

RECHERCHE sur Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)

Publications & Articles

2019

[Pour ouvrir l'abstract \(le résumé\) de la publication](#)

*Maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier et pointer le titre de l'article avec la souris
Ou bien clic droit de la souris sur le titre puis ouvrir le lien hypertexte*

[Pour faire une recherche dans le document par mot clé](#)

Saisir le mot clé dans le champ recherche sur Word :



[Generation and characterization of six human induced pluripotent stem cell lines \(iPSC\) from three families with AP4B1-associated hereditary spastic paraplegia ...](#)

Génération et caractérisation de six lignées de cellules souches pluripotentes induites par l'homme (iPSC) issues de trois familles atteintes de paraplégie spastique héréditaire associée à AP4B1

J Teinert, R Behne, A D'Amore, M Wimmer, S Dwyer... - Stem Cell Research, 2019

[SPTAN1 variants as a potential cause for autosomal recessive hereditary spastic paraplegia.](#)

Variant SPTAN1 cause potentielle de la paraplégie spastique héréditaire autosomique récessive.

Leveille E, Estiar MA, Krohn L, Spiegelman D, Dionne-Laporte A, Dupré N, Trempe JF, Rouleau GA, Gan-Or Z. J Hum Genet. 2019 Sep 12. doi: 10.1038/s10038-019-0669-2. [Epub ahead of print]

[UBAP1 mutations cause juvenile-onset hereditary spastic paraplegias \(SPG80\) and impair UBAP1 targeting to endosomes.](#)

Les mutations de UBAP1 provoquent des paraplégies spastiques héréditaires (SPG80) et empêchent le ciblage des UBAP1 sur les endosomes.

Nan H, Ichinose Y, Tanaka M, Koh K, Ishiura H, Mitsui J, Mizukami H, Morimoto M, Hamada S, Ohtsuka T, Tsuji S, Takiyama Y.

J Hum Genet. 2019 Sep 12. doi: 10.1038/s10038-019-0670-9. [Epub ahead of print]

[\[Genetics of movement disorders-rare but important\].](#)

Génétique des troubles du mouvement - rare mais important]

Klebe S, Timmann D.

Nervenarzt. 2019 Feb;90(2):197-210. doi: 10.1007/s00115-018-0659-1. Review. German.

[Genetic work-up of hereditary spastic paraplegias is crucial for classifying these disorders](#)

Le bilan génétique des paraplégies spastiques héréditaires est crucial pour la classification de ces troubles

J Finsterer, FA Scorza, CA Scorza - Arquivos de Neuro-Psiquiatria, 2019

[Kinesin-3 family members in hereditary spastic paraplegia](#)

Membres de la famille Kinesin-3 dans la paraplégie spastique héréditaire

Michael A. Silverman, Dominik R. Gabrych, Victor Lau and Shinsuke Niwa

[KIF1A variants are a frequent cause of autosomal dominant hereditary spastic paraplegia.](#)

Les variants KIF1A sont une cause fréquente de paraplégie spastique héréditaire autosomique dominante.

Pennings M, Schouten MI, van Gaalen J, Meijer RPP, de Bot ST, Kriek M, Saris CGJ, van den Berg LH, van Es MA, Zuidgeest DMH, Elting MW, van de Kamp JM, van Spaendonck-Zwarts KY, Die-Smulders C, Brilstra EH, Verschuuren CC, de Vries BBA, Bruijn J, Sofou K, Duijkers FA, Jaeger B, Schieving JH, van de Warrenburg BP, Kamsteeg EJ.

Eur J Hum Genet. 2019 Sep 5. doi: 10.1038/s41431-019-0497-z. [Epub ahead of print]

[A p.Arg499His Mutation in SPAST Is Associated with Infantile Onset Ascending Spastic Paralysis Complicated with Dysarthria and Anarthria.](#)

Une mutation p.Arg499His dans SPAST est associée à une paralysie spastique ascendante infantile ascendante compliquée de dysarthrie et d'anarthrie.

Ogasawara M, Saito T, Koshimizu E, Akasaka N, Sasaki M.

Neuropediatrics. 2019 Sep 4. doi: 10.1055/s-0039-1694973. [Epub ahead of print]

[Functional effects of botulinum toxin type A in the hip adductors and subsequent stretching in patients with hereditary spastic paraplegia.](#)

Effets fonctionnels de la toxine botulique de type A sur les adducteurs de la hanche et leur étirement ultérieur chez les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Ivan Lith BJH, den Boer J, van de Warrenburg BPC, Weerdesteyn V, Geurts AC.

J Rehabil Med. 2019 Jun 18;51(6):434-441. doi: 10.2340/16501977-2556.

[Diseases of connexins expressed in myelinating glia.](#)

Maladies des connexions exprimées dans les cellules gliales myélinisantes.

Abrams CK.

Neurosci Lett. 2019 Mar 16;695:91-99. doi: 10.1016/j.neulet.2017.05.037. Epub 2017 May 23. Review.

[Motor Evoked Potentials in Hereditary Spastic Paraplegia—A Systematic Review](#)

Potentiels évoqués moteurs dans la paraplégie spastique héréditaire - Revue systématique

SF Siow, RC Smail, K Ng, KR Kumar, CM Sue - Frontiers in Neurology, 2019

[Disease-associated mutations hyperactivate KIF1A motility and anterograde axonal transport of synaptic vesicle precursors.](#)

Les mutations associées à la maladie, hyperactivent la motilité de KIF1A et le transport axonal antérograde des précurseurs de la vésicule synaptique.

Chiba K, Takahashi H, Chen M, Obinata H, Arai S, Hashimoto K, Oda T, McKenney RJ, Niwa S.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2019 Aug 27. pii: 201905690. doi: 10.1073/pnas.190569011

[Technical Validation of an Automated Mobile Gait Analysis System for Hereditary Spastic Paraplegia Patients.](#)

Validation technique d'un système automatisé d'analyse de la marche mobile pour les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Martindale C, Roth N, Gassner H, List J, Regensburger M, Eskofier BM, Kohl Z.

IEEE J Biomed Health Inform. 2019 Aug 26. doi: 10.1109/JBHI.2019.2937574. [Epub ahead of print]

[MitCHAP-60 and Hereditary Spastic Paraplegia SPG-13 Arise from an Inactive hsp60 Chaperonin that Fails to Fold the ATP Synthase \$\beta\$ -Subunit.](#)

MitCHAP-60 et la paraplégie spastique héréditaire SPG-13 proviennent d'une chaperonine inactive du hsp60 qui ne parvient pas à plier la sous-unité β de l'ATP Synthase.

Wang J, Enriquez AS, Li J, Rodriguez A, Holguin B, Von Salzen D, Bhatt JM, Bernal RA.

Sci Rep. 2019 Aug 23;9(1):12300. doi: 10.1038/s41598-019-48762-5.

[Corticospinal tract damage in HHH syndrome: a metabolic cause of hereditary spastic paraplegia.](#)

Alterations du tractus cortico-spinal dans le syndrome HHH (Hyperornithinémie-Hyperammoniémie-Homocitrullinurie) : une cause métabolique de la paraplégie spastique héréditaire.

Olivieri G, Pro S, Diodato D, Di Capua M, Longo D, Martinelli D, Bertini E, Dionisi-Vici C. Orphanet J Rare Dis. 2019 Aug 23;14(1):208. doi: 10.1186/s13023-019-1181-7.

[m-AAA proteases, mitochondrial calcium homeostasis and neurodegeneration.](#)

Protéases m-AAA, homéostasie calcique mitochondriale et neurodégénérescence.

Patron M, Sprenger HG, Langer T.

Cell Res. 2018 Mar;28(3):296-306. doi: 10.1038/cr.2018.17. Epub 2018 Feb 16. Review.

[Parkinsonism and spastic paraplegia type 7: Expanding the spectrum of mitochondrial Parkinsonism.](#)

Parkinson et paraplégie spastique de type 7: élargissement du spectre du parkinson mitochondrial.

De la Casa-Fages B, Fernández-Eulate G, Gamez J, Barahona-Hernando R, Morís G, García-Barcina M, Infante J, Zulaica M, Fernández-Pelayo U, Muñoz-Oreja M, Urtasun M, Olaskoaga A, Zelaya V, Jericó I, Saez-Villaverde R, Catalina I, Sola E, Martínez-Sáez E, Pujol A, Ruiz M, Schlüter A, Spinazzola A, Muñoz-Blanco JL, Grandas F, Holt I, Álvarez V, López de Munaín A.

Mov Disord. 2019 Aug 21. doi: 10.1002/mds.27812. [Epub ahead of print]

[Hereditary spastic paraplegia associated with a rare IFIH1 mutation: a case report and literature review.](#)

Paraplégie spastique héréditaire associée à une mutation rare de IFIH1 : rapport d'un cas et revue de la littérature.

Liu N, Chen J, Xu C, Shi T, Li J.

Hereditas. 2019 Aug 13;156:28. doi: 10.1186/s41065-019-0104-x. eCollection 2019.

[EPT1 \(selenoprotein I\) is critical for the neural development and maintenance of plasmalogen in humans.](#)

EPT1 (sélénoprotéine I) est essentiel pour le développement neuronal et le maintien du plasmalogène chez l'homme.

Horibata Y, Elpeleg O, Eran A, Hirabayashi Y, Savitzki D, Tal G, Mandel H, Sugimoto H.

J Lipid Res. 2018 Jun;59(6):1015-1026. doi: 10.1194/jlr.P081620. Epub 2018 Mar 2.

[Complexity of Generating Mouse Models to Study the Upper Motor Neurons: Let Us Shift Focus from Mice to Neurons.](#)

Complexité de la génération de modèles de souris pour étudier les neurones moteurs supérieurs : déplaçons la focalisation des souris vers les neurones.

Genc B, Gozutok O, Ozdinler PH.

Int J Mol Sci. 2019 Aug 7;20(16). pii: E3848. doi: 10.3390/ijms20163848. Review.

[A case of spastic paraplegia-15 with a novel pathogenic variant in ZFYVE26 gene.](#)

Un cas de paraplégie spastique 15 avec un nouveau variant pathogène dans le gène ZFYVE26

Reşid Özdemir T, Gençpınar P, Arıcan P, Öztekin Ö, Dündar NO, Özyılmaz B.

Int J Neurosci. 2019 Aug 6:1-6. doi: 10.1080/00207454.2019.1653293. [Epub ahead of print]

[Hereditary spastic paraplegia: from diagnosis to emerging therapeutic approaches.](#)

Paraplégie spastique héréditaire : du diagnostic aux approches thérapeutiques émergentes.

Shribman S, Reid E, Crosby AH, Houlden H, Warner TT.

Lancet Neurol. 2019 Jul 31. pii: S1474-4422(19)30235-2. doi: 10.1016/S1474-4422(19)30235-2. [Epub ahead of print] Review.

[Generation of an integration-free induced pluripotent stem cell line, FJMU001-A, from a hereditary spastic paraplegia patient carrying compound heterozygous p.P498L and p.R618W mutations in CAPN1 \(SPG76\).](#)

Génération d'une lignée de cellules souches pluripotentes induites sans intégration, FJMU001-A, à partir d'un patient paraplégique spastique héréditaire portant les mutations hétérozygotes p.P498L et p.R618W dans CAPN1 (SPG76).

Lu YQ, Dong EL, Yang WQ, Lai LL, Lin XH, Ma LX, Chen WJ, Wang N, Lin X.
Stem Cell Res. 2019 Jan;34:101354. doi: 10.1016/j.scr.2018.11.015. Epub 2018 Nov 27.

[Clinico-Investigative Profile of Hereditary Spastic Paraplegia in Children.](#)

Profil Clinique et Investigations de la Paraplégie Spastique Héréditaire chez les Enfants.

Kamate M, Detroja M.
Ann Indian Acad Neurol. 2019 Jul-Sep;22(3):341-344. doi: 10.4103/aian.AIAN_527_18.

[CAPN1 Variants as Cause of Hereditary Spastic Paraplegia Type 76.](#)

Les variants CAPN1 à l'origine de la paraplégie spastique héréditaire type 76

García-Berlanga JE, Moscovich M, Palacios IJ, Banegas-Lagos A, Rojas-Martínez A, Martínez-Ramírez D.
Case Rep Neurol Med. 2019 Jul 1;2019:7615605. doi: 10.1155/2019/7615605. eCollection 2019.

[VPS53 gene is associated with a new phenotype of complicated hereditary spastic paraparesis](#)

Le gène VPS53 est associé à un nouveau phénotype de paraparesie spastique héréditaire compliquée

Hausman-Kedem M, Ben-Shachar S, Menascu S, Geva K, Sagie L, Fattal-Valevski A.
Neurogenetics. 2019 Aug 16. doi: 10.1007/s10048-019-00586-1. [Epub ahead of print]

[Physical therapy intervention with a low frequency of exercise for a patient with a complicated form of hereditary spastic paraplegia: a case report.](#)

Intervention de thérapie physique avec une faible fréquence d'exercice pour un patient présentant une forme compliquée de paraplégie spastique héréditaire : rapport d'un cas.

Sato M, Kannari K, Tomari M, Kawaguchi T.
J Phys Ther Sci. 2019 Jul;31(7):545-549. doi: 10.1589/jpts.31.545. Epub 2019 Jul 2.

[Hereditary spastic paraplegia and prominent sensorial involvement: think MAG mutations](#)

Paraplégie spastique héréditaire et implication sensorielle importante: pensez aux mutations du MAG

Roubertie A, Charif M, Meyer P, Manes G, Meunier I, Taieb G, Junta Morales R, Guichet A, Delettre C, Sarzi E, Leboucq N, Rivier F, Lenaers G.
Ann Clin Transl Neurol. 2019 Aug;6(8):1572-1577. doi: 10.1002/acn3.50860. Epub 2019 Jul 27.

[Charcot-Marie-Tooth disease and related disorders: an evolving landscape](#)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth et troubles associés : un paysage en évolution

Laurá M, Pipis M, Rossor AM, Reilly MM.
Curr Opin Neurol. 2019 Jul 23. doi: 10.1097/WCO.0000000000000735. [Epub ahead of print]

[Neuronal lysosomes.](#)

Lysosomes Neuronaux

Ferguson SM.
Neurosci Lett. 2019 Apr 1;697:1-9. doi: 10.1016/j.neulet.2018.04.005. Epub 2018 Apr 4. Review.

[Hereditary Neuropathies.](#)

Neuropathies Héréditaires

Eggermann K, Gess B, Häusler M, Weis J, Hahn A, Kurth I.
Dtsch Arztebl Int. 2018 Feb 9;115(6):91-97. doi: 10.3238/arztebl.2018.0091. Review.

[Clinical features and genetic spectrum in Chinese patients with recessive hereditary spastic paraplegia.](#)
Caractéristiques cliniques et spectre génétique chez des patients chinois atteints de paraplégie spastique héréditaire récessive.

Wei Q, Dong HL, Pan LY, Chen CX, Yan YT, Wang RM, Li HF, Liu ZJ, Tao QQ, Wu ZY.
Transl Neurodegener. 2019 Jun 26;8:19. doi: 10.1186/s40035-019-0157-9. eCollection 2019.

[Whole exome sequencing identifies novel variant underlying hereditary spastic paraplegia in consanguineous Pakistani families.](#)

Le séquençage de l'exome entier identifie une nouvelle variante sous-jacente de la paraplégie spastique héréditaire dans des familles pakistanaises consanguines.

Zulfiqar S, Tariq M, Ali Z, Fatima A, Klar J, Abdullah U, Ali A, Ramzan S, He S, Zhang J, Khan A, Shah S, Khan S, Makhdoom EH, Schuster J, Dahl N, Baig SM.
J Clin Neurosci. 2019 Jul 4. pii: S0967-5868(18)32073-3. doi: 10.1016/j.jocn.2019.06.039.

[Mechanistic basis of an epistatic interaction reducing age at onset in hereditary spastic paraplegia.](#)

Base mécanistique d'une interaction épistatique réduisant l'âge au début de la paraplégie spastique héréditaire.

Newton T, Allison R, Edgar JR, Lumb JH, Rodger CE, Manna PT, Rizo T, Kohl Z, Nygren AOH, Arning L, Schüle R, Depienne C, Goldberg L, Frahm C, Stevanin G, Durr A, Schöls L, Winner B, Beetz C, Reid E.
Brain. 2018 May 1;141(5):1286-1299. doi: 10.1093/brain/awy034.

[Autonomy level and quality of everyday experience of people with Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Niveau d'autonomie et qualité de l'expérience quotidienne des personnes atteintes de paraplégie spastique héréditaire.

Sartori RDG, Marelli M, D'Angelo MG, Delle Fave A.
Health Soc Care Community. 2019 Jul 17. doi: 10.1111/hsc.12812.

[Defining the clinical-genetic and neuroradiological features in SPG54: description of eight additional cases and nine novel DDHD2 variants.](#)

Définition des caractéristiques cliniques, génétiques et neuroradiologiques dans SPG54: description de 8 autres cas et de 9 variants de DDHD2

Nicita F, Stregapede F, Tessa A, Bassi MT, Jezela-Stanek A, Primiano G, Pizzuti A, Barghigiani M, Nardella M, Zanni G, Servidei S, Astrea G, Panzeri E, Maghini C, Losito L, Ploski R, Gasperowicz P, Santorelli FM, Bertini E, Travaglini L.
J Neurol. 2019 Jul 13. doi: 10.1007/s00415-019-09466-y. [Epub ahead of print]

[Truncating ARL6IP1 variant as the genetic cause of fatal complicated hereditary spastic paraplegia.](#)

Troncato du variant ARL6IP1, cause génétique d'une paraplégie spastique héréditaire compliquée fatale.

Wakil SM, Alhissi S, Al Dossari H, Alqahtani A, Shibin S, Melaiki BT, Finsterer J, Al-Hashem A, Bohlega S, Alazami AM.
BMC Med Genet. 2019 Jul 4;20(1):119. doi: 10.1186/s12881-019-0851-6.

[The "broken wishbone" splenial sign: A diagnostic hallmark for SPG54 spastic ataxia.](#)

Le signe splénial «Briseur de triangle»: caractéristique du diagnostic de l'ataxie spastique SPG54.

Zaidi SA, Saal HM, Espay AJ, Duker AP.
J Neurol Sci. 2019 Jun 13;403:114-116. doi: 10.1016/j.jns.2019.06.012. [Epub ahead of print] No abstract available.

[Multiparametric rapid screening of neuronal process pathology for drug target identification in HSP patient-specific neurons.](#)

Criblage rapide multiparamétrique de la pathologie des processus neuronaux dans les neurones spécifiques des patients HSP pour l'identification de médicaments ciblés ,.

Rehbach K, Kesavan J, Hauser S, Ritzenhofen S, Jungverdorben J, Schüle R, Schöls L, Peitz M, Brüstle O.
Sci Rep. 2019 Jul 3;9(1):9615. doi: 10.1038/s41598-019-45246-4.

[Familial, long-term pollakisuria as initial manifestation of HSP4 due to the SPAST variant c.683-2A&C.](#)

Pollakisurie familiale à long terme, manifestation initiale de HSP4, due au variant SPAST c.683-2A C.

Finsterer J, Wakil SM, Laccone F.

J Clin Neurosci. 2019 Jun;64:4-5. doi: 10.1016/j.jocn.2019.03.067. Epub 2019 Apr 5.

[BICD2 mutational analysis in hereditary spastic paraplegia and hereditary motor and sensory neuropathy.](#)

Analyse d'une mutation BICD2 dans la paraplégie spastique héréditaire et la neuropathie motrice et sensorielle héréditaire.

Kropatsch R, Schmidt HM, Buttkereit P, Epplen JT, Hoffjan S.

Muscle Nerve. 2019 Apr;59(4):484-486. doi: 10.1002/mus.26394. Epub 2018 Dec 21.

[Atlastin-mediated membrane tethering is critical for cargo mobility and exit from the endoplasmic reticulum.](#)

La fixation membranaire médiée par l'atlastine est essentielle à la mobilité du transport et à la sortie du réticulum endoplasmique.

Niu L, Ma T, Yang F, Yan B, Tang X, Yin H, Wu Q, Huang Y, Yao ZP, Wang J, Guo Y, Hu J.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2019 Jun 25. pii: 201908409. doi: 10.1073/pnas.1908409116. [Epub ahead of print]

[Novel ATL1 mutation in a Chinese family with hereditary spastic paraplegia: A case report and review of literature.](#)

Une nouvelle mutation ATL1 chez une famille chinoise atteinte de paraplégie Spastique Héréditaire : rapport d'un cas et revue de littérature

Xiao XW, Du J, Jiao B, Liao XX, Zhou L, Liu XX, Yuan ZH, Guo LN, Wang X, Shen L, Lin ZY.

World J Clin Cases. 2019 Jun 6;7(11):1358-1366. doi: 10.12998/wjcc.v7.i11.1358.

[A Novel CAPN1 Mutation Causes a Pure Hereditary Spastic Paraplegia in an Italian Family.](#)

Une nouvelle mutation CAPN1 à l'origine d'une forme pure de Paraplégie spastique hereitaire chez une famille italienne

Cotti Piccinelli S, Bassi MT, Citterio A, Manganelli F, Tozza S, Santorelli FM, Gallo Cassarino S, Caria F, Baldelli E, Galvagni A, Santoro L, Padovani A, Filosto M.

Front Neurol. 2019 Jun 5;10:580. doi: 10.3389/fneur.2019.00580. eCollection 2019.

[Are Cognitive Changes in Hereditary Spastic Paraplegias Restricted to Complicated Forms?](#)

Les modifications cognitives dans les paraplégies spastiques héréditaires sont-elles limitées aux formes compliquées?

Jacinto-Scudeiro LA, Dariva Machado G, Ayres A, Burguêz D, Polese-Bonato M, González-Salazar C, Siebert M, Cavalcante França M Jr, Olchik MR, Morales Saute JA.

Front Neurol. 2019 May 24;10:508. doi: 10.3389/fneur.2019.00508. eCollection 2019.

[Spastin tethers lipid droplets to peroxisomes and directs fatty acid trafficking through ESCRT-III.](#)

La Spastine attache les gouttelettes lipidiques aux peroxysomes et dirige le trafic des acides gras par le biais de ESCRT-III.

Chang CL, Weigel AV, Ioannou MS, Pasolli HA, Xu CS, Peale DR, Shtengel G, Freeman M, Hess HF, Blackstone C, Lippincott-Schwartz J.

J Cell Biol. 2019 Jun 21. pii: jcb.201902061. doi: 10.1083/jcb.201902061. [Epub ahead of print]

[Spastic paraplegia due to SPAST mutations is modified by the underlying mutation and sex.](#)

La paraplégie spastique due aux mutations SPAST est modifiée par la mutation sous-jacente et le sexe.

Parodi L, Fenu S, Barbier M, Banneau G, Duyckaerts C, Tezenas du Montcel S, Monin ML, Ait Said S, Guegan J, Tallaksen CME, Sablonniere B, Brice A, Stevanin G, Depienne C, Durr A; SPATAX network.

Brain. 2018 Dec 1;141(12):3331-3342. doi: 10.1093/brain/awy285

[The Spastic Paraplegia-Associated Phospholipase DDHD1 Is a Primary Brain Phosphatidylinositol Lipase.](#)

La phospholipase associée à la paraplégie spastique DDHD1 est une phosphatidylinositol lipase cérébrale primaire.

Inloes JM, Jing H, Cravatt BF.

Biochemistry. 2018 Oct 2;57(39):5759-5767. doi: 10.1021/acs.biochem.8b00810. Epub 2018 Sep 17.

[The Interaction of Genetic Mutations in PARK2 and FA2H Causes a Novel Phenotype in a Case of Childhood-Onset Movement Disorder.](#)

L'interaction des mutations génétiques dans PARK2 et FA2H provoque un nouveau phénotype dans un cas de trouble du mouvement débutant dans l'enfance.

Benger M, Mankad K, Proukakis C, Mazarakis ND, Kinali M.

Front Neurol. 2019 May 29;10:555. doi: 10.3389/fneur.2019.00555. eCollection 2019

[Protein Misfolding Diseases and Therapeutic Approaches.](#)

Maladies de repliement des protéines et approches thérapeutiques.

Yadav K, Yadav A, Priyanka, Pandey VP, Dwivedi UN.

Curr Protein Pept Sci. 2019 Jun 9. doi: 10.2174/1389203720666190610092840.

[Mutations in the SPAST gene causing hereditary spastic paraplegia are related to global topological alterations in brain functional networks.](#)

Les mutations du gène SPAST, responsables de la paraplégie spastique héréditaire, sont liées aux altérations topologiques globales des réseaux fonctionnels cérébraux

Rucco R, Liparoti M, Jacini F, Baselice F, Antenora A, De Michele G, Criscuolo C, Vettoliere A, Mandolesi L, Sorrentino G, Sorrentino P.

Neurol Sci. 2019 May;40(5):979-984. doi: 10.1007/s10072-019-3725-y. Epub 2019 Feb 8.

[Association of Early-Onset Spasticity and Risk for Cognitive Impairment With Mutations at Amino Acid 499 in SPAST.](#)

Association entre la spasticité précoce et le risque de déficience cognitive avec des mutations de l'acide aminé 499 dans SPAST

Gillespie MK, Humphreys P, McMillan HJ, Boycott KM.

J Child Neurol. 2018 Apr;33(5):329-332. doi: 10.1177/0883073818756680. Epub 2018 Feb 8. Review.

[The Effect of Repetitive Transcranial Magnetic Stimulation on Motor Symptoms in Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

L'effet de la Stimulation Magnétique Transcrânienne Répétitive sur les symptômes moteurs de la Paraplégie Spastique Héréditaire.

Antczak J, Pera J, Dąbroś M, Koźmiński W, Czyżycki M, Wężyk K, Dwojak M, Banach M, Slowik A.

Neural Plast. 2019 May 12;2019:7638675. doi: 10.1155/2019/7638675. eCollection 2019.

[Stop-gain mutations in UBAP1 cause pure autosomal-dominant spastic paraplegia.](#)

Des mutations stop-gain du gène UBAP1 provoquent une paraplégie spastique autosomique dominante pure.

Lin X, Su HZ, Dong EL, Lin XH, Zhao M, Yang C, Wang C, Wang J, Chen YJ, Yu H, Xu J, Ma LX, Xiong ZQ, Wang N, Chen WJ.

Brain. 2019 Jun 15. pii: awz158. doi: 10.1093/brain/awz158. [Epub ahead of print]

[Improved gait speed in spastic paraplegia: a new modality.](#)

Amélioration de la vitesse de marche dans la paraplégie spastique: une nouvelle modalité.

Shin S, Park J, Hong J, Park JH.

BMJ Support Palliat Care. 2019 Jun 14. pii: bmjspcare-2018-001738. doi: 10.1136/bmjspcare-2018-001738. [Epub ahead of print]

[Treatable cause of hereditary spastic paraplegia: eight cases of combined homocysteinaemia with methylmalonic aciduria](#)

Une « cause traitable » de la paraplégie spastique héréditaire : huit cas d'homocystéinémie combinée avec une acidurie méthylmalonique

Y Wei, Y Zhou, J Yuan, J Ni, M Qian, L Cui, B Peng - Journal of Neurology, 2019

[The Interaction of Genetic Mutations in PARK2 and FA2H Causes a Novel Phenotype in a Case of Childhood-Onset Movement Disorder.](#)

L'interaction des mutations génétiques de PARK2 et FA2H est à l'origine d' un nouveau phénotype dans un cas de trouble du mouvement débutant dans l'enfance

Benger M, Mankad K, Proukakis C, Mazarakis ND, Kinali M.

Front Neurol. 2019 May 29;10:555. doi: 10.3389/fneur.2019.00555. eCollection 2019.

[Protein Misfolding Diseases and Therapeutic Approaches.](#)

Maladies de repliement des protéines et approches thérapeutiques.

Yadav K, Yadav A, Priyanka, Pandey VP, Dwivedi UN.

Curr Protein Pept Sci. 2019 Jun 9. doi: 10.2174/1389203720666190610092840

[Mutations in the SPAST gene causing hereditary spastic paraplegia are related to global topological alterations in brain functional networks.](#)

Les mutations du gène SPAST, responsables de la paraplégie spastique héréditaire, sont liées à des altérations topologiques globales des réseaux fonctionnels cérébraux.

Rucco R, Liparoti M, Jacini F, Baselice F, Antenora A, De Michele G, Criscuolo C, Vettoiere A, Mandolesi L, Sorrentino G, Sorrentino P.

Neurol Sci. 2019 May;40(5):979-984. doi: 10.1007/s10072-019-3725-y. Epub 2019 Feb 8.

[Association of Early-Onset Spasticity and Risk for Cognitive Impairment With Mutations at Amino Acid 499 in SPAST.](#)

Association entre la spasticité précoce et le risque de déficience cognitive avec des mutations de l'acide aminé 499 dans SPAST.

Gillespie MK, Humphreys P, McMillan HJ, Boycott KM.

J Child Neurol. 2018 Apr;33(5):329-332. doi: 10.1177/0883073818756680. Epub 2018 Feb 8. Review.

[Chinese patients with adrenoleukodystrophy and Zellweger spectrum disorder presenting with hereditary spastic paraplegia](#)

Patients chinois atteints d'adrénoleucodystrophie et d'un trouble du spectre de Zellweger présentant une paraplégie spastique héréditaire

Yi-JunChen^{a1}Meng-WenWang^{a1}En-LinDong^aXiao-HongLin^aNingWang^{ab}Zai-QiangZhang^cXiangLin^{ab}
Wan-JinChen^{ab}

[Mutations in Kinesin 5A effect on Mitochondrial Mobility in Amyotrophic Lateral Sclerosis and Hereditary Spastic Paraplegia](#)

L'effet de la Mutation de la Kinesin 5A sur la Mobilité Mitochondriale dans la Sclérose Latérale Amyotrophique et la Paraplégie Spastique Héréditaire

JP Garcia - 2019

[Truncating Mutations in UBAP1 Cause Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Des mutations tronquantes sur UBAP1 sont à l'origine de la paraplégie spastique héréditaire.

Farazi Fard MA, Rebelo AP, Buglo E, Nematy H, Dastsooz H, Gehweiler I, Reich S, Reichbauer J, Quintáns B, Ordóñez-Ugalde A, Cortese A, Courel S, Abreu L, Powell E, Danzi MC, Martuscelli NB, Bis-Brewer DM, Tao F, Zarei F, Habibzadeh P, Yavarian M, Modarresi F, Silawi M, Tabatabaei Z, Yousefi M, Farpour HR, Kessler C, Mangold E, Kobeleva X, Tournev I, Chamova T, Mueller AJ, Haack TB, Tarnopolsky M, Gan-Or Z, Rouleau GA, Synofzik M, Sobrido MJ, Jordanova A, Schüle R, Zuchner S, Faghihi MA.
Am J Hum Genet. 2019 Jun 6;104(6):1251. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.05.009.

[Excessive short-latency stretch reflexes in the calf muscles do not cause postural instability in patients with hereditary spastic paraplegia.](#)

Les réflexes d'étirement excessif à courte latence dans les muscles du mollet n'entraînent pas d'instabilité posturale chez les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

van Lith BJH, de Niet M, van de Warrenburg BPC, Geurts AC, Weerdesteyn V.
Clin Neurophysiol. 2019 May 11;130(8):1188-1195. doi: 10.1016/j.clinph.2019.05.005

[From PARK9 to SPG78: The clinical spectrum of ATP13A2 mutations.](#)

De PARK9 à SPG78 : le spectre clinique des mutations de ATP13A2.

Erro R, Picillo M, Manara R, Pellicchia MT, Barone P.
Parkinsonism Relat Disord. 2019 May 23. pii: S1353-8020(19)30246-9. doi: 10.1016/j.parkreldis.2019.05.025. [Epub ahead of print] No abstract available

[Common forms of hereditary spastic paraplegias](#)

Les formes communes de paraplégie Spastique Héréditaire

Rudenskaya GE, Kadnikova VA, Ryzhkova OP.
Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova. 2019;119(2):94-104. doi: 10.17116/jnevro201911902194. Russian

[Peripheral neuropathy in hereditary spastic paraplegia caused by REEP1 variants.](#)

Neuropathie périphérique dans la paraplégie spastique héréditaire causée par les variants de REEP1.

Toft A, Birk S, Ballegaard M, Dunø M, Hjermind LE, Nielsen JE, Svenstrup K.
J Neurol. 2019 Mar;266(3):735-744. doi: 10.1007/s00415-01

[A Novel CAPN1 Mutation Causes a Pure Hereditary Spastic Paraplegia in an Italian Family](#)

Une nouvelle mutation CAPN à l'origine d'une Paraplégie Spastique Héréditaire de forme pure, chez une famille italienne

S Cotti Piccinelli, MT Bassi, A Citterio, F Manganelli... - Frontiers in Neurology, 2019

[Development and Manipulation of a Drosophila Model for Toxic Effects of Mutated M1 Spastin in Hereditary Spastic Paraplegia Treatment](#)

Développement et manipulation d'un modèle de drosophile pour observer les effets de la spastine M1 mutée dans la paraplégie spastique héréditaire

Thèse présentée au collège de Médecine de l'Université de Drexel par Ioanna Yiantsos

[SPG76: An extremely rare hereditary spastic paraplegia with a new expanding complicated phenotype.](#)

SPG76: Une paraplégie spastique héréditaire extrêmement rare avec un nouveau phénotype en expansion, complexe.

Souza PVS, Silva LHL, Badia BML, Farias IB, Pinto WBVR, Oliveira ASB.
Rev Neurol (Paris). 2019 May 27. pii: S0035-3787(18)30767-7. doi: 10.1016/j.neurol.2019.01.397.

[Axonal autophagosome maturation defect through failure of ATG9A sorting underpins pathology in AP-4 deficiency syndrome.](#)

Une Anomalie de maturation des autophagosomes axonaux due à l'échec du tri ATG9A, sous-tend la pathologie du syndrome de déficit en AP-4.

Ivankovic D, Drew J, Lesept F, White IJ, López Doménech G, Tooze SA, Kittler JT.
Autophagy. 2019 May 29;1-17. doi: 10.1080/15548627.2019.1615302.

[FAHN/SPG35: a narrow phenotypic spectrum across disease classifications.](#)

FAHN / SPG35 : spectre phénotypique étroit dans toutes les classifications de maladie.

Rattay TW, Lindig T, Baets J, Smets K, Deconinck T, Söhn AS, Hörtnagel K, Eckstein KN, Wiethoff S, Reichbauer J, Döbler-Neumann M, Krägeloh-Mann I, Auer-Grumbach M, Plecko B, Münchau A, Wilken B, Janauschek M, Giese AK, De Bleecker JL, Ortibus E, Debyser M, Lopez de Munain A, Pujol A, Bassi MT, D'Angelo MG, De Jonghe P, Züchner S, Bauer P, Schöls L, Schüle R.
Brain. 2019 Jun 1;142(6):1561-1572. doi: 10.1093/brain/awz102.

[The Parkinson-associated human P5B-ATPase ATP13A2 modifies lipid homeostasis.](#)

La P5B-ATPase ATP13A2 humaine associée à la maladie de Parkinson modifie l'homéostasie lipidique.

Marcos AL, Corradi GR, Mazzitelli LR, Casali CI, Del Carmen Fernández Tome M, Adamo HP, de Tezanos Pinto F.
Biochim Biophys Acta Biomembr. 2019 May 24. pii: S0005-2736(19)30112-9. doi: 10.1016/j.bbamem.2019.05.015.

[Species-specific differences in nonlysosomal glucosylceramidase GBA2 function underlie locomotor dysfunction arising from loss-of-function mutations.](#)

Des différences spécifiques à certaines espèces de la fonction GBA2 de la glucosylcéramidase non lysosomale sont à la base du dysfonctionnement locomoteur résultant de mutations par perte de fonction.

Woeste MA, Stern S, Raju DN, Grahn E, Dittmann D, Gutbrod K, Dörmann P, Hansen JN, Schonauer S, Marx CE, Hamzeh H, Körschen HG, Aerts JMFG, Bönigk W, Endepols H, Sandhoff R, Geyer M, Berger TK, Bradke F, Wachten D.
J Biol Chem. 2019 Mar 15;294(11):3853-3871. doi: 10.1074/jbc.RA118.006311. Epub 2019 Jan 20.

[New Hypothesis for the Etiology of SPAST-based Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Nouvelle hypothèse pour l'étiologie de la paraplégie spastique héréditaire basée sur SPAST.

Qiang L, Piermarini E, Baas PW.
Cytoskeleton (Hoboken). 2019 May 20. doi: 10.1002/cm.21528.

[FARS2 Causing Complex Hereditary Spastic Paraplegia With Dysphonia: Expanding the Disease Spectrum.](#)

FARS2 à l'origine d'une paraplégie spastique héréditaire complexe avec dysphonie: élargissement du spectre de la maladie.

Forman EB, Gorman KM, Ennis S, King MD.
J Child Neurol. 2019 May 19;883073819846805. doi: 10.1177/0883073819846805.

[Increased Diagnostic Yield of Spastic Paraplegia with or Without Cerebellar Ataxia Through Whole-Genome Sequencing.](#)

Augmentation du « rendement » diagnostique de la paraplégie spastique avec ou sans ataxie cérébelleuse par séquençage du génome entier.

Kim A, Kumar KR, Davis RL, Mallawaarachchi AC, Gayevskiy V, Minoche AE, Walls Z, Kim HJ, Jang M, Cowley MJ, Choi JH, Shin C, Sue CM, Jeon B.
Cerebellum. 2019 May 18. doi: 10.1007/s12311-019-01038-0.

[Missense mutation of SPAST protein \(I344K\) results in loss of ATPase activity and prolonged the half-life, implicated in autosomal dominant hereditary spastic paraplegia.](#)

La mutation « faux sens » de la protéine SPAST (I344K) entraîne une perte d'activité de l'ATPase et une prolongation de sa demi-vie, impliquée dans une paraplégie spastique héréditaire à dominance autosomique.

Lim JH, Kang HM, Jung HR, Kim DS, Noh KH, Chang TK, Kim BJ, Sung DH, Cho HS, Chung KS, Kim NS, Jung CR. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis.* 2018 Oct;1864(10):3221-3233. doi: 10.1016/j.bbadis.2018.07.009. Epub 2018 Jul 11.

[Novel PLA2G6 mutations and clinical heterogeneity in Chinese cases with phospholipase A2-associated neurodegeneration.](#)

Nouvelles mutations de PLA2G6 et hétérogénéité clinique dans des cas chinois de neurodégénérescence associée à la phospholipase A2.

Chen YJ, Chen YC, Dong HL, Li LX, Ni W, Li HF, Wu ZY.

Parkinsonism Relat Disord. 2018 Apr;49:88-94. doi: 10.1016/j.parkreldis.2018.02.010. Epub 2018 Feb 9.

[Hereditary spastic paraplegia type 35 in a family from Mali.](#)

Paraplégie spastique héréditaire SPG 35 dans une famille du Mali.

Landouré G, Dembélé K, Cissé L, Samassékou O, Diarra S, Bocoum A, Dembélé ME, Fischbeck KH, Guinto CO; from The H3Africa Consortium.

Am J Med Genet A. 2019 May 14. doi: 10.1002/ajmg.a.61179.

[Stumbling, struggling, and shame due to spasticity: a qualitative study of adult persons with hereditary spastic paraplegia.](#)

Trébucher, se débattre avec et sentiment de honte due à la spasticité: étude qualitative sur des adultes atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Kerstens HCJW, Satink T, Nijkrake MJ, De Swart BJM, Van Lith BJH, Geurts ACH, Nijhuis-van der Sanden MWG.

Disabil Rehabil. 2019 May 13:1-8. doi: 10.1080/09638288.2019.1610084.

[Neurological presentations of oculodentodigital dysplasia.](#)

Présentations neurologiques de la dysplasie oculodentodigitale.

Rudenskaya GE, Dyomina NA, Bliznetz EA, Khlebnikova OV, Dadaly EL, Polyakov AV.

Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova. 2018;118(5):85-91. doi: 10.17116/jnevro20181185185. Russian

[Complicated hereditary spastic paraplegia due to ATP13A2 mutations: what's in a name?](#)

Paraplégie spastique héréditaire compliquée due aux mutations de ATP13A2 : qu'y a-t-il sous ce nom ?

de Bot S, Kamsteeg EJ, Van De Warrenburg BPC.

Brain. 2017 Dec 1;140(12):e73. doi: 10.1093/brain/awx280. No abstract available.

[Reply: Complicated hereditary spastic paraplegia due to ATP13A2 mutations: what's in a name?](#)

Réponse à : Paraplégie spastique héréditaire compliquée due aux mutations de ATP13A2 : qu'y a-t-il sous ce nom ?

Schüle R.

Brain. 2017 Dec 1;140(12):e74. doi: 10.1093/brain/awx282.

[Locomotor coordination in patients with Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Coordination locomotrice chez les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Martino G, Ivanenko Y, Serrao M, Ranavolo A, Draicchio F, Casali C, Lacquaniti F.

J Electromyogr Kinesiol. 2019 Apr;45:61-69. doi: 10.1016/j.jelekin.2019.02.006. Epub 2019 Feb 19.

[SLC2A1 mutations are a rare cause of pediatric-onset hereditary spastic paraplegia.](#)

Les mutations SLC2A1 sont une cause rare de paraplégie spastique héréditaire en pédiatrie

Nicita F, Schirinzi T, Stregapede F, Vasco G, Bertini E, Travaglini L.

Eur J Paediatr Neurol. 2019 Mar;23(2):329-332. doi: 10.1016/j.ejpn.2018.12.004. Epub 2018 Dec 18.

[Urinary symptoms, quality of life, and patient satisfaction in genetic and sporadic hereditary spastic paraplegia.](#)

Symptômes urinaires, qualité de vie et satisfaction des patient atteints de paraplégie spastique héréditaire

Schneider SA, Beckinger VE, Möller B, Knüpfer S, Hamann M, Deuschl G.

J Neurol. 2019 Jan;266(1):207-211. doi: 10.1007/s00415-018-9129-8. Epub 2018 Nov 22.

[GJA1 : Variants Cause Spastic Paraplegia Associated with Cerebral Hypomyelination](#)

GJA1: des variants provoquent une paraplégie spastique associée à une hypomyélinisation cérébrale

Saint-Val L, Courtin T, Charles P, Verny C, Catala M, Schiffmann R, Boespflug-Tanguy O, Mochel F.

AJNR Am J Neuroradiol. 2019 Apr 25. doi: 10.3174/ajnr.A6036. [Epub ahead of print]

[Two novel homozygous mutations of CAPN1 in Chinese patients with hereditary spastic paraplegia and literatures review.](#)

Deux nouvelles mutations homozygotes de CAPN1 chez des patients chinois présentant une paraplégie spastique héréditaire et une revue de la littérature.

Peng F, Sun YM, Quan C, Wang J, Wu JJ.

Orphanet J Rare Dis. 2019 Apr 25;14(1):83. doi: 10.1186/s13023-019-1053-

[Mining for Oxysterols in Cyp7b1 Mouse Brain and Plasma: Relevance to Spastic Paraplegia Type 5.](#)

Extraction d'oxystérols dans le cerveau et le plasma de souris Cyp7b1: pertinence pour la paraplégie spastique de type 5.

Meljon A, Crick PJ, Yutuc E, Yau JL, Seckl JR, Theofilopoulos S, Arenas E, Wang Y, Griffiths WJ.

Biomolecules. 2019 Apr 13;9(4). pii: E149. doi: 10.3390/biom9040149

[Exome Sequencing Reveals a Novel Homozygous Frameshift Mutation in the CYP7B1 Gene in a Japanese Patient with SPG5.](#)

Le Séquençage de l'exome révèle une nouvelle mutation (insertion ou deletion) Homozygote dans le Gène CYP7B1 chez un patient Japonais porteur de SPG5.

Nan H, Shimozono K, Ichinose Y, Tsuchiya M, Koh K, Hiraide M, Takiyama Y.

Intern Med. 2019 Mar 1;58(5):719-722. doi: 10.2169/internalmedicine.1839-18. Epub 2018 Oct 17.

[Complex genomic rearrangement in SPG11 due to a DNA replication-based mechanism.](#)

Réarrangement génomique complexe dans SPG11 en raison d'un mécanisme basé sur la réplication de l'ADN.

Baskin B, Kalia LV, Banwell BL, Ray PN, Yoon G.

Mov Disord. 2017 Dec;32(12):1792-1794. doi: 10.1002/mds.27188. Epub 2017 Oct 30. No abstract available.

[Adaptor Protein Complex 4 Deficiency: A Paradigm of Complex Hereditary Spastic Paraplegia Associated With Defective Protein Trafficking \(S19. 009\)](#)

Déficit en protéine Adapateur complexe 4 : un paradigme de la Paraplégie Spastique Héritaire complexe associée au trafic de Protéines défectueuses (S19. 009)

D Ebrahimi-Fakhari, R Behne, J Teinert, M Wimmer... - 2019

[Gastrointestinal and urinary complaints in adults with hereditary spastic paraparesis.](#)

Troubles gastro-intestinaux et urinaires chez les adultes atteints de paraparésie spastique héréditaire.

Kanavin ØJ, Fjermestad KW.

Orphanet J Rare Dis. 2018 Apr 16;13(1):58. doi: 10.1186/s13023-018-0804-8.

[Functional effects of botulinum toxin type A in the hip adductors and subsequent stretching in patients with hereditary spastic paraplegia.](#)

Effets fonctionnels de la toxine botulique de type A sur les adducteurs de la hanche et étirement ultérieur chez les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

van Lith BJH, den Boer JD, van de Warrenburg BPC, Weerdesteijn V, Geurts AC.

J Rehabil Med. 2019 Apr 10. doi: 10.2340/16501977-2556.

[Familial, long-term pollakisuria as initial manifestation of HSP4 due to the SPAST variant c.683-2A>C.](#)

Pollakisurie familiale à long terme, manifestation initiale d'une HSP4 due au variant SPAST c.683-2A> C.

Finsterer J, Wakil SM, Laccone F.

J Clin Neurosci. 2019 Apr 5. pii: S0967-5868(19)30381-9. doi: 10.1016/j.jocn.2019.03.067.

[Atlastin-1 regulates morphology and function of endoplasmic reticulum in dendrites.](#)

Atlastin-1 régule la morphologie et la fonction du réticulum endoplasmique dans les dendrites.

Liu X, Guo X, Niu L, Li X, Sun F, Hu J, Wang X, Shen K.

Nat Commun. 2019 Feb 4;10(1):568. doi: 10.1038/s41467-019-08478-6.

[Expanding the clinical relevance of the 5'-nucleotidase cN-II/NT5C2.](#)

Élargir la pertinence clinique de la 5'-nucléotidase cN-II / NT5C2.

Jordheim LP.

Purinergic Signal. 2018 Dec;14(4):321-329. doi: 10.1007/s11302-018-9627-2. Epub 2018 Oct 25. Review.

[SPG5 siblings with different phenotypes showing reduction of 27-hydroxycholesterol after simvastatin-ezetimibe treatment.](#)

Fratrises SPG5 avec différents phénotypes montrant une réduction de 27-hydroxycholestérol après un traitement par simvastatine-ézétimibe

Mignarri A, Carecchio M, Del Puppo M, Magistrelli L, Di Bella D, Monti L, Dotti MT.

J Neurol Sci. 2017 Dec 15;383:39-41. doi: 10.1016/j.jns.2017.10.022. Epub 2017 Oct 16. No abstract available.

[A Novel Homozygous CAPN1 Pathogenic Variant in a Chinese Patient with Pure Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Un Nouveau Variant Homozygote CAPN1 Pathogène chez un Patient Chinois avec une Paraplégie Spastique Héritaire Pure.

Chen Y, Cen Z, Zheng X, Xie F, Chen S, Luo W.

J Clin Neurol. 2019 Apr;15(2):271-272. doi: 10.3988/jcn.2019.15.2.271. No abstract available.

[Comments on "Pure or Complex Hereditary Spastic Paraplegia Type 4?": The Authors Respond.](#)

Commentaires sur "Type de paraplégie spastique pure ou complexe de type 4?": Les auteurs répondent

Yang J, Seo JY, Lee KW, Park HM.

J Clin Neurol. 2019 Apr;15(2):267. doi: 10.3988/jcn.2019.15.2.267. No abstract available.

[Longitudinal quantitative MRI in adrenomyeloneuropathy.](#)

IRM quantitative longitudinale en adrénomyélonéopathie.

Politi LS, Castellano A, Papinutto N, Mauro E, Pareyson D, Henry RG, Falini A, Salsano E.
Eur J Neurol. 2019 Apr 1. doi: 10.1111/ene.13959. [Epub ahead of print]

[A mouse model for SPG48 reveals a block of autophagic flux upon disruption of adaptor protein complex five.](#)

Un modèle de souris pour SPG48 révèle un bloc de flux autophagique lors de la perturbation du complexe protéique adaptateur 5

Khundadze M, Ribaudo F, Hussain A, Rosentreter J, Nietzsche S, Thelen M, Winter D, Hoffmann B, Afzal MA, Hermann T, de Heus C, Piskor EM, Kosan C, Franzka P, von Kleist L, Stauber T, Klumperman J, Damme M, Proikas-Cezanne T, Hübner CA.

Neurobiol Dis. 2019 Mar 28. pii: S0969-9961(19)30079-8. doi: 10.1016/j.nbd.2019.03.026. [Epub ahead of print]

[Truncating Mutations in UBAP1 Cause Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Des mutations tronquantes dans UBAP1 sont à l'origine de la paraplégie spastique héréditaire.

Farazi Fard MA, Rebelo AP, Buglo E, Nemati H, Dastsooz H, Gehweiler I, Reich S, Reichbauer J, Quintáns B, Ordóñez-Ugalde A, Cortese A, Courel S, Abreu L, Powell E, Danzi M, Martuscelli NB, Bis-Brewer DM, Tao F, Zarei F, Habibzadeh P, Yavarian M, Modarresi F, Silawi M, Tabatabaei Z, Yousefi M, Farpour HR, Kessler C, Mangold E, Kobeleva X, Mueller AJ, Haack TB, Tarnopolsky M, Gan-Or Z, Rouleau GA, Synofzik M, Sobrido MJ, Jordanova A, Schüle R, Zuchner S, Faghihi MA.

Am J Hum Genet. 2019 Apr 4;104(4):767-773. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.03.001. Epub 2019 Mar 28.

[A novel CPT1C variant causes pure hereditary spastic paraplegia with benign clinical course.](#)

Un nouveau variant CPT1C provoque une paraplégie spastique héréditaire pure avec une évolution clinique bénigne.

Hong D, Cong L, Zhong S, Liu L, Xu Y, Zhang J.

Ann Clin Transl Neurol. 2019 Jan 4;6(3):610-614. doi: 10.1002/acn3.717. eCollection 2019 Mar.

[A disease causing ATLASTIN 3 mutation affects multiple endoplasmic reticulum-related pathways.](#)

Une maladie entraînant la mutation d'ATLASTIN 3 affecte plusieurs voies liées au réticulum endoplasmique.

Behrendt L, Kurth I, Kaether C.

Cell Mol Life Sci. 2019 Apr;76(7):1433-1445. doi: 10.1007/s00018-019-03010-x. Epub 2019 Jan 21.

[Plasma oxysterols: biomarkers for diagnosis and treatment in spastic paraplegia type 5.](#)

Oxystérols plasmatiques : biomarqueurs pour le diagnostic et le traitement de la paraplégie spastique de type 5.

Marelli C, Lamari F, Rainteau D, Lafourcade A, Banneau G, Humbert L, Monin ML, Petit E, Debs R, Castelnuovo G, Ollagnon E, Lavie J, Pilliod J, Couptry I, Babin PJ, Guissart C, Benyounes I, Ullmann U, Lesca G, Thauvin-Robinet C, Labauge P, Odent S, Ewencyk C, Wolf C, Stevanin G, Hajage D, Durr A, Goizet C, Mochel F.

[Pure or Complex Hereditary Spastic Paraplegia Type 4?](#)

Paraplégie de type 4 pure ou complexe ?

Finsterer J.

J Clin Neurol. 2019 Mar 11.

[GLUT1 deficiency and pediatric-onset hereditary spastic paraplegia: A new association.](#)

Déficit en GLUT1 et paraplégie spastique héréditaire en pédiatrie : une nouvelle association.

Verrotti A, Di Francesco L, Striano P.

Eur J Paediatr Neurol. 2019 Mar;23(2):233-234. doi: 10.1016/j.ejpn.2019.02.010.

[A novel homozygous mutation of the TFG gene in a patient with early onset spastic paraplegia and later onset sensorimotor polyneuropathy.](#)

Nouvelle mutation homozygote du gène TFG chez un patient atteint de paraplégie spastique précoce et de polyneuropathie sensorimotrice précoce.

Miyabayashi T, Ochiai T, Suzuki N, Aoki M, Inui T, Okubo Y, Sato R, Togashi N, Takashima H, Ishiura H, Tsuji S, Koh K, Takiyama Y, Haginoya K.

J Hum Genet. 2019 Feb;64(2):171-176. doi: 10.1038/s10038-018-0538-4. Epub 2018 Nov 22.

[Lower Urinary Tract Function in Familial Spastic Paraplegia.](#)

Fonction des voies urinaires inférieures dans la paraplégie spastique familiale.

Sakakibara R, Shimizu A, Takahashi O, Tateno F, Kishi M, Aiba Y, Suzuki H, Yamamoto T, Shibata C, Yamanishi T.

Eur Neurol. 2018;80(3-4):121-125. doi: 10.1159/000494030. Epub 2018 Nov 2.

[Locus and allelic heterogeneity in five families with hereditary spastic paraplegia.](#)

Hétérogénéité du locus et des allèles dans cinq familles atteintes de paraplégie spastique héréditaire.

Hebbar M, Shukla A, Nampoothiri S, Bielas S, Girisha KM.

J Hum Genet. 2019 Jan;64(1):17-21. doi: 10.1038/s10038-018-0523-y. Epub 2018 Oct 18.

[Common forms of hereditary spastic paraplegias\]](#)

Formes communes de Paraplegies Spastiques Héréditaires

Rudenskaya GE, Kadnikova VA, Ryzhkova OP.

Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova. 2019;119(2):94-104. doi: 10.17116/jnevro201911902194. Russian.

[Hereditary Spastic Paraplegia Is a Common Phenotypic Finding in ARG1 Deficiency, P5CS Deficiency and HHH Syndrome: Three Inborn Errors of Metabolism Caused by Alteration of an Interconnected Pathway of Glutamate and Urea Cycle Metabolism.](#)

La Paraplégie Spastique Héréditaire est un résultat Phénotypique Commun dans le Déficit en ARG1, le Déficit en P5CS et le Syndrome HHH: 3 erreurs de Métabolisme causées par la modification d'un chemin interconnecté de Glutamate et du Cycle de l'urée.

Panza E, Martinelli D, Magini P, Dionisi Vici C, Seri M.

Front Neurol. 2019 Feb 22;10:131. doi: 10.3389/fneur.2019.00131. eCollection 2019. Review.

[Decreasing ¹²³I-ioflupane SPECT accumulation and ¹²³I-MIBG myocardial scintigraphy uptake in a patient with a novel homozygous mutation in the ZFYVE26 gene.](#)

Diminution de l'accumulation de SPECT I-ioflupane et de l'absorption de la scintigraphie du myocarde I-MIBG chez un patient présentant une nouvelle mutation homozygote du gène ZFYVE26.

Koh K, Tsuchiya M, Nagasaka T, Shindo K, Takiyama Y.

Neurol Sci. 2019 Feb;40(2):429-431. doi: 10.1007/s10072-018-3603-z. Epub 2018 Oct 16. No abstract available.

[Impaired mitochondrial dynamics underlie axonal defects in hereditary spastic paraplegias.](#)

Une dynamique mitochondriale altérée est à la base des défauts axonaux des paraplégies spastiques héréditaires.

Denton K, Mou Y, Xu CC, Shah D, Chang J, Blackstone C, Li XJ.

Hum Mol Genet. 2018 Jul 15;27(14):2517-2530. doi: 10.1093/hmg/ddy156.

[Urological dysfunction in patients with hereditary spastic paraplegia.](#)

Dysfonctionnement urologique chez les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Joussain C, Levy J, Charlanes A, Even A, Falcou L, Chartier Kastler E, Denys P.

Neurourol Urodyn. 2019 Mar 8. doi: 10.1002/nau.23957. [Epub ahead of print]

[Locomotor coordination in patients with Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Coordination locomotrice chez les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Martino G, Ivanenko Y, Serrao M, Ranavolo A, Draicchio F, Casali C, Lacquaniti F.

J Electromyogr Kinesiol. 2019 Feb 19;45:61-69. doi: 10.1016/j.jelekin.2019.02.006. [Epub ahead of print]

[Hereditary primary lateral sclerosis and progressive nonfluent aphasia.](#)

Sclérose latérale primaire héréditaire et aphasie progressive non affluente.

Gazulla J, Ferrer I, Izquierdo-Alvarez S, Alvarez S, Sánchez-Alcudia R, Bestué-Cardiel M, Seral M, Benavente I, Sierra-Martínez E, Berciano J.

J Neurol. 2019 Mar 5. doi: 10.1007/s00415-019-09235-x. [Epub ahead of print]

[Loss of Enzyme Activity in Mutated B4GALNT1 Gene Products in Patients with Hereditary Spastic Paraplegia Results in Relatively Mild Neurological Disorders: Similarity with Phenotypes of B4galnt1 Knockout Mice.](#)

La perte de l'activité enzymatique dans les produits des Gènes B4GALNT1 mutés chez les Patients atteints de Paraplégie Spastique Héréditaire entraînent des Troubles Neurologiques relativement légers: Similitude avec Les Phénotypes de B4galnt1 Knockout Mice.

Bhuiyan RH, Ohmi Y, Ohkawa Y, Zhang P, Takano M, Hashimoto N, Okajima T, Furukawa K, Furukawa K.

Neuroscience. 2019 Jan 15;397:94-106. doi: 10.1016/j.neuroscience.2018.11.034. Epub 2018 Dec 4.

[Kinesins in neurological inherited diseases: a novel motor-domain mutation in KIF5A gene in a patient from Southern Italy affected by hereditary spastic paraplegia.](#)

Les Kinésines dans les maladies neurologiques héréditaires : une nouvelle mutation du gène KIF5A dans le domaine moteur chez un patient du sud de l'Italie atteint de paraplégie spastique héréditaire.

Citrigno L, Magariello A, Pugliese P, Di Palma G, Conforti FL, Petrone A, Muglia M.

Acta Neurol Belg. 2018 Dec;118(4):643-646. doi: 10.1007/s13760-018-1039-0. Epub 2018 Nov 9.

[Update on the Genetics of Spastic Paraplegias.](#)

Mise à jour sur la génétique des paraplégies spastiques.

Boutry M, Morais S, Stevanin G.

Curr Neurol Neurosci Rep. 2019 Feb 28;19(4):18. doi: 10.1007/s11910-019-0930-2. Review.

[A new mouse model of ARX dup24 recapitulates the patients' behavioral and fine motor alterations.](#)

Un nouveau modèle de souris d'ARX dup24 récapitule les modifications comportementales et motrices fines du patient.

Dubos A, Meziane H, Iacono G, Curie A, Riet F, Martin C, Loaëc N, Birling MC, Selloum M, Normand E, Pavlovic G, Sorg T, Stunnenberg HG, Chelly J, Humeau Y, Friocourt G, Héroult Y.

Hum Mol Genet. 2018 Jun 15;27(12):2138-2153. doi: 10.1093/hmg/ddy122.

[Clinical and genetic characterization of a cohort of Chinese patients with hereditary spastic paraplegia.](#)

Caractérisation clinique et génétique d'une cohorte de patients chinois atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Yan YT, Wei Q, Zheng Y, Luo WJ, Dong HL, Lu C, Zhang J, Chen MJ, Bao YX, Li HF.

Clin Genet. 2019 Feb 19. doi: 10.1111/cge.13517. [Epub ahead of print]

[Next-generation sequencing study reveals the broader variant spectrum of hereditary spastic paraplegia and related phenotypes.](#)

Une étude de séquençage de nouvelle génération révèle le spectre variant plus large de la paraplégie spastique héréditaire et des phénotypes associés.

Elert-Dobkowska E, Stepniak I, Krysa W, Ziora-Jakutowicz K, Rakowicz M, Sobanska A, Pilch J, Antczak-Marach D, Zaremba J, Sulek A.

Neurogenetics. 2019 Feb 19. doi: 10.1007/s10048-019-00565-6. [Epub ahead of print]

[MiR-33a is a therapeutic target in SPG4-related hereditary spastic paraplegia human neurons.](#)

MiR-33a est une cible thérapeutique dans les neurones des malades atteints de paraplégie spastique héréditaire SPG4.

Nakazeki F, Tsuge I, Horie T, Imamura K, Tsukita K, Hotta A, Baba O, Kuwabara Y, Nishino T, Nakao T, Nishiga M, Nishi H, Nakashima Y, Ide Y, Koyama S, Kimura M, Tsuji S, Naitoh M, Suzuki S, Izumi Y, Kawarai T, Kaji R, Kimura T, Inoue H, Ono K.

Clin Sci (Lond). 2019 Feb 18. pii: CS20180980. doi: 10.1042/CS20180980. [Epub ahead of print]

[Hereditary ataxias and paraparesias: clinical and genetic update.](#)

Ataxies et paraparesias héréditaires : mise à jour de la clinique et de la génétique

Parodi L, Coarelli G, Stevanin G, Brice A, Durr A.

Curr Opin Neurol. 2018 Aug;31(4):462-471. doi: 10.1097/WCO.0000000000000585. Review.

[Hereditary spastic paraplegia: a clinical and epidemiological study of a Brazilian pediatric population.](#)

Paraplégie spastique héréditaire : étude clinique et épidémiologique d'une population pédiatrique brésilienne.

Ortega RPM, Rosemberg S.

Arq Neuropsiquiatr. 2019 Jan;77(1):10-18. doi: 10.1590/0004-282X20180153.

[High diagnostic yield and novel variants in very late-onset spasticity.](#)

Rendement diagnostique élevé et nouveaux variants dans la spasticité très tardive.

Almomen M, Martens K, Quadir A, Pontifex CS, Hanson A, Korngut L, Pfeffer G.

J Neurogenet. 2019 Feb 12:1-6. doi: 10.1080/01677063.2019.1566326. [Epub ahead of print]

[Spasmodic Dysphonia in Hereditary Spastic Paraplegia Type 7.](#)

Dysphonie Spasmodique dans la Paraplégie Spastique Héréditaire de Type 7.

Hall D, Stong N, Lippa N, Pitman MJ, Pullman SL, Levy OA.

Mov Disord Clin Pract. 2018 Mar 2;5(2):221-222. doi: 10.1002/mdc3.12580. eCollection 2018 Mar-Apr. No abstract available.

[Mutations in the SPAST gene causing hereditary spastic paraplegia are related to global topological alterations in brain functional networks.](#)

Les mutations du gène SPAST, responsables de la paraplégie spastique héréditaire, sont liées à des altérations topologiques globales des réseaux fonctionnels cérébraux.

Rucco R, Liparoti M, Jacini F, Baseli F, Antenora A, De Michele G, Criscuolo C, Vettoliere A, Mandolesi L, Sorrentino G, Sorrentino P.

Neurol Sci. 2019 Feb 8. doi: 10.1007/s10072-019-3725-y. [Epub ahead of print]

[A network biology approach to unraveling inherited axonopathies.](#)

Une approche de biologie en réseau pour résoudre les axonopathies héréditaires.

Bis-Brewer DM, Danzi MC, Wuchty S, Züchner S.

Sci Rep. 2019 Feb 8;9(1):1692. doi: 10.1038/s41598-018-37119-z.

[Management of Hereditary Spastic Paraplegia : A Systematic Review of the Literature.](#)

Gestion de la paraplégie spastique héréditaire : une revue générale de la littérature

Bellofatto M, De Michele G, Iovino A, Filla A, Santorelli FM.

Front Neurol. 2019 Jan 22;10:3. doi: 10.3389/fneur.2019.00003. eCollection 2019.

[Atlastin-1 regulates morphology and function of endoplasmic reticulum in dendrites.](#)

L'Atlastin-1 régule la morphologie et la fonction du réticulum endoplasmique des dendrites.

Liu X, Guo X, Niu L, Li X, Sun F, Hu J, Wang X, Shen K.

Nat Commun. 2019 Feb 4;10(1):568. doi: 10.1038/s41467-019-08478-6.

[Neuroimaging in Hereditary Spastic Paraplegias: Current Use and Future Perspectives.](#)

Neuro-imagerie chez les paraplégies spastiques héréditaires: usage actuel et perspectives d'avenir.

da Graça FF, de Rezende TJR, Vasconcellos LFR, Pedrosa JL, Barsottini OGP, França MC Jr.

Front Neurol. 2019 Jan 16;9:1117. doi: 10.3389/fneur.2018.01117. eCollection 2018. Review.

[Novel c.C2254T \(p.Q752*\) mutation in ZFYVE26/\(SPG15\) gene in a patient with hereditary spastic paraparesis.](#)

Nouvelle mutation c.C2254T (p.Q752 *) du gène ZFYVE26 / (SPG15) chez un patient atteint de paraparesie spastique héréditaire.

Vinci M, Fchera M, Antonino Musumeci S, Cali F, Aurelio Vitello G.

J Genet. 2018 Dec;97(5):1469-1472.

[Severe 5,10-methylenetetrahydrofolate reductase deficiency: a rare, treatable cause of complicated hereditary spastic paraplegia.](#)

Déficit sévère en 5,10-méthylènetétrahydrofolate réductase: une cause rare et traitable de la paraplégie spastique héréditaire compliquée.

Perna A, Masciullo M, Modoni A, Cellini E, Parrini E, Ricci E, Donati AM, Silvestri G.

Eur J Neurol. 2018 Mar;25(3):602-605. doi: 10.1

[Next Generation Molecular Diagnosis of Hereditary Spastic Paraplegias: An Italian Cross-Sectional Study](#)

Diagnostic moléculaire de nouvelle génération des paraplégies spastiques héréditaires : étude transversale italienne

Angelica D'Amore,^{1,2} Alessandra Tessa,¹ Carlo Casali,³ Maria Teresa Dotti,⁴ Alessandro Filla,⁵ Gabriella Silvestri,^{6,7} Antonella Antenora,⁵ Guja Astrea,¹ Melissa Barghigiani,¹ Roberta Battini,¹ Carla Battisti,⁴ Irene Bruno,⁸ Cristina Cereda,⁹ Clemente Dato,¹⁰ Giuseppe Di Iorio,¹⁰ Vincenzo Donadio,¹¹ Monica Felicori,¹² Nicola Fini,¹³ Chiara Fiorillo,¹⁴ Salvatore Gallone,¹⁵ Federica Gemignani,² Gian Luigi Gigli,¹⁶ Claudio Graziano,¹⁷ Renzo Guerrini,¹⁸ Fiorella Gurrieri,¹⁹ Ariana Kariminejad,²⁰ Maria Lieto,⁵ Charles Marques Lourenço,²¹ Alessandro Malandrini,⁴ Paola Mandich,^{22,23} Christian Marcotulli,³ Francesco Mari,¹⁸ Luca Massacesi,²⁴ Maria A. B. Melone,¹⁰ Andrea Mignarri,⁴ Roberta Milone,²⁵ Olimpia Musumeci,²⁶ Elena Pegoraro,²⁷ Alessia Perna,^{6,7} Antonio Petrucci,²⁸ Antonella Pini,¹² Francesca Pochiero,²⁹ Maria Roser Pons,³⁰ Ivana Ricca,¹ Salvatore Rossi,^{6,7} Marco Seri,¹⁷ Franco Stanzial,³¹ Francesca Tinelli,¹ Antonio Toscano,²⁶ Mariarosaria Valente,¹⁶ Antonio Federico,⁴ Anna Rubegni,¹ and FilipFront Neurol. 2018; 9: 981. Published 2018 Dec 4. doi: 10.3389/fneur.2018.00981po Maria Santorelli^{1,*}

[A disease causing ATLASTIN 3 mutation affects multiple endoplasmic reticulum-related pathways.](#)

Une maladie entraînant la mutation d'ATLASTIN 3 affecte plusieurs voies liées au réticulum endoplasmique.

Behrendt L, Kurth I, Kaether C.
Cell Mol Life Sci. 2019 Jan 21.

[Species-specific differences in non-lysosomal glucosylceramidase GBA2 function underlie locomotor dysfunction arising from loss-of-function mutations.](#)

Les différences spécifiques à l'espèce de la fonction GBA2 de la glucosylcéramidase non lysosomale sont à l'origine d'un dysfonctionnement locomoteur résultant de mutations par perte de fonction.

Woeste MA, Stern S, Raju DN, Grahn E, Dittmann D, Gutbrod K, Dörmann P, Hansen JN, Schonauer S, Marx CE, Hamzeh H, Körschen HG, Aerts JMFG, Bönigk W, Endepols H, Sandhoff R, Geyer M, Berger TK, Bradke F, Wachten D.

J Biol Chem. 2019 Jan 20.

[Triple A syndrome presenting as complicated hereditary spastic paraplegia.](#)

Syndrom Triple A présentant une paraplégie spastique héréditaire compliquée.

Leveille E, Gonorazky HD, Rioux MF, Hazrati LN, Ruskey JA, Carnevale A, Spiegelman D, Dionne-Laporte A, Rouleau GA, Yoon G, Gan-Or Z.

Mol Genet Genomic Med. 2018 Nov;6(6):1134-1139. doi: 10.1002/mgg3.492. Epub 2018 Oct 31.

[Structural consequences of hereditary spastic paraplegia disease-related mutations in kinesin.](#)

Conséquences structurelles des mutations SPG sur la kinésine.

Dutta M, Diehl MR, Onuchic JN, Jana B.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2018 Nov 13;115(46):E10822-E10829. doi: 10.1073/pnas.1810622115. Epub 2018 Oct 26.

[A new case of spastic paraplegia type 64 due to a missense mutation in the ENTPD1 gene.](#)

Un nouveau cas de paraplégie spastique type 64 due à une mutation faux sens sur le gène ENTPD1

Mamelona J, Crapoulet N, Marrero A.

Hum Genome Var. 2019 Jan 11;6:5. doi: 10.1038/s41439-018-0036-4. eCollection 2019.

[\[Genetics of movement disorders-rare but important\].](#)

Génétique des troubles du mouvement - rares mais importants

Klebe S, Timmann D.

Nervenarzt. 2019 Jan 15. doi: 10.1007/s00115-018-0659-1. [Epub ahead of print] German.

[Exome Sequencing: Mutilating Sensory Neuropathy with Spastic Paraplegia due to a Mutation in FAM134B Gene.](#)

Séquencage de l'exome : neuropathie sensorielle mutilante avec paraplégie spastique due à une mutation du gène FAM134B.

Wakil SM, Monies D, Hagos S, Al-Ajlan F, Finsterer J, Al Qahtani A, Ramzan K, Al Humaidy R, Al-Muhaizea MA, Meyer B, Bohlega SA.

Case Rep Genet. 2018 Dec 12;2018:9468049. doi: 10.1155/2018/9468049. eCollection 2018.

[Peripheral neuropathy in hereditary spastic paraplegia caused by REEP1 variants.](#)

Neuropathie périphérique dans la paraplégie spastique héréditaire causée par les variants de REEP1.

Toft A, Birk S, Ballegaard M, Dunø M, Hjeremind LE, Nielsen JE, Svenstrup K.

J Neurol. 2019 Jan 12. doi: 10.1007/s00415-019-09196-1. [Epub ahead of print]

[Phenotype of PLP1-related Disorder Caused by Novel Mutation: A Case Report.](#)

Phénotype du trouble lié à PLP1 causée par une nouvelle mutation : Rapport d'un Cas.

Kresojević N, Petrović I, Dobričić V, Tomić A, Branković V, Milić Rašić V, Svetel M, Kostić V.

Mov Disord Clin Pract. 2018 Aug 2;5(5):548-550. doi: 10.1002/mdc3.12644. eCollection 2018 Sep-Oct. No abstract available.

[Clinical Trial Designs and Measures in Hereditary Spastic Paraplegias.](#)

Modèles et mesures d'essais cliniques dans les paraplégies spastiques héréditaires

Trummer B, Haubenberger D, Blackstone C.

Front Neurol. 2018 Dec 21;9:1017. doi: 10.3389/fneur.2018.01017. eCollection 2018. Review.

[SLC2A1 mutations are a rare cause of pediatric-onset hereditary spastic paraplegia.](#)

Les mutations SLC2A1 sont une cause rare de paraplégie spastique héréditaire apparaissant chez l'enfant.

Nicita F, Schirinzi T, Stregapede F, Vasco G, Bertini E, Travaglini L.

Eur J Paediatr Neurol. 2018 Dec 18. pii: S1090-3798(18)30429-X. doi: 10.1016/j.ejpn.2018.12.004. [Epub ahead of print]

[Generation of an integration-free induced pluripotent stem cell line, FJMU001-A, from a hereditary spastic paraplegia patient carrying compound heterozygous p.P498L and p.R618W mutations in CAPN1 \(SPG76\).](#)

Génération d'une lignée de cellules souches pluripotentes induites sans intégration, FJMU001-A, à partir d'un patient paraplégique spastique héréditaire portant les mutations hétérozygotes p.P498L et p.R618W dans CAPN1 (SPG76)

Lu YQ, Dong EL, Yang WQ, Lai LL, Lin XH, Ma LX, Chen WJ, Wang N, Lin X.

Stem Cell Res. 2018 Nov 27;34:101354. doi: 10.1016/j.scr.2018.11.015. [Epub ahead of print]

[Identification of novel compound heterozygous SPG7 mutations-related hereditary spastic paraplegia in a Chinese family: a case report.](#)

Identification d'un nouveau composé hétérozygote liée à la mutation SPG7 dans une famille chinoise: à propos d'un cas.

Zhang X, Zhang L, Wu Y, Li G, Chen S, Xia Y, Li H.

BMC Neurol. 2018 Nov 29;18(1):196. doi: 10.1186/s12883-018-1199-9.

["Ears of the Lynx" MRI Sign Is Associated with SPG11 and SPG15 Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Le signe à l'IRM intitulé "Les oreilles du lynx" est associé à la paraplégie spastique héréditaire SPG11 et SPG15.

Pascual B, de Bot ST, Daniels MR, França MC Jr, Toro C, Riverol M, Hedera P, Bassi MT, Bresolin N, van de Warrenburg BP, Kremer B, Nicolai J, Charles P, Xu J, Singh S, Patronas NJ, Fung SH, Gregory MD, Masdeu JC. AJNR Am J Neuroradiol. 2019 Jan 3. doi: 10.3174/ajnr.A5935. [Epub ahead of print]

[Differential changes in the spinal segmental locomotor output in Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Changements différentiels au niveau du segment de la sortie locomotrice segmentale de la colonne vertébrale, dans la paraplégie spastique héréditaire.

Martino G, Ivanenko Y, Serrao M, Ranavolo A, Draicchio F, Rinaldi M, Casali C, Lacquaniti F.

Clin Neurophysiol. 2018 Mar;129(3):516-525. doi: 10.1016/j.clinph.2017.11.028. Epub 2017 Dec 23.