

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Hereditary spastic paraplegia presenting as limb dystonia with a rare SPG7 mutation](#)

Paraplégie spastique héréditaire se présentant comme une dystonie des membres avec une mutation rare du SPG7

Schaefer SM, Szekely AM, Moeller JJ, Tinaz S.

Neurol Clin Pract. 2018 Dec;8(6):e49-e50. doi: 10.1212/CPJ.0000000000000552. **No abstract available.**

[A Novel Mutation in the Stalk Domain of KIF5A Causes a Slowly Progressive Atypical Motor Syndrome.](#)

Une nouvelle mutation de la tige de KIF5A à l'origine d'un Syndrome Moteur Atypique lentement progressif

Filosto M, Piccinelli SC, Palmieri I, Necchini N, Valente M, Zanella I, Biasiotto G, Lorenzo DD, Cereda C, Padovani A.

J Clin Med. 2018 Dec 22;8(1). pii: E17. doi: 10.3390/jcm8010017.

[The novel de novo mutation of KIF1A gene as the cause for Spastic paraplegia 30 in a Japanese case.](#)

Nouvelle mutation de novo du gène KIF1A à l'origine d'une paraplégie spastique 30 dans un cas japonais

Yoshikawa K, Kuwahara M, Saigoh K, Ishiura H, Yamagishi Y, Hamano Y, Samukawa M, Suzuki H, Hirano M, Mitsui Y, Tsuji S, Kusunoki S.

eNeurologicalSci. 2018 Nov 22;14:34-37. doi: 10.1016/j.ensci.2018.11.026. eCollection 2019 Mar.

[KIF5A and ALS2 Variants in a Family With Hereditary Spastic Paraplegia and Amyotrophic Lateral Sclerosis.](#)

Les variants KIF5A et ALS2 dans une famille avec paraplégie spastique héréditaire et sclérose latérale amyotrophique.

Simone M, Trabacca A, Panzeri E, Losito L, Citterio A, Bassi MT.

Front Neurol. 2018 Dec 7;9:1078. doi: 10.3389/fneur.2018.01078. eCollection 2018.

[Tideglusib Rescues Neurite Pathology of SPG11 iPSC Derived Cortical Neurons.](#)

Tideglusib dans le traitement de la pathologie neuronale de SPG11 iPSC Dérivé Des Neurones Corticaux.

Pozner T, Schray A, Regensburger M, Lie DC, Schlötzer-Schrehardt U, Winkler J, Turan S, Winner B.

Front Neurosci. 2018 Dec 6;12:914. doi: 10.3389/fnin

[AP4-Associated Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

AP4 associé à la Paraplégie Spastique Héréditaire

Ebrahimi-Fakhari D, Behne R, Davies AK, Hirst J.

In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors.

GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

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

Analyse de la 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. 2018 Dec 7. doi: 10.1002/mus.26394. [Epub ahead of print] No abstract available.

[Perspectives on the Genomics of HSP Beyond Mendelian Inheritance.](#)

Perspectives sur la génomique des HSP au-delà de l'héritage mendélien.

Bis-Brewer DM, Züchner S.

Front Neurol. 2018 Nov 26;9:958. doi: 10.3389/fneur.2018.00958. eCollection 2018. Review.

[Novel genotype-phenotype and MRI correlations in a large cohort of patients with <i>SPG7</i> mutations.](#)

Nouveaux corrélations génotype-phénotype et IRM dans une grande cohorte de patients porteurs de mutation SPG7

Hewamadduma CA, Hoggard N, O'Malley R, Robinson MK, Beauchamp NJ, Segamogaite R, Martindale J, Rodgers T, Rao G, Sarrigiannis P, Shanmugarajah P, Zis P, Sharrack B, McDermott CJ, Shaw PJ, Hadjivassiliou M.

Neurol Genet. 2018 Oct 24;4(6):e279. doi: 10.1212/NXG.0000000000000279. eCollection 2018 Dec.

[Hereditary Spastic Paraplegia Type 35 with a Novel Mutation in Fatty Acid 2-Hydroxylase Gene and Literature Review of the Clinical Features.](#)

Paraplégie spastique héréditaire de type 35 avec une nouvelle mutation dans le gène de l'acide 2-hydroxylase d'acide gras et une revue de la littérature des caractéristiques cliniques.

Incecik F, Besen S, Bozdogan ST.

Ann Indian Acad Neurol. 2018 Oct-Dec;21(4):335-339. doi: 10.4103/aian.AIAN_106_18. No abstract available.

[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.](#)

Perte d'activité enzymatique dans les produits du gène B4GALNT1 mutés chez les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire entraîne des troubles neurologiques relativement légers : similarité avec les phénotypes de souris knock-out B4galnt1.

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

Neuroscience. 2018 Dec 3. pii: S0306-4522(18)30776-0. doi: 10.1016/j.neuroscience.2018.11.034. [Epub ahead of print]

[Hereditary Spastic Paraplegia: gain-of-function mechanisms revealed by new transgenic mouse.](#)

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

Paraplégie spastique héréditaire : mécanismes de « gain de fonction » révélés par une nouvelle souris transgénique.7

« Gain de fonction » = un type de mutation dans lequel le produit génique modifié possède une nouvelle fonction moléculaire

Qiang L, Piermarini E, Muralidharan H, Yu W, Leo L, Hennessy LE, Fernandes S, Connors T, Yates PL, Swift M, Zholudeva LV, Lane MA, Morfini G, Alexander GM, Heiman-Patterson TD, Baas PW.
Hum Mol Genet. 2018 Dec 6. doi: 10.1093/hmg/ddy419. [Epub ahead of print]

[Spinal direct current stimulation \(tsDCS\) in hereditary spastic paraplegias \(HSP\): A sham-controlled crossover study.](#)

Stimulation par courant continu rachidien (tsDCS) chez les paraplégies spastiques héréditaires (HSP): étude croisée contrôlée de façon factice.

Ardolino G, Bocci T, Nigro M, Vergari M, Di Fonzo A, Bonato S, Cogiamanian F, Cortese F, Cova I, Barbieri S, Priori A.J Spinal Cord Med. 2018 Dec 3:1-8. doi: 10.1080/10790268.2018.1543926. [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 SPG7 liée à la paraplégie spastique héréditaire 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.

[Autonomic dysfunction in hereditary spastic paraplegia type 4.](#)

Dysfonctionnement autonome dans la paraplégie spastique héréditaire de type 4

González-Salazar C, Takazaki KAG, Martinez ARM, Pimentel-Silva LR, Alves Jacinto-Scudeiro L, Nakagawa ÉY, Fujiwara Murakami CE, Saute JAM, Pedroso JL, Barsottini OGP, Teive H, França MC Jr.
Eur J Neurol. 2018 Nov 29. doi: 10.1111/ene.13878. [Epub ahead of print]

[Human SPG11 cerebral organoids reveal cortical neurogenesis impairment.](#)

Les organoïdes cérébraux du SPG11 humain révèlent une altération de la neurogenèse corticale.

Pérez-Brangulí F, Buchsbaum IY, Pozner T, Regensburger M, Fan W, Schray A, Börstler T, Mishra H, Gräf D, Kohl Z, Winkler J, Berninger B, Cappello S, Winner B.
Hum Mol Genet. 2018 Nov 22. doi: 10.1093/hmg/ddy397. [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 .

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

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

[A hereditary spastic paraplegia-associated atlastin variant exhibits defective allosteric coupling in the catalytic core.](#)

Un variant d'atlastine héréditaire associé à une paraplégie présente un couplage allostérique défectueux dans le noyau catalytique.

O'Donnell JP, Byrnes LJ, Cooley RB, Sondermann H.

J Biol Chem. 2018 Jan 12;293(2):687-700. doi: 10.1074/jbc.RA117.000380. Epub 2017 Nov 27.

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

Symptômes urinaires, qualité de vie et satisfaction du patient dans les cas de paraplégie spastique héréditaire sporadique et génétique

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

J Neurol. 2018 Nov 22. doi: 10.1007/s00415-018-9129-8

[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. 2018 Nov 22. doi: 10.1038/s10038-018-0538-4.

[Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia type SPG35 due to a novel variant in the FA2H gene in a Czech patient.](#)

Paraplégie spastique héréditaire autosomique récessive type SPG35 due à un nouveau variant du gène FA2H chez un patient tchèque.

Uhrova Meszarosova A, Safka Brozkova D, Vyhnaek M, Mazanec R, Lastuvkova J, Trkova M, Bittoova M, Soldatova I, Seeman P.

J Clin Neurosci. 2018 Nov 13. pii: S0967-5868(18)30597-6. doi: 10.1016/j.jocn.2018.10.094.

[Mobile Gait Analysis using Personalised Hidden Markov Models for Hereditary Spastic Paraplegia Patients.](#)

Analyse de la marche mobile à l'aide de modèles de Markov cachés personnalisés pour les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire

Martindale CF, Roth N, Gasner H, Jensen D, Kohl Z, Eskofier BM.

Conf Proc IEEE Eng Med Biol Soc. 2018 Jul;2018:5430-5433. doi: 10.1109/EMBC.2018.8513508.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Clinical presentation and natural history of infantile-onset ascending spastic paralysis from three families with an ALS2 founder variant.](#)

Présentation clinique et histoire naturelle de la paralysie spastique ascendante infantile de trois familles avec une variante du fondateur de la SLA2.

Helal M, Mazaheri N, Shalbafan B, Malamiri RA, Dilaver N, Buchert R, Mohammadiasl J, Golchin N, Sedaghat A, Mehrjardi MYV, Haack TB, Riess O, Chung WK, Galehdari H, Shariati G, Maroofian R.
Neurol Sci. 2018 Nov;39(11):1917-1925. doi: 10.1007/s10072-018-3526-8. Epub 2018 Aug 21.

[Cerebrospinal Fluid Neurofilaments May Discriminate Upper Motor Neuron Syndromes: A Pilot Study.](#)

Des Neurofilaments du Liquide Céphalorachidien peuvent permettre de faire une distinction entre les différents Syndromes du Neurone Moteur Supérieur: une étude Pilote.

Zucchi E, Bedin R, Fasano A, Fini N, Gessani A, Vinceti M, Mandrioli J.
Neurodegener Dis. 2018 Nov 14;18(5-6):255-261. doi: 10.1159/000493986.

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

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 Nov 9. doi: 10.1007/s13760-018-1039-0.

[Correction: PLA2G6-associated neurodegeneration presenting as a complicated form of hereditary spastic paraplegia.](#)

Neurodégénérescence associée à PLA2G6 se présentant comme une forme compliquée de paraplégie spastique héréditaire.

Koh K, Ichinose Y, Ishiura H, Nan H, Mitsui J, Takahashi J, Sato W, Itoh Y, Hoshino K, Tsuji S, Takiyama Y; Japan Spastic Paraplegia Research Consortium.
J Hum Genet. 2018 Nov 9. doi: 10.1038/s10038-018-0533-9.

[Global, regional, and national burden of motor neuron diseases 1990-2016: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2016.](#)

Une analyse systématique pour l'étude mondiale sur la charge de morbidité des maladies du motoneurone 2016

GBD 2016 Motor Neuron Disease Collaborators.
Lancet Neurol. 2018 Nov 2. pii: S1474-4422(18)30404-6. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30404-6.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[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 Nov 2;80(3-4):121-125. doi: 10.1159/000494030.

[Novel splice-site variant of UCHL1 in an Indian family with autosomal recessive spastic paraplegia-79.](#)

Nouvelle variante de site d'épissage de UCHL1 dans une famille indienne atteinte de paraplégie spastique autosomique récessive-79.

Das Bhowmik A, Patil SJ, Deshpande DV, Bhat V, Dalal A.

J Hum Genet. 2018 Aug;63(8):927-933. doi: 10.1038/s10038-018-0463-6. Epub 2018 May 7.

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

Triple syndrome 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 Oct 31. doi: 10.1002/mgg3.492. [Epub ahead of print]

[Novel Pathogenic Variant of *SPAST* \(c.1413+4A>G\) in a Patient with Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Nouveau variant pathogène de SPAST (environ 1413 + 4A> G); chez un patient atteint de paraplégie spastique héréditaire

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

J Clin Neurol. 2018 Oct 26. [Epub ahead of print] No abstract available.

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

Conséquences structurelles des mutations liées à la maladie de paraplégie spastique héréditaire de la kinésine.

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

Proc Natl Acad Sci U S A. 2018 Oct 26. pii: 201810622. doi: 10.1073/pnas.1810622115.

[CHCHD10 mutations and motor neuron disease: the distribution in Finnish patients.](#)

Mutations du CHCHD10 et maladie du motoneurone: la distribution chez les patients finlandais

Penttilä S, Jokela M, Saukkonen AM, Toivanen J, Palmio J, Lähdesmäki J, Sandell S, Shcherbii M, Auranen M, Ylikallio E, Tynismaa H, Udd B.

J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2017 Mar;88(3):272-277. doi: 10.1136/jnnp-2016-314154.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[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 Oct 25. doi: 10.1007/s11302-018-9627-2.

[Association of NIPA1 repeat expansions with amyotrophic lateral sclerosis in a large international cohort.](#)

Association des expansions répétées de NIPA1 avec la sclérose latérale amyotrophique dans une grande cohorte internationale.

Tazelaar GHP, Dekker AM, van Vugt JJFA, van der Spek RA, Westeneng HJ, Kool LJB, Kenna KP, van Rheenen W, Pulit SL, McLaughlin RL, Sproviero W, Iacoangeli A, Hübers A, Brenner D, Morrison KE, Shaw PJ, Shaw CE, Panadés MP, Mora Pardina JS, Glass JD, Hardiman O, Al-Chalabi A, van Damme P, Robberecht W, Landers JE, Ludolph AC, Weishaupt JH, van den Berg LH, Veldink JH, van Es MA; Project MinE ALS Sequencing Consortium.

Neurobiol Aging. 2018 Sep 22. pii: S0197-4580(18)30336-1. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2018.09.012.

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

Hétérogénéité locus et allélique dans cinq familles atteintes de paraplégie spastique héréditaire.

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

J Hum Genet. 2018 Oct 18. doi: 10.1038/s10038-018-0523-y.

[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 homozygote dans le Gène CYP7B1 chez un Patient Japonais avec SPG5.

Le Séquençage de l'exome révèle une nouvelle Mutation de Frameshift Homozygote Dans Le Gène CYP7B1 Chez Un Patient Japonais Avec SPG5

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

Intern Med. 2018 Oct 17. doi: 10.2169/internalmedicine.1839-18.

[BMP- and neuropilin 1-mediated motor axon navigation relies on spastin alternative translation.](#)

La navigation des axones moteurs médiée par la BMP et la neuropiline 1 repose sur la traduction alternative de la spastine.

Jardin N, Giudicelli F, Ten Martín D, Vitrac A, De Gois S, Allison R, Houart C, Reid E, Hazan J, Fassier C.

Development. 2018 Sep 12;145(17). pii: dev162701. doi: 10.1242/dev.162701.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Wide phenotypic spectrum in axonal Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 2 patients with KIF5A mutations.](#)
Large spectre phénotypique chez des patients atteints de neuropathie axonale de type 2 de Charcot-Marie-Tooth présentant des mutations KIF5A.

Nam DE, Yoo DH, Choi SS, Choi BO, Chung KW.

Genes Genomics. 2018 Jan;40(1):77-84. doi: 10.1007/s13258-017-0612-x..

[Quantification of dysarthrophonia in a Cypriot family with autosomal recessive hereditary spastic paraplegia associated with a homozygous SPG11 mutation.](#)

Quantification de la dysarthrophonie dans une famille chypriote présentant une paraplégie spastique héréditaire autosomique récessive associée à une mutation homozygote SPG11.

Konstantopoulos K, Zamba-Papanicolaou E, Christodoulou K.

Neurol Sci. 2018 Sep;39(9):1547-1550. doi: 10.1007/s10072-018-3453-8.

[Adducted thumb as an isolated morphologic finding: an early sonographic sign of impaired neurodevelopment: A STROBE compliant study.](#)

Le pouce en adduction comme résultat morphologique isolé : un signe échographique précoce de développement neurologique altéré: une étude conforme à STROBE.

Ouyang YS, Zhang YX, Meng H, Wu XN, Qi QW.

Medicine (Baltimore). 2018 Sep;97(38):e12437. doi: 10.1097/MD.00000000000012437.

[Spastic ataxias.](#)

Ataxies spastiques

Bereznyakova O, Dupré N.

Handb Clin Neurol. 2018;155:191-203. doi: 10.1016/B978-0-444-64189-2.00012-3. Review.

[Grip and slip of L1-CAM on adhesive substrates direct growth cone haptotaxis.](#)

L'adhérence et le glissement de L1-CAM sur des substrats adhésifs favorisent l'haptotaxie à cônes de croissance.

Abe K, Katsuno H, Toriyama M, Baba K, Mori T, Hakoshima T, Kanemura Y, Watanabe R, Inagaki N.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2018 Mar 13;115(11):2764-2769. doi: 10.1073/pnas.1711667115.

[Anaesthesia and orphan disease: Management of a case of Strumpell-Lorrain disease and review of the literature.](#)

Anesthésie et maladie orpheline: Prise en charge d'un cas de maladie de Strumpell-Lorrain et revue de la littérature.

Ponsonnard S, Damon A, Gueye EM.

Eur J Anaesthesiol. 2017 Aug;34(8):562-563. doi: 10.1097/EJA.0000000000000615. Review.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Tensor-based morphometry using scalar and directional information of diffusion tensor MRI data \(DTBM\): Application to hereditary spastic paraplegia.](#)

Tensor Bases Morphométrie (TBM) utilisant les informations scalaires et directionnelles de données d'IRM avec tenseur de diffusion (DTBM): Application à la paraplégie spastique héréditaire.

Sadeghi N, Arrigoni F, D'Angelo MG, Thomas C, Irfanoglu MO, Hutchinson EB, Nayak A, Modi P, Bassi MT, Pierpaoli C.

Hum Brain Mapp. 2018 Sep 25. doi: 10.1002/hbm.24278.

[Concurrent AFG3L2 and SPG7 mutations associated with syndromic parkinsonism and optic atrophy with aberrant OPA1 processing and mitochondrial network fragmentation.](#)

Mutations AFG3L2 et SPG7 concomitantes associées au parkinsonisme syndromique et à l'atrophie optique avec traitement aberrant de OPA1 et fragmentation du réseau mitochondrial.

Magri S, Fracasso V, Plumari M, Alfei E, Ghezzi D, Gellera C, Rusmini P, Poletti A, Bella DD, Elia AE, Pantaleoni C, Taroni F.

Hum Mutat. 2018 Sep 25. doi: 10.1002/humu.23658

[Hereditary Spastic Paraplegia Overview.](#)

Revue générale Paraplégie Spastique Héréditaire

Hedera

P.

In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors.

GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.

[RNASEH2B Pathogenic Gene Variant in Uncomplicated Hereditary Spastic Paraplegia: Report of a New Patient.](#)

RNASEH2B Variante du Gène Pathogène dans la Paraplégie Spastique Héréditaire non Complicquée: Rapport d'un Nouveau Patient.

Spagnoli C, Frattini D, Salerno GG, Fusco C.

Neuropediatrics. 2018 Sep 17. doi: 10.1055/s-0038-1672174.

[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 Sep 17. doi: 10.1021/acs.biochem.8b00810.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Botulinum toxin for hereditary spastic paraplegia: effects on motor and non-motor manifestations.](#)

La Toxine botulique pour la paraplégie spastique héréditaire : effets sur les manifestations motrices et non motrices.

Servelhere KR, Faber I, Martinez A, Nickel R, Moro A, Germiniani FMB, Moscovich M, Blume TR, Munhoz RP, Teive HAG, França MC Jr.

Arq Neuropsiquiatr. 2018 Mar;76(3):183-188. doi: 10.1590/0004-282x20180013.

[Functional differences of short and long isoforms of spastin harboring missense mutation.](#)

Différences fonctionnelles des isoformes courtes et longues de la spastine portant la mutation faux-sens.

Plaud C, Joshi V, Kajevu N, Poüs C, Curmi PA, Burgo A.

Dis Model Mech. 2018 Sep 10;11(9). pii: dmm033704. doi: 10.1242/dmm.033704.

[Clinical aspects of hereditary spastic paraplegia 76 and novel CAPN1 mutations.](#)

Aspects cliniques de la paraplégie spastique héréditaire 76 et des nouvelles mutations de CAPN1.

Melo US, Freua F, Lynch DS, Ripa BD, Tenorio RB, Saute JAM, de Souza Leite F, Kitajima J, Houlden H, Zatz M, Kok F. Clin Genet. 2018 Sep 10. doi: 10.1111/cge.13428.

[Clinical phenotype of hereditary spastic paraplegia due to KIF1C gene mutations across life span.](#)

Phénotype clinique de paraplégie spastique héréditaire due à des mutations du gène KIF1C au cours de la vie.

Yücel-Yılmaz D, Yücesan E, Yalnızoğlu D, Oğuz KK, Sağıroğlu MŞ, Özbek U, Serdaroğlu E, Bilgiç B, Erdem S, İşeri SAU, Hanağası H, Gürvit H, Özgül RK, Dursun A.

Brain Dev. 2018 Jun;40(6):458-464. doi: 10.1016/j.braindev.2018.02.013.

[Identification of IFRD1 variant in a Han Chinese family with autosomal dominant hereditary spastic paraplegia associated with peripheral neuropathy and ataxia.](#)

Identification du variant IFRD1 dans une famille chinoise Han avec une paraplégie spastique héréditaire autosomique dominante associée à une neuropathie périphérique et à une ataxie.

Lin P, Zhang D, Xu G, Yan C.

J Hum Genet. 2018 Apr;63(4):521-524. doi: 10.1038/s10038-017-0394-7.

[Pathogenic TFG Mutations Underlying Hereditary Spastic Paraplegia Impair Secretory Protein Trafficking and Axon Fasciculation](#)

Les mutations TFG pathogènes sous-jacentes à la paraplégie spastique héréditaire nuisent au trafic de protéines sécrétoires et à la fasciculation des axones

Slosarek EL, Schuh AL, Pustova I, Johnson A, Bird J, Johnson M, Frankel EB, Bhattacharya N, Hanna MG, Burke JE, Ruhl DA, Quinney K, Block S, Peotter JL, Chapman ER, Sheets MD, Butcher SE, Stagg SM, Audhya A. Cell Rep. 2018 Aug 28;24(9):2248-2260. doi: 10.1016/j.celrep.2018.07.081.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[StartReact during gait initiation reveals differential control of muscle activation and inhibition in patients with corticospinal degeneration.](#)

L'effet StartReact lors de l'initiation de la marche révèle un contrôle différentiel de l'activation et de l'inhibition musculaires chez les patients atteints de dégénérescence corticospinale.

van Lith BJH, Coppens MJM, Nonnekes J, van de Warrenburg BPC, Geurts AC, Weerdesteyn V.
J Neurol. 2018 Aug 28. doi: 10.1007/s00415-018-9027-0.

[Spinal cord involvement in adult-onset metabolic and genetic diseases.](#)

Implication de la moelle épinière dans les maladies métaboliques et génétiques de l'adulte.

Marelli C, Salsano E, Politi LS, Labauge P.

J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2018 Aug 27. pii: jnnp-2018-318666. doi: 10.1136/jnnp-2018-318666.

[New insights into the phenotype of FARS2 deficiency.](#)

Nouvelles connaissances sur le phénotype de la déficience en FARS2.

Vantroys E, Larson A, Friederich M, Knight K, Swanson MA, Powell CA, Smet J, Vergult S, De Paepe B, Seneca S, Roeyers H, Menten B, Minczuk M, Vanlander A, Van Hove J, Van Coster R.

Mol Genet Metab. 2017 Dec;122(4):172-181. doi: 10.1016/j.ymgme.2017.10.004.

[The erlin2 T65I mutation inhibits erlin1/2 complex mediated-inositol 1,4,5-trisphosphate receptor ubiquitination and phosphatidylinositol 3-phosphate binding.](#)

La mutation T65I d'erlin2 inhibe l'ubiquitination des récepteurs 1,4,5-trisphosphate de l'inlin-1, 5 induits par le complexe erlin1 / 2, et la liaison du phosphatidylinositol-3-phosphate.

Wright FA, Bonzerato CG, Sliter DA, Wojcikiewicz RJH.

J Biol Chem. 2018 Aug 22. pii: jbc.RA118.004547. doi: 10.1074/jbc.RA118.004547.

[Significance of whole exome sequencing in the diagnostics of rare neurological diseases - own experiences through a case presenting with ataxia.](#)

Importance du séquençage de l'exome entier dans le diagnostic des maladies neurologiques rares – expériences personnelles à travers un cas présentant une ataxie.

Balicza P, Grosz Z, Bencsik R, Illés A, Gál A, Gézsi A, Molnár MJ.

Orv Hetil. 2018 Jul;159(28):1163-1169. doi: 10.1556/650.2018.31049. Hungarian.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Clinical and molecular characterization of hereditary spastic paraplegias: A next-generation sequencing panel approach.](#)

Caractérisation clinique et moléculaire des paraplégies spastiques héréditaires : une approche par panel de séquençage de nouvelle génération.

Burguez D, Polese-Bonato M, Scudeiro LAJ, Björkhem I, Schöls L, Jardim LB, Matte U, Saraiva-Pereira ML, Siebert M, Saute JAM.

J Neurol Sci. 2017 Dec 15;383:18-25. doi: 10.1016/j.jns.2017.10.010.

[Patterns and modulations of Pendular nystagmus in a family with hereditary spastic paraplegia.](#)

Modèles et modulations du nystagmus pendulaire dans une famille atteinte de paraplégie spastique héréditaire.

Oh EH, Lee JH, Shin JH, Kim HS, Kim JS, Kim HJ, Choi SY, Choi KD, Zee DS, Choi JH.

J Neurol Sci. 2017 Dec 15;383:169-173. doi: 10.1016/j.jns.2017.11.011.

[JASPAC: Japan Spastic Paraplegia Research Consortium.](#)

JASPAC : Consortium de recherche sur Paraplégie Spastique au Japon

Koh K, Ishiura H, Tsuji S, Takiyama Y.

Brain Sci. 2018 Aug 13;8(8). pii: E153. doi: 10.3390/brainsci8080153. Review.

[Prevalence and phenotype of the c.1529C>T SPG7 variant in adult-onset cerebellar ataxia in Italy.](#)

La prévalence et le phénotype de la c.1529C > gt; variante T SPG7 dans ataxie cérébelleuse adulte apparition en Italie.

Mancini C, Giorgio E, Rubegni A, Pradotto L, Bagnoli S, Rubino E, Prontera P, Cavalieri S, Di Gregorio E, Ferrero M, Pozzi E, Riberi E, Ferrero P, Nigro P, Mauro A, Zibetti M, Tessa A, Barghigiani M, Antenora A, Sirchia F, Piacentini S, Silvestri G, De Michele G, Filla A, Orsi L, Santorelli FM, Brusco A.

Eur J Neurol. 2018 Aug 11. doi: 10.1111/ene.13768.

[Resting state fMRI studies in SPG4-linked hereditary spastic paraplegia.](#)

Études IRMf à l'état de repos dans la paraplégie spastique héréditaire liée à SPG4.

Liao X, Huang M, Xing W, Wu X, Liao W, Wang X, Tang B, Shen L.

J Neurol Sci. 2018 Jan 15;384:1-6. doi: 10.1016/j.jns.2017.10.048.

[BMP- and Neuropilin-1-mediated motor axon navigation relies on spastin alternative translation](#)

La navigation des axones moteurs médiée par les BMP et la neuropiline-1 repose sur la traduction alternative de la spastine

Jardin N, Giudicelli F, Ten Martín D, Vitrac A, De Gois S, Allison R, Houart C, Reid E, Hazan J, Fassier C.

Development. 2018 Aug 6. pii: dev.162701. doi: 10.1242/dev.162701.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[ZFYVE26/SPASTIZIN and SPG11/SPATACSIN mutations in hereditary spastic paraplegia types AR-SPG15 and AR-SPG11 have different effects on autophagy and endocytosis.](#)

Les mutations ZFYVE26 / SPASTIZIN et SPG11 / SPATACSIN chez les types de paraplégie spastique héréditaire AR-SPG15 et AR-SPG11 ont des effets différents sur l'autophagie et l'endocytose.

Vantaggiato C, Panzeri E, Castelli M, Citterio A, Arnoldi A, Santorelli FM, Liguori R, Scarlato M, Musumeci O, Toscano A, Clementi E, Bassi MT.

Autophagy. 2018 Aug 7. doi: 10.1080/15548627.2018.1507438.

[Motor protein binding and mitochondrial transport are altered by pathogenic TUBB4A variants.](#)

La liaison aux protéines motrices et le transport mitochondrial sont altérés par les variants pathogènes de TUBB4A.

Vulinovic F, Krajka V, Hausrat TJ, Seibler P, Alvarez-Fischer D, Madoev H, Park JS, Kumar KR, Sue CM, Lohmann K, Kneussel M, Klein C, Rakovic A.

Hum Mutat. 2018 Aug 6. doi: 10.1002/humu.23602.

[Hereditary spastic paraplegia.](#)

Paraplégie Spastique Héréditaire

Blackstone C.

Handb Clin Neurol. 2018;148:633-652. doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00041-7. Review.

[ARL6IP1 mutation causes congenital insensitivity to pain, acromutilation and spastic paraplegia.](#)

La mutation ARL6IP1 à l'origine d'une insensibilité congénitale à la douleur, à l'acromutilation et paraplégie spastique.

Nizon M, Küry S, Péréon Y, Besnard T, Quinquis D, Boisseau P, Marsaud T, Magot A, Mussini JM, Mayrargue E, Barbarot S, Bézieau S, Isidor B.

Clin Genet. 2018 Jan;93(1):169-172. doi: 10.1111/cge.13048. Epub 2017 Aug 31.

[O 050 - Gait and muscle characteristics in a girl with hereditary spastic paraplegia: A clinical case study.](#)

Caractéristiques de la démarche et des muscles chez une fille atteinte de paraplégie spastique héréditaire: étude de cas clinique.

Adams H, De Beukelaer N, Huenaerts C, Hanssen B, Bar-On L, Schless SH, Van Campenhout A, Ortibus E, Peeters N, Desloovere K.

Gait Posture. 2018 Jul 30. pii: S0966-6362(18)30804-X. doi: 10.1016/j.gaitpost.2018.06.077.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[A Mutation in the Borcs7 Subunit of the Lysosome Regulatory BIRC Complex Results in Motor Deficits and Dystrophic Axonopathy in Mice.](#)

Une Mutation dans la Sous-unité Borcs7 du Complexe BIRC Régulateur des Lysosomes donne des Déficiets Moteurs et une Axonopathie Dystrophique chez La Souris.

Snouwaert JN, Church RJ, Jania L, Nguyen M, Wheeler ML, Saintsing A, Mieczkowski P, Manuel de Villena FP, Armao D, Moy SS, Lorenzo DN, Koller BH.

Cell Rep. 2018 Jul 31;24(5):1254-1265. doi: 10.1016/j.celrep.2018.06.118.

[Progressive ataxia of Charolais cattle highlights a role of KIF1C in sustainable myelination.](#)

L'ataxie progressive du bétail charolais met en évidence le rôle de KIF1C dans la myélinisation durable.

Duchesne A, Vaiman A, Frah M, Floriot S, Legoueix-Rodriguez S, Desmazières A, Fritz S, Beauvallet C, Albaric O, Venot E, Bertaud M, Saintilan R, Guatteo R, Esquerré D, Branchu J, Fleming A, Brice A, Darios F, Vilotte JL, Stevanin G, Boichard D, El Hachimi KH.

PLoS Genet. 2018 Aug 1;14(8):e1007550. doi: 10.1371/journal.pgen.1007550.

[Patient-Derived Stem Cell Models in *SPAST* HSP: Disease Modelling and Drug Discovery.](#)

Modèles de cellules souches dérivés de patients SPAST / HSP: modélisation de la maladie et découverte de médicaments.

Wali G, Sue CM, Mackay-Sim A.

Brain Sci. 2018 Jul 31;8(8). pii: E142. doi: 10.3390/brainsci8080142. Review.

[Expression of N471D strumpellin leads to defects in the endolysosomal system.](#)

L'expression de la strumpelline N471D conduit à des défauts dans le système endolysosomal.

Song L, Rijal R, Karow M, Stumpf M, Hahn O, Park L, Insall R, Schröder R, Hofmann A, Clemen CS, Eichinger L. Dis Model Mech. 2018 Jul 30. pii: dmm.033449. doi: 10.1242/dmm.033449.

[ATPase and Protease Domain Movements in the Bacterial AAA+ Protease FtsH Are Driven by Thermal Fluctuation](#)

Les mouvements des domaines de l'ATPase et de la protéase dans les bactéries AAA + Protease FtsH bactériennes sont provoqués par la fluctuation thermique

Ruer M, Krainer G, Gröger P, Schlierf M.

J Mol Biol. 2018 Jul 22. pii: S0022-2836(18)30825-8. doi: 10.1016/j.jmb.2018.07.023.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Loss of DDHD2, whose mutation causes spastic paraplegia, promotes reactive oxygen species generation and apoptosis.](#)

La perte de DDHD2, dont la mutation provoque une paraplégie spastique, favorise la génération d'espèces oxygénées réactives et l'apoptose.

Maruyama T, Baba T, Maemoto Y, Hara-Miyauchi C, Hasegawa-Ogawa M, Okano HJ, Enda Y, Matsumoto K, Arimitsu N, Nakao K, Hamamoto H, Sekimizu K, Ohto-Nakanishi T, Nakanishi H, Tokuyama T, Yanagi S, Tagaya M, Tani K.

Cell Death Dis. 2018 Jul 23;9(8):797. doi: 10.1038/s41419-018-0815-3.

[O 056 - How comparable are the alterations in muscle morphology in age-matched children with hereditary spastic paraplegia and spastic cerebral palsy?](#)

Dans quelle mesure les modifications de la morphologie musculaire sont-elles comparables chez les enfants du même âge présentant une paraplégie spastique héréditaire et une paralysie cérébrale spastique?

De Beukelaer N, Schless SH, Hanssen B, Cenni F, Peeters N, Bar-On L, Ortibus E, Desloovere K, Van Campenhout A.

Gait Posture. 2018 Jul 19. pii: S0966-6362(18)30811-7. doi: 10.1016/j.gaitpost.2018.06.083.

[Novel Type of Complicated Autosomal Dominant Hereditary Spastic Paraplegia Associated with Congenital Distal Arthrogryposis Type I.](#)

Nouveau Type De Paraplegie Spastique Hériditaire Complicée Autosomique Dominante Associée à Arthrogryposis Distal Congénitale De Type I.

Hedera P, Moretti P, Howard J, Zhao J.

Brain Sci. 2018 Jul 19;8(7). pii: E136. doi: 10.3390/brainsci8070136.

[Genotype-phenotype correlations and expansion of the molecular spectrum of AP4M1-related hereditary spastic paraplegia.](#)

Corrélations génotype-phénotype et expansion du spectre moléculaire de la paraplégie spastique héréditaire liée à AP4M1.

Bettencourt C, Salpietro V, Efthymiou S, Chelban V, Hughes D, Pittman AM, Federoff M, Bourinaris T, Spilioti M, Deretzi G, Kalantzakou T, Houlden H, Singleton AB, Xiromerisiou G.

Orphanet J Rare Dis. 2017 Nov 2;12(1):172. doi: 10.1186/s13023-017-0721-2.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Loss of the novel Vcp \(valosin containing protein\) interactor Washc4 interferes with autophagy-mediated proteostasis in striated muscle and leads to myopathy in vivo.](#)

La perte du nouveau facteur d'interaction Washc4 (protéine contenant de la valosine), le nouveau vcp, interfère avec la protéostase induite par l'autophagie dans le muscle strié et conduit à une myopathie in vivo.

Kustermann M, Manta L, Paone C, Kustermann J, Lausser L, Wiesner C, Eichinger L, Clemen CS, Schröder R, Kestler HA, Sandri M, Rottbauer W, Just S.

Autophagy. 2018 Jul 16. doi: 10.1080/15548627.2018.1491491.

[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 la demi-vie, impliquée dans une paraplégie spastique héréditaire à tendance autosomique dominante.

Lim JH, Kang HM, Jung HR, Kim DS, Noh KH, Kyung CT, Kim BJ, Sung DH, Cho HS, Chung KS, Kim NS, Jung CR. Biochim Biophys Acta. 2018 Jul 10. pii: S0925-4439(18)30249-7. doi: 10.1016/j.bbadis.2018.07.009.

[CYP2U1 activity is altered by missense mutations in hereditary spastic paraplegia 56.](#)

L'activité du CYP2U1 est altérée par des mutations faux-sens de la paraplégie spastique héréditaire 56.

Durand CM, Dhers L, Tesson C, Tessa A, Fouillen L, Jacqueré S, Raymond L, Coupry I, Benard G, Darios F, El-Hachimi KH, Astrea G, Rivier F, Banneau G, Pujol C, Lacombe D, Durr A, Babin PJ, Santorelli FM, Pietrancosta N, Boucher JL, Mansuy D, Stevanin G, Goizet C.

Hum Mutat. 2018 Jan;39(1):140-151. doi: 10.1002/humu.23359. Epub 2017 Nov 11.

[Sequential bilateral complete rupture of the rectus femoris muscle in a patient with hereditary spastic paraplegia.](#)

Rupture complète bilatérale séquentielle du muscle droit antérieur chez un patient atteint de paraplégie spastique héréditaire.

Raes L, Draulans N, van Campenhout A, Ortibus E, Peers K, Kiekens C.

Eur J Phys Rehabil Med. 2017 Oct;53(5):794-797. doi: 10.23736/S1973-9087.17.04513-0. Epub 2017 Mar 6. Review.

[Toe Walking: A Neurological Perspective After Referral From Pediatric Orthopaedic Surgeons.](#)

Randonnée pédestre : une perspective neurologique après recommandation de chirurgiens orthopédistes pédiatriques.

Haynes KB, Wimberly RL, VanPelt JM, Jo CH, Riccio AI, Delgado MR.

J Pediatr Orthop. 2018 Mar;38(3):152-156. doi: 10.1097/BPO.0000000000001115.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Novel SPG20 mutation in an extended family with Troyer syndrome.](#)

Nouvelle mutation SPG20 dans une famille élargie atteinte du syndrome de Troyer.

Bizzari S, Hamzeh AR, Nair P, Mohamed M, Saif F, Aithala G, Al-Ali MT, Bastaki F.
Metab Brain Dis. 2017 Dec;32(6):2155-2159. doi: 10.1007/s11011-017-0104-3.

[Diseases of ganglioside biosynthesis: An expanding group of congenital disorders of glycosylation.](#)

Maladies de la biosynthèse des gangliosides : un groupe en expansion des troubles congénitaux de la glycosylation.

Trincherà M, Parini R, Indelicato R, Domenighini R, dall'Olio F.
Mol Genet Metab. 2018 Jun 28. pii: S1096-7192(18)30316-0. doi: 10.1016/j.ymgme.2018.06.014.

[Clinical spectrum and genetic landscape for hereditary spastic paraplegias in China.](#)

Spectre clinique et paysage génétique des paraplégies spastiques héréditaires en Chine.

Dong EL, Wang C, Wu S, Lu YQ, Lin XH, Su HZ, Zhao M, He J, Ma LX, Wang N, Chen WJ, Lin X.
Mol Neurodegener. 2018 Jul 6;13(1):36. doi: 10.1186/s13024-018-0269-1.

[Inhibition of Lysosome Membrane Recycling Causes Accumulation of Gangliosides that Contribute to Neurodegeneration.](#)

L'inhibition du recyclage des membranes de Lysosomes provoque une accumulation de Gangliosides qui contribuent à La Neurodégénérescence.

L'inhibition du Recyclage Des Membranes De Lysosomes Provoque Une Accumulation De Gangliosides Qui Contribuent à La Neurodégénérescence.

Boutry M, Branchu J, Lustremant C, Pujol C, Pernelle J, Matusiak R, Seyer A, Poirel M, Chu-Van E, Pierga A, Dobrenis K, Puech JP, Caillaud C, Durr A, Brice A, Colsch B, Mochel F, El Hachimi KH, Stevanin G, Darios F.
Cell Rep. 2018 Jun 26;23(13):3813-3826. doi: 10.1016/j.celrep.2018.05.098.

[SPG11 mutations cause widespread white matter and basal ganglia abnormalities, but restricted cortical damage.](#)

Les mutations SPG11 provoquent des anomalies généralisées de la substance blanche et des ganglions de la base, mais limitent les dommages corticaux

Faber I, Martinez ARM, de Rezende TJR, Martins CR Jr, Martins MP, Lourenço CM, Marques W Jr, Montecchiani C, Orlacchio A, Pedrosa JL, Barsottini OGP, Lopes-Cendes Í, França MC Jr.
Neuroimage Clin. 2018 Jun 9;19:848-857. doi: 10.1016/j.nicl.2018.05.031. eCollection 2018.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Targeted next-generation sequencing improves diagnosis of hereditary spastic paraplegia in Chinese patients.](#)

Le séquençage ciblé de la prochaine génération améliore le diagnostic de la paraplégie spastique héréditaire chez les patients chinois.

Lu C, Li LX, Dong HL, Wei Q, Liu ZJ, Ni W, Gitler AD, Wu ZY.

J Mol Med (Berl). 2018 Jul;96(7):701-712. doi: 10.1007/s00109-018-1655-4. Epub 2018 Jun 11.

[Gait phenotypes in paediatric hereditary spastic paraplegia revealed by dynamic time warping analysis and random forests.](#)

Phénotypes de démarche dans la paraplégie spastique héréditaire chez l'enfant, révélés par l'analyse dynamique de la déformation temporelle et des arbres décisionnels

Pulido-Valdeolivas I, Gómez-Andrés D, Martín-Gonzalo JA, Rodríguez-Andonaegui I, López-López J, Pascual-Pascual SI, Rausell E.

PLoS One. 2018 Mar 8;13(3):e0192345. doi: 10.1371/journal.pone.0192345.

[Segmentation of gait sequences using inertial sensor data in hereditary spastic paraplegia.](#)

Segmentation des séquences de la marche à l'aide de données de capteurs inertiels dans la paraplégie spastique héréditaire.

Martindale CF, Strauss M, Gassner H, List J, Muller M, Klucken J, Kohl Z, Eskofier BM.

Conf Proc IEEE Eng Med Biol Soc. 2017 Jul;2017:1266-1269. doi: 10.1109/EMBC.2017.8037062.

[A potential therapeutic target for spastic paraplegia 11 / amyotrophic lateral sclerosis 5](#)

Une cible thérapeutique potentielle pour la paraplégie spastique 11 / la sclérose latérale amyotrophique 5

Inhibition of Lysosome Membrane Recycling Causes Accumulation of Gangliosides that Contribute to Neurodegeneration

By : Maxime Boutry, Julien Branchu, Celine Lustremant, Claire Pujol, Julie Pernelle, Raphael Matusiak, Alexandre Seyer, Marion Poirel, Emeline Chu-Van, Alexandre Pierga, Kostantin Dobrenis, Jean-Philippe Puech, Catherine Caillaud, Alexandra Durr, Alexis Brice, Benoit Colsch, Fanny Mochel, Khalid Hamid El Hachimi, Giovanni Stevanin, and Frederic Darios

Cell Reports 2018, 23, 3813–3826

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Novel mutations in the ALDH18A1 gene in complicated hereditary spastic paraplegia with cerebellar ataxia and cognitive impairment.](#)

Nouvelles mutations du gène ALDH18A1 dans une paraplégie spastique héréditaire compliquée avec une ataxie cérébelleuse et des troubles cognitifs.

Koh K, Ishiura H, Beppu M, Shimazaki H, Ichinose Y, Mitsui J, Kuwabara S, Tsuji S, Takiyama Y; Japan Spastic Paraplegia Research Consortium.

J Hum Genet. 2018 Jun 18. doi: 10.1038/s10038-018-0477-0.

[Genome sequencing uncovers phenocopies in primary progressive multiple sclerosis.](#)

Le séquençage du génome révèle des phénotypes dans la sclérose en plaques primaire progressive.

Jia X, Madireddy L, Caillier S, Santaniello A, Esposito F, Comi G, Stuve O, Zhou Y, Taylor B, Kilpatrick T, Martinelli-Boneschi F, Cree BAC, Oksenberg JR, Hauser SL, Baranzini SE.

Ann Neurol. 2018 Jun 16. doi: 10.1002/ana.25263.

[Altered distribution of ATG9A and accumulation of axonal aggregates in neurons from a mouse model of AP-4 deficiency syndrome.](#)

Modification de la distribution d'ATG9A et accumulation des agrégats axonaux dans les neurones d'un modèle murin du syndrome de déficit en AP-4.

De Pace R, Skirzewski M, Damme M, Mattera R, Mercurio J, Foster AM, Cuitino L, Jarnik M, Hoffmann V, Morris HD, Han TU, Mancini GMS, Buonanno A, Bonifacino JS.

PLoS Genet. 2018 Apr 26;14(4):e1007363. doi: 10.1371/journal.pgen.1007363.

[An atypical case of SPG56/CYP2U1-related spastic paraplegia presenting with delayed myelination.](#)

Un cas atypique de paraplégie spastique liée à SPG56 / CYP2U1 présentant une myélinisation retardée.

Minase G, Miyatake S, Nabatame S, Arai H, Koshimizu E, Mizuguchi T, Nakashima M, Miyake N, Saitsu H, Miyamoto T, Sengoku K, Matsumoto N.

J Hum Genet. 2017 Nov;62(11):997-1000. doi: 10.1038/jhg.2017.77.

[\[Analysis of spinocerebellar ataxia type 31 related mutations among patients from mainland China\].](#)

Analyse des mutations liées à l'ataxie spinocérébelleuse de type 31 chez des patients de Chine continentale.

Yang K, Zeng S, Liu Z, Shi S, Sun W, Yuan Y, Weng L, Jiang H, Shen L, Tang B, Wang J.

Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi. 2018 Jun 10;35(3):309-313. doi: 10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2018.03.001. Chinese.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Wide phenotypic spectrum in axonal Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 2 patients with KIF5A mutations.](#)
Large spectre phénotypique chez des patients atteints de neuropathie axonale de type 2 de Charcot-Marie-Tooth présentant des mutations KIF5A.

Nam DE, Yoo DH, Choi SS, Choi BO, Chung KW.
Genes Genomics. 2018 Jan;40(1):77-84. doi: 10.1007/s13258-017-0612-x

[How are genetic test results being used by Australian life insurers?](#)

Comment les résultats des tests génétiques sont-ils utilisés par les assureurs vie australiens?

Barlow-Stewart K, Liepins M, Doble A, Otlowski M.
Eur J Hum Genet. 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0198-z.

[Spastic ataxias.](#)

Ataxies spastiques

Bereznyakova O, Dupré N.
Handb Clin Neurol. 2018;155:191-203. doi: 10.1016/B978-0-444-64189-2.00012-3.

[Monozygotic twins with a new compound heterozygous SPG11 mutation and different disease expression.](#)
Jumeaux monozygotes avec un nouveau composé hétérozygote de la mutation SPG11 et une expression différente de la maladie.

Schneider-Gold C, Dekomien G, Regensburger M, Schneider R, Trampe N, Krogias C, Lukas C, Bellenberg B.
J Neurol Sci. 2017 Oct 15;381:265-268. doi: 10.1016/j.jns.2017.09.005

[GPT2 mutations cause developmental encephalopathy with microcephaly and features of complicated hereditary spastic paraplegia.](#)

Les mutations de GPT2 provoquent une encéphalopathie de développement avec une microcéphalie et des caractéristiques de paraplégie spastique héréditaire compliquée.

Hengel H, Keimer R, Deigendesch W, Rieß A, Marzouqa H, Zaidan J, Bauer P, Schöls L.
Clin Genet. 2018 Jun 7. doi: 10.1111/cge.13390.

[Novel SPG11 Mutations in a Patient with Symptoms Mimicking Multiple Sclerosis.](#)

Nouvelles mutations SPG11 chez un patient présentant des symptômes imitant la sclérose en plaques.

Mukai M, Koh K, Ohnuki Y, Nagata E, Takiyama Y, Takizawa S.
Intern Med. 2018 Jun 6. doi: 10.2169/internalmedicine.0976-18.

[Partial loss of ATP13A2 causes selective gliosis independent of robust lipofuscinosis.](#)

La perte partielle d'ATP13A2 provoque une gliose sélective indépendante d'une lipofuscinose robuste.

Rayaprolu S, Seven YB, Howard J, Duffy C, Altshuler M, Moloney C, Giasson BI, Lewis J.
Mol Cell Neurosci. 2018 May 31. pii: S1044-7431(18)30098-8. doi: 10.1016/j.mcn.2018.05.009.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Novel homozygous missense mutation in NT5C2 underlying hereditary spastic paraplegia SPG45.](#)

Nouvelle mutation faux-sens homozygote dans NT5C2 à l'origine d'une paraplégie spastique héréditaire SPG45.

Straussberg R, Onoufriadis A, Konen O, Zouabi Y, Cohen L, Lee JYW, Hsu CK, Simpson MA, McGrath JA.
Am J Med Genet A. 2017 Nov;173(11):3109-3113. doi: 10.1002/ajmg.a.38414.

[Drosophila Atlastin in motor neurons is required for locomotion and presynaptic function.](#)

Chez la mouche Drosophile l'Atlastine dans les motoneurons est nécessaire à la locomotion et à la fonction présynaptique.

De Gregorio C, Delgado R, Ibacache A, Sierralta J, Couve A.
J Cell Sci. 2017 Oct 15;130(20):3507-3516. doi: 10.1242/jcs.201657. Epub 2017 Aug 31.

[Anesthetic Considerations for Ivor-Lewis Esophagectomy in a Patient With Hereditary Spastic Paraplegia: A Case Report.](#)

Considérations anesthésiques pour l'œsophagectomie d'Ivor-Lewis chez un patient atteint de paraplégie spastique héréditaire: rapport de cas.

Yang PF, Links DJR, Petrovski J.
A A Pract. 2018 May 29. doi: 10.1213/XAA.0000000000000811.

[Botulinum toxin for hereditary spastic paraplegia: effects on motor and non-motor manifestations.](#)

Toxine botulique pour la paraplégie spastique héréditaire: effets sur les manifestations motrices et non motrices.

Servelhere KR, Faber I, Martinez A, Nickel R, Moro A, Germiniani FMB, Moscovich M, Blume TR, Munhoz RP, Teive HAG, França MC Jr.
Arq Neuropsiquiatr. 2018 Mar;76(3):183-188. doi: 10.1590/0004-282x20180013.

[Quantification of dysarthrophonia in a Cypriot family with autosomal recessive hereditary spastic paraplegia associated with a homozygous SPG11 mutation.](#)

Quantification de la dysarthrophonie dans une famille chypriote présentant une paraplégie spastique héréditaire autosomique récessive associée à une mutation homozygote SPG11.

Konstantopoulos K, Zamba-Papanicolaou E, Christodoulou K.
Neurol Sci. 2018 May 26. doi: 10.1007/s10072-018-3453-8.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Functional Contribution of the Spastic Paraplegia-Related Triglyceride Hydrolase DDHD2 to the Formation and Content of Lipid Droplets.](#)

Contribution fonctionnelle de la triglycéride hydrolase DDHD2 ,liée à la paraplégie spastique , à la formation et au contenu de gouttelettes lipidiques.

Inloes JM, Kiosses WB, Wang H, Walther TC, Farese RV Jr, Cravatt BF.

Biochemistry. 2018 Feb 6;57(5):827-838. doi: 10.1021/acs.biochem.7b01028. Epub 2017 Dec 26.

[Pathophysiology, diagnostic work-up and management of balance impairments and falls in patients with hereditary spastic paraplegia.](#)

Physiopathologie, bilan diagnostique et gestion des troubles de l'équilibre et des chutes chez les patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Nonnekens J, van Lith B, van de Warrenburg BP, Weerdesteyn V, Geurts ACH.

J Rehabil Med. 2017 May 16;49(5):369-377. doi: 10.2340/16501977-2227. Review.

[\[Hereditary optic neuropathies in pediatric ophthalmology\].](#)

Neuropathies optiques héréditaires en ophtalmologie pédiatrique.

Orssaud C, Robert MP, Bremond Gignac D.

J Fr Ophtalmol. 2018 May 17. pii: S0181-5512(18)30142-6. doi: 10.1016/j.jfo.2017.11.017.

[A novel KIAA0196 mutation in a Chinese patient with spastic paraplegia 8: A case report.](#)

Nouvelle mutation de KIAA0196 chez un patient chinois souffrant de paraplégie spastique 8

Ma L, Shi Y, Chen Z, Li S, Qin W, Zhang J.

Medicine (Baltimore). 2018 May;97(20):e10760. doi: 10.1097/MD.00000000000010760.

[BSCL2-Related Neurologic Disorders/Seipinopathy.](#)

Troubles neurologiques liés à BSCL2 / Seipinopathy. D.

In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors.

GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.

[\[Motor neuron diseases : Clinical and genetic differential diagnostics\].](#)

Maladies du motoneurone : Diagnostic différentiel clinique et génétique.

Regensburger M, Weidner N, Kohl Z.

Nervenarzt. 2018 May 16. doi: 10.1007/s00115-018-0524-2. [Epub ahead of print] Review. German.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Compound heterozygous mutations in two different domains of ALDH18A1 do not affect the amino acid levels in a patient with hereditary spastic paraplegia.](#)

Les mutations hétérozygotes composées dans deux domaines différents de ALDH18A1 n'affectent pas les niveaux d'acides aminés chez un patient atteint de paraplégie spastique héréditaire.

Steenhof M, Kibæk M, Larsen MJ, Christensen M, Lund AM, Brusgaard K, Hertz JM.
Neurogenetics. 2018 May 12. doi: 10.1007/s10048-018-0547-7.

[Genetic dissection of oligodendroglial and neuronal Plp1 function in a novel mouse model of spastic paraplegia type 2.](#)

Dissection génétique de la fonction de Plp1 oligodendrogliale et neuronale dans un nouveau modèle murin de paraplégie spastique de type 2

Lüders KA, Patzig J, Simons M, Nave KA, Werner HB.
Glia. 2017 Nov;65(11):1762-1776. doi: 10.1002/glia.23193.

[Modeling of axonal endoplasmic reticulum network by spastic paraplegia proteins.](#)

Modélisation du réseau de réticulum endoplasmique axonal par les protéines de la paraplégie spastique.

Yalçın B, Zhao L, Stofanko M, O'Sullivan NC, Kang ZH, Roost A, Thomas MR, Zaessinger S, Blard O, Patto AL, Sohail A, Baena V, Terasaki M, O'Kane CJ.
Elife. 2017 Jul 25;6. pii: e23882. doi: 10.7554/eLife.23882.

[Mechanism of impaired microtubule-dependent peroxisome trafficking and oxidative stress in SPAST-mutated cells from patients with Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Mécanisme du trafic de peroxysomes dépendant des microtubules, avec des facultés affaiblies et du stress oxydatif dans les cellules mutées avec SPAST provenant de patients atteints de paraplégie spastique héréditaire.

Wali G, Sutharsan R, Fan Y, Stewart R, Tello Velasquez J, Sue CM, Crane DI, Mackay-Sim A.
Sci Rep. 2016 May 27;6:27004. doi: 10.1038/srep27004.

[Mechanistic basis of an epistatic interaction reducing age at onset in hereditary spastic paraplegia by Newton et al, Brain 2018](#)

Base mécanique d'une interaction épistatique réduisant l'âge au début de la paraplégie spastique

By: Newton T, Allison R, Edgar JR, Lumb JH, Roger CE, Manna PT, Rizo T, Kohl Z, Nygren AOH, Arning L, Schule R, Depienne C, Goldberg L, Frahm C, Stevanin G, Durr A, Schols L, Winner B, Beetz C, Reid E.

[In Brain 2018, 141:1286-1299](#)

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Efficacy of Exome-Targeted Capture Sequencing to Detect Mutations in Known Cerebellar Ataxia Genes by Coutelier et al, JAMA Neurol 2018](#)

Efficacité du séquençage de capture ciblé par l'exome pour détecter des mutations dans des gènes connus de l'ataxie cérébelleuse

By: Coutelier M, Hammer MB, Stevanin G, Monin ML, Davoine CS, Mochel F, Labauge P, Ewenczyk C, Ding J, Gibbs JR, Hannequin D, Melki J, Toutain A, Laugel V, Forlani S, Charles P, Broussolle E, Thobois S, Afenjar A, Anheim M, Calvas P, Castelnovo G, de Broucker T, Vidailhe M, Moulignier A, Ghnassia RT, Tallaksen C, Mignot C, Goizet C, Le Ber I, Ollagnon-Roman E, Pouget J, Brice A, Singleton A, Durr A, for the SPATAX network.

[In: JAMA Neurol 2018](#)

[ACO2 homozygous missense mutation associated with complicated hereditary spastic paraplegia By Bouwkamp et al, Neurol Genet 2018](#)

ACO2 mutation faux-sens homozygote associée à une paraplégie spastique héréditaire compliquée

By: Bouwkamp C, Afawi Z, Fattal-Valevski A, Krabbendam I, Rivetti S, Masalha R, Quadri M, Breedveld G, Mandel H, Abu Tailakh M, Beverloo B, Stevanin G, Brice A, Van Ijcken W, Vernooij M, Dolga A, de Vrij F, Bonifati V, and Kushner SA *In Neurol Genet* 2018, 4:e223

[Congenital Disorders of Ganglioside Biosynthesis.](#)

Troubles congénitaux de la biosynthèse des gangliosides.

Li TA, Schnaar RL.

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

[Novel splice-site variant of UCHL1 in an Indian family with autosomal recessive spastic paraplegia-79.](#)

Nouvelle variante de site d'épissage de UCHL1 dans une famille indienne atteinte de paraplégie spastique autosomique récessive-79.

Das Bhowmik A, Patil SJ, Deshpande DV, Bhat V, Dalal A.

J Hum Genet. 2018 May 7. doi: 10.1038/s10038-018-0463-6.

[Spastic paraplegia type 4: A novel SPAST splice site donor mutation and expansion of the phenotype variability.](#)

Paraplégie spastique de type 4: nouvelle mutation du donneur du site d'épissage SPAST et expansion de la variabilité phénotypique.

Kawarai T, Montecchiani C, Miyamoto R, Gaudiello F, Caltagirone C, Izumi Y, Kaji R, Orlacchio A.

J Neurol Sci. 2017 Sep 15;380:92-97. doi: 10.1016/j.jns.2017.07.011.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[Disease-Causing Variants in the ATL1 Gene Are a Rare Cause of Hereditary Spastic Paraplegia among Czech Patients.](#)

Les variants à l'origine des maladies dans le gène ATL1 sont une cause rare de paraplégie spastique héréditaire chez les patients tchèques.

Mészárosová AU, Grečmalová D, Brázdilová M, Dvořáčková N, Kalina Z, Čermáková M, Vávrová D, Smetanová I, Staněk D, Seeman P.

Ann Hum Genet. 2017 Nov;81(6):249-257. doi: 10.1111/ahg.12206.

[CAPN1 mutations broadening the hereditary spastic paraplegia/spinocerebellar ataxia phenotype.](#)

Mutations CAPN1 élargissant le phénotype héréditaire de paraplégie spastique / ataxie spinocérébelleuse.

Lambe J, Monaghan B, Munteanu T, Redmond J.

Pract Neurol. 2018 Apr 20. pii: practneurol-2017-001842. doi: 10.1136/practneurol-2017-001842.

[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.

[Theoretical Investigations of the Role of Mutations in Dynamics of Kinesin Motor Proteins.](#)

Investigations théoriques du rôle des mutations dans la dynamique des Protéines motrices de La Kinésine.

Misiura MM, Wang Q, Cheung MS, Kolomeisky AB.

Investigations Théoriques Du Rôle Des Mutations Dans La Dynamique Des Protéines Motrices De La Kinésine.

J Phys Chem B. 2018 Apr 9. doi: 10.1021/acs.jpcc.8b00830.

[Pathogenic Variant of REEP1 in a Korean Family with Autosomal-Dominant Hereditary Spastic Paraplegia.](#)

Variante pathogène de REEP1 dans une famille coréenne atteinte de paraplégie spastique héréditaire autosomique-dominante.

Park HJ, Lee MJ, Lee JE, Park KD, Choi YC.

J Clin Neurol. 2018 Apr;14(2):248-250. doi: 10.3988/jcn.2018.14.2.248. No abstract available.

[Neuronal lysosomes.](#)

Lysosomes neuronaux

Ferguson SM.

Neurosci Lett. 2018 Apr 4. pii: S0304-3940(18)30260-X. doi: 10.1016/j.neulet.2018.04.005.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[New genetic causes for complex hereditary spastic paraplegia.](#)

Nouvelles causes génétiques de la paraplegie Spastique Héritaire complexe

Souza PVS, Bortholin T, Dias RB, Chieia MAT, Burlin S, Naylor FGM, Pinto WBVR, Oliveira ASB.
J Neurol Sci. 2017 Aug 15;379:283-292. doi: 10.1016/j.jns.2017.06.019..

[Homozygous missense mutation associated with complicated hereditary spastic paraplegia.](#)

Mutation faux-sens homozygote associée à une paraplégie spastique héréditaire compliquée.

Bouwkamp CG, Afawi Z, Fattal-Valevski A, Krabbendam IE, Rivetti S, Masalha R, Quadri M, Breedveld GJ, Mandel H, Tailakh MA, Beverloo HB, Stevanin G, Brice A, van IJcken WFJ, Vernooij MW, Dolga AM, de Vrij FMS, Bonifati V, Kushner SA.

Neurol Genet. 2018 Mar 21;4(2):e223. doi: 10.1212/NXG.0000000000000223.

[Mutations in DDHD1, encoding a phospholipase A1, is a novel cause of retinopathy and neurodegeneration with brain iron accumulation.](#)

Des mutations dans DDHD1, codant pour une phospholipase A1, sont une nouvelle cause de rétinopathie et de neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau.

Dard R, Meyniel C, Touitou V, Stevanin G, Lamari F, Durr A, Ewencyk C, Mochel F.
Eur J Med Genet. 2017 Dec;60(12):639-642. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.08.015.

[Genome-wide Analyses Identify KIF5A as a Novel ALS Gene.](#)

Des analyses pangénomiques identifient KIF5A en tant que nouveau gène de la SLA.

Neuron. 2018 Mar 21;97(6):1268-1283.e6. doi: 10.1016/j.neuron.2018.02.027.

[Hereditary spastic paraplegia: More than an upper motor neuron disease.](#)

Paraplégie spastique héréditaire: plus qu'une maladie du motoneurone supérieur.

Parodi L, Fenu S, Stevanin G, Durr A.

Rev Neurol (Paris). 2017 May;173(5):352-360. doi: 10.1016/j.neurol.2017.03.034.

[Hereditary spastic paraplegia type 8: Neuropathological findings.](#)

Paraplégie spastique héréditaire type 8: résultats neuropathologiques.

[Clinical phenotype of hereditary spastic paraplegia due to KIF1C gene mutations across life span.](#)

Phénotype clinique de paraplégie spastique héréditaire due à des mutations du gène KIF1C au cours de la vie.

[A novel heterozygous variant in ERLIN2 causes autosomal dominant pure hereditary spastic paraplegia.](#)

Un nouveau variant hétérozygote d'ERLIN2 à l'origine d'une paraplégie spastique héréditaire pure autosomique dominante.

Hereditary Spastic Paraplegia (HSP) Publications & Articles

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

[A novel pathogenic variant of the SPAST gene in a Spanish family with hereditary spastic paraplegia.](#)

Un nouveau variant pathogène du gène SPAST dans une famille espagnole atteinte de paraplégie spastique héréditaire.

[Novel homozygous GBA2 mutation in a patient with complicated spastic paraplegia](#)

Nouvelle mutation homozygote GBA2 chez un patient avec une paraplégie spastique compliquée

[Hereditary spastic paraplegia---a pedigree with five cases\].](#)

[Too many numbers and complexity: time to update the classifications of neurogenetic disorders?](#)

[Hereditary spastic paraplegia.](#)

Trop de chiffres et de complexité : le temps est-il venu de mettre à jour les classifications des troubles neurogénétiques? Paraplégie spastique héréditaire.

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

Mécanisme de base d'une interaction épistatique réduisant l'âge au début de la paraplégie spastique héréditaire

[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.

[Loss of spatacsin function alters lysosomal lipid clearance leading to upper and lower motor neuron degeneration.](#)

La perte de la fonction spatacsine modifie la clairance lipidique lysosomale menant à la dégénérescence des motoneurones supérieure et inférieure.

[Novel UBQLN2 mutations linked to amyotrophic lateral sclerosis and atypical hereditary spastic paraplegia phenotype through defective HSP70-mediated proteolysis.](#)

Nouvelles mutations UBQLN2 liées à la sclérose latérale amyotrophique et au phénotype de la paraplégie spastique héréditaire atypique par le biais d'une protéolyse défectueuse médiée par HSP70.

[Clinical and neuroimaging features of autosomal recessive spastic paraplegia 35 \(SPG35\): case reports, new mutations, and brief literature review.](#)

Caractéristiques cliniques et neuro-imaginées de la paraplégie spastique autosomique récessive 35 (SPG35): rapports de cas, nouvelles mutations et brève revue de la littérature.

**Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Publications & Articles**

2018

*Pour ouvrir l'abstract de l'article maintenir l'appui sur la touche Ctrl de votre clavier
et pointer le titre de l'article*

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

Association de la spasticité à un stade précoce et du risque de déficience cognitive avec des mutations de l'acide aminé 499 dans SPAST.

[Defining the genetic basis of early onset hereditary spastic paraplegia using whole genome sequencing.](#)

Définir la base génétique de la paraplégie spastique héréditaire à début précoce en utilisant le séquençage du génome entier.

[\[Two novel mutations in gene SPG4 in patients with autosomal dominant spastic paraplegia\].](#)

Deux nouvelles mutations du gène SPG4 chez des patients atteints de paraplégie spastique autosomique dominante