

Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)

BASIC RESEARCH Publications

2019

[To open the Abstract : right click of computer mouse, then open hypertext link](#)
[To scan the doc by keyword, go to the field « Research » in Word](#)

REVIEWS

[Common forms of hereditary spastic paraplegias](#)

Formes communes de Paraplegies Spastiques Héritaires

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 Héritaire 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.

[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.

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

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.

[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.

[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 Filip *Front Neurol.* 2018; 9: 981. Published 2018 Dec 4. doi: 10.3389/fneur.2018.00981po Maria Santorelli^{1,*}

ORIGINAL PUBLICATIONS

[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.

[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.

[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.

[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 défectueux (S19. 009)

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

[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.](#)

Fratries 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.

[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, Ribaldo 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, Castelnovo G, Ollagnon E, Lavie J, Pilliod J, Coupry 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.

Brain. 2018 Jan 1;141(1):72-84.

[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.

[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.

[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.

[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.

[The genetic etiology in cerebral palsy mimics: The results from a Greek tertiary care center.](#)

Zouvelou V, Yubero D, Apostolakopoulou L, Kokkinou E, Bilanakis M, Dalivigka Z, Nikas I, Kollia E, Perez-Dueñas B, Macaya A, Marcé-Grau A, Voutetakis A, Anagnostopoulou K, Kekou K, Sofocleus C, Veltra D, Kokkinis X, Fryssira H, Torres RJ, Armstrong J, Santorelli FM, Artuch R, Pons R.

Eur J Paediatr Neurol. 2019 Feb 14. pii: S1090-3798(18)30442-2. doi: 10.1016/j.ejpn.2019.02.001

[Congenital Disorders of Ganglioside Biosynthesis.](#)

Li TA, Schnaar RL.

Prog Mol Biol Transl Sci. 2018;156:63-82. doi: 10.1016/bs.pmbts.2018.01.001. Epub 2018 Mar 22. Review.

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

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, Hérault 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.](#)

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.](#)

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.](#)

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]

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

[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, Pedroso 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 paraparésie 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

[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. ??

Hereditary Spastic Paraplegia (HSP) CLINICAL & LIFE QUALITY RESEARCH Publications 2019

REVIEW

[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

[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.

ORIGINAL PUBLICATIONS

[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 oculodentodigital.

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

[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.

[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.

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

Troubles gastro-intestinaux et urinaires chez les adultes atteints de paraparesie 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, Weerdesteyn 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, Laccione F. J Clin Neurosci. 2019 Apr 5. pii: S0967-5868(19)30381-9. doi: 10.1016/j.jocn.2019.03.067.

[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]

[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.

[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]

[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

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

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.

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

Changements différentiels dans 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.