters, J. Cossins, S. Jacob, M. I. Leite, R. Webster and A. Vincent, *Experimental Neurology*, 2012, **234**, 506–512.

68

I. Koneczny, J. Cossins and A. Vincent, *Journal of Anatomy*, 2014, **224**, 29–35.

69

I. Koneczny, J. Cossins, P. Waters, D. Beeson and A. Vincent, *PLoS ONE*, ,

DOI:10.1371/journal.pone.0080695.

70

S. J. Crisp, D. M. Kullmann and A. Vincent, *Nature Reviews Neuroscience*, 2016, **17**, 103–117.

71

I. O. C. Woollacott and J. D. Rohrer, *Journal of Neurochemistry*, 2016, **138**, 6–31.

72

E. Gordon, J. D. Rohrer and N. C. Fox, *Journal of Neurochemistry*, 2016, **138**, 193–210.

73

Volume 58, Issue 3, March 2016.

74

N. M. Badders, A. Korff, H. C. Miranda, P. K. Vuppala, R. B. Smith, B. J. Winborn, E. R. Quemim, B. L. Sopher, J. Dearman, J. Messing, N. C. Kim, J. Moore, B. D. Freibaum, A. P. Kanagaraj, B. Fan, H. Tillman, P.-C. Chen, Y. Wang, B. B. F. III, Y. Li, H. J. Kim, A. R. La Spada and J. P. Taylor, *Nature Medicine*, 2018, **24**, 427–437.

75

L. K. Beitel, C. Alvarado, S. Mokhtar, M. Paliouras and M. Trifiro, *Frontiers in Neurology*, , DOI:10.3389/fneur.2013.00053.

76

C. J. Cortes, S.-C. Ling, L. T. Guo, G. Hung, T. Tsunemi, L. Ly, S. Tokunaga, E. Lopez, B. L. Sopher, C. F. Bennett, G. D. Shelton, D. W. Cleveland and A. R. La Spada, *Neuron*, 2014, **82**, 295–307.

77

P. Fratta, N. Nirmalanathan, L. Masset, I. Skorupinska, T. Collins, A. Cortese, S. Pemble, A. Malaspina, E. M. C. Fisher, L. Greensmith and M. G. Hanna, *Neurology*, 2014, **82**, 2077–2084.

78

A. P. Lieberman, Z. Yu, S. Murray, R. Peralta, A. Low, S. Guo, X. X. Yu, C. J. Cortes, C. F. Bennett, B. P. Monia, A. R. La Spada and G. Hung, *Cell Reports*, 2014, **7**, 774–784.

79

B. Malik, N. Nirmalanathan, L. G. Bilisland, A. R. La Spada, M. G. Hanna, G. Schiavo, J.-M. Gallo and L. Greensmith, *Human Molecular Genetics*, 2011, **20**, 1776–1786.

80

B. Malik, N. Nirmalanathan, A. L. Gray, A. R. La Spada, M. G. Hanna and L. Greensmith, *Brain*, 2013, **136**, 926–943.

81

R. Manzano, G. Sorarú, C. Grunseich, P. Fratta, E. Zuccaro, M. Pennuto and C. Rinaldi, *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 2018, **89**, 808–812.

82

C. Milioto, A. Malena, E. Maino, M. J. Polanco, C. Marchioretta, D. Borgia, M. G. Pereira, B. Blaauw, A. P. Lieberman, R. Venturini, M. Plebani, F. Sambataro, L. Vergani, E. Pegoraro, G. Sorarù and M. Pennuto, *Scientific Reports*, , DOI:10.1038/srep41046.