

An aerial photograph of a mountainous region covered in snow. A winding road is visible on the left, leading towards a small town or village nestled in a valley. The background shows more snow-capped peaks and a large lake or reservoir. The overall scene is serene and scenic.

EXPERIENCIA EN

UN CENTRO DE EXCELENCIA

UCDAVIS
MIND INSTITUTE

DRA. ANDREA
ELIAS MAS



CONTENIDO

ASPECTOS
POSITIVOS



TRABAJO
EN EEUU

- Contextualización
- Investigación



TRABAJO
EN BCN

J – S / 2022

INSTALACIONES



RANDI J HAGERMAN

UC Davis MIND Institute

- Centro Internacional de Investigación
- Fundado en 1998 por familias de niños con autismo

Randi J Hagerman

- FXTAS 2001
- *FMR1* en todas sus vertientes y edades



Reuniones científicas semanales

Premutación:

- TRAX (EUA, Canadá)

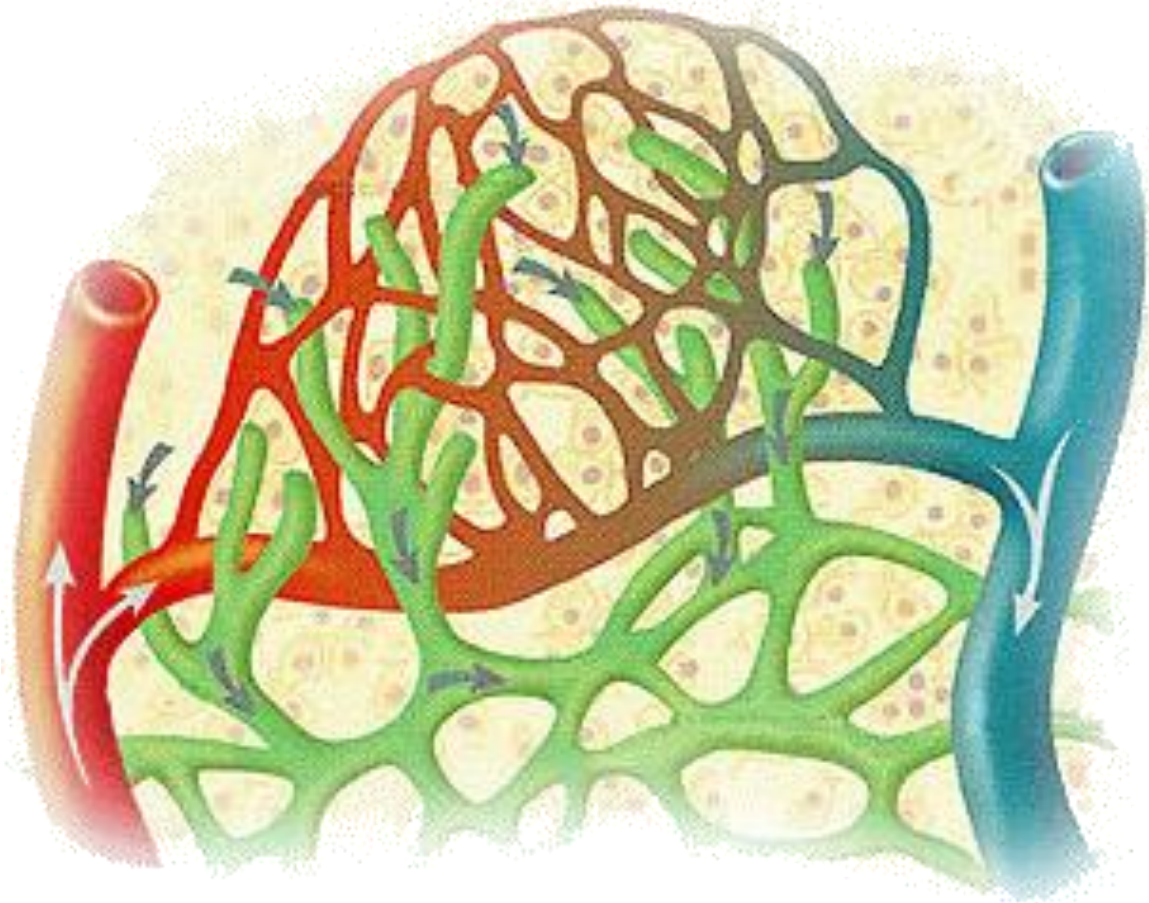
SXF:

- Topic CBD (ansiedad social)
- Metformina (comportamiento y lenguaje 6-32 años)

On-line (premutación y extensión a toda la familia)



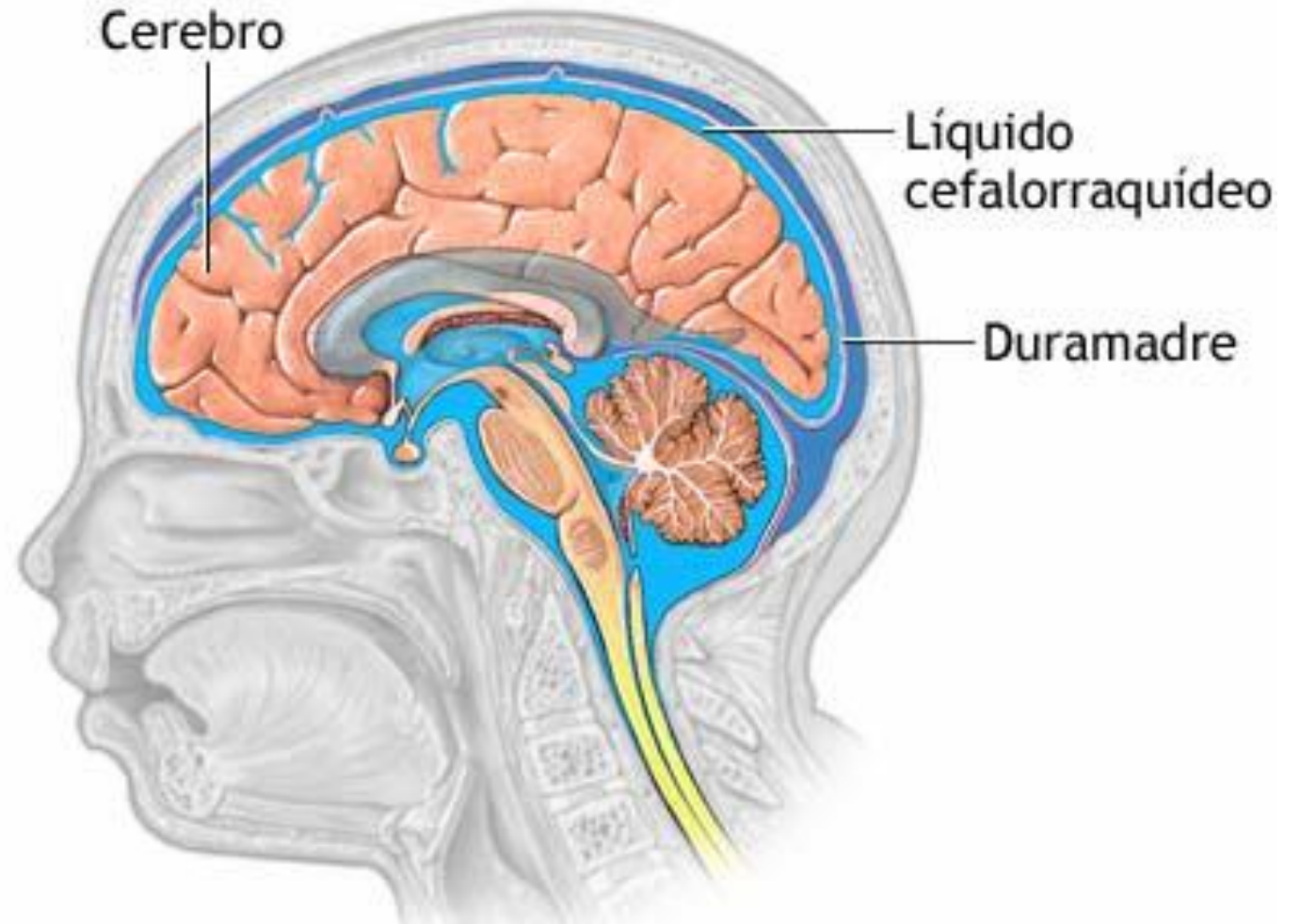
CONTEXTUALIZACIÓN



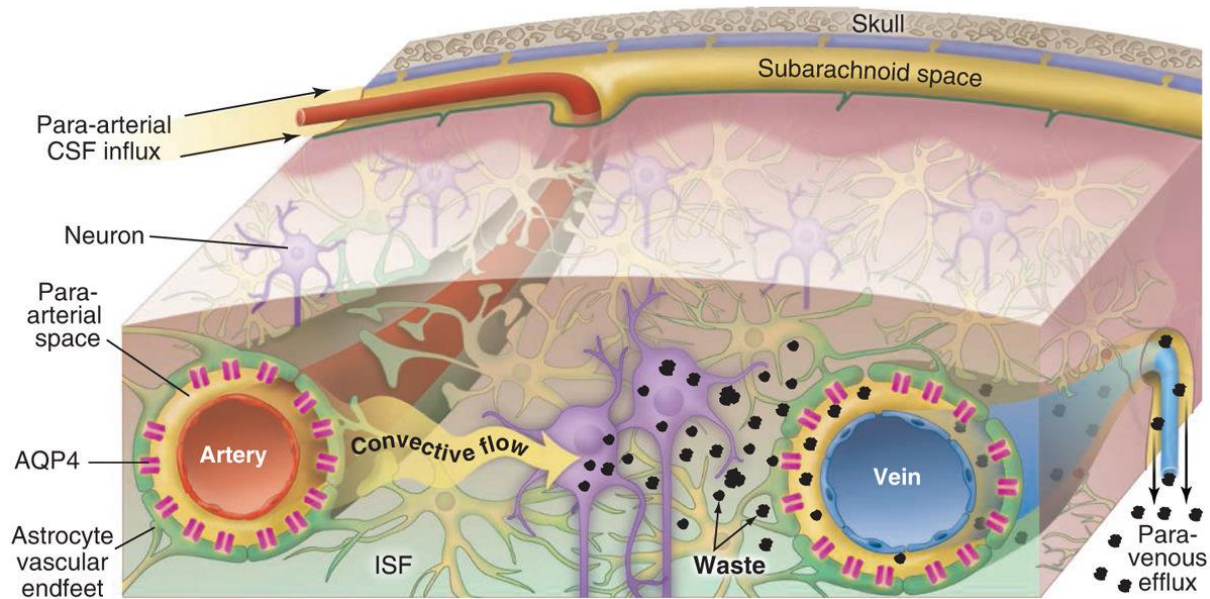
- Turn-over
- Cerebro: 25% metabolismo vs. 2% masa corporal
- No hay linfáticos en el cerebro
- Agregado de proteínas en enfermedades neurodegenerativas: Alzheimer y β -amiloide, Huntington...y FXTAS

SISTEMA GLINFÁTICO

LCR: protege herniación y
traumatismos



SISTEMA GLINFÁTICO



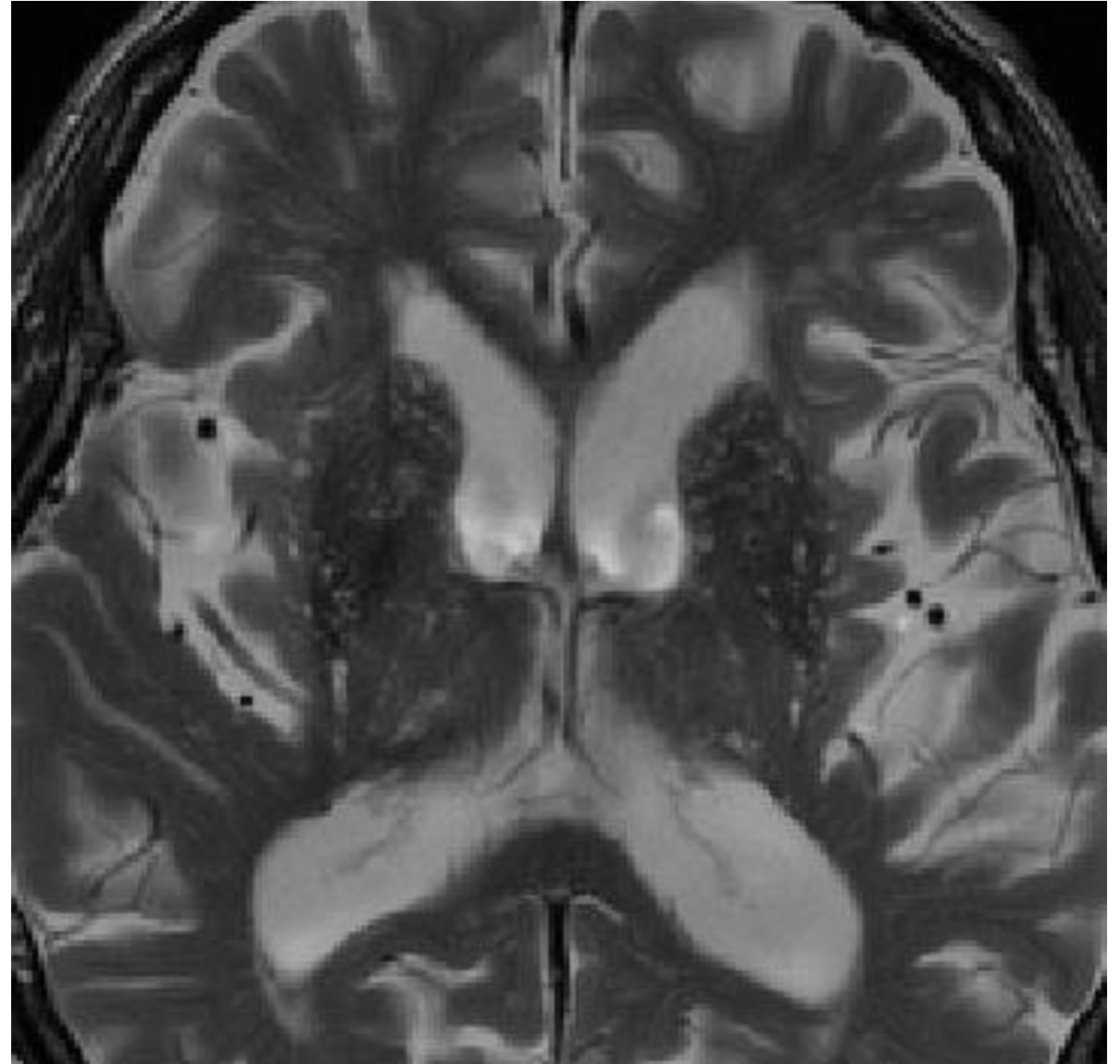
Nedergaard M. Neuroscience. Garbage truck of the brain. Science. 2013

- Sistema de desecho de las proteínas sobrantes
- Activo durante la noche (Eide et al 2021)

LOS ESPACIOS PERIVASCULARES

Marcador indirecto de
disfunción del sistema glinfático

Relación con enfermedad de
pequeño vaso



OBJETIVOS

VALORAR:

- Si los hombres portadores de la premutación del gen *FMR1* presentan mayor número de espacios perivasculares (EPVS) que los controles
- Si EPVS se asocia a deterioro cognitivo
- Si esta relación está mediada por el número de repeticiones CGG.

MÉTODOS

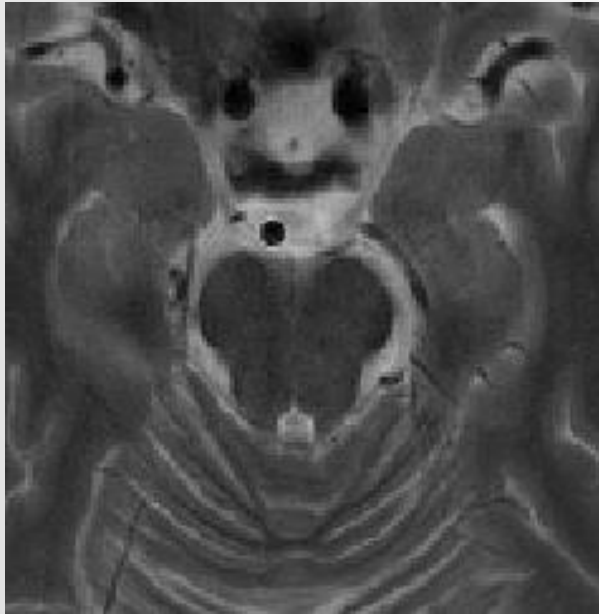
Se han incluido un total de 380 pacientes varones:

- 139 premutados con FXTAS (FXTAS+)
- 94 premutados sin FXTAS (FXTAS-)
- 147 controles.

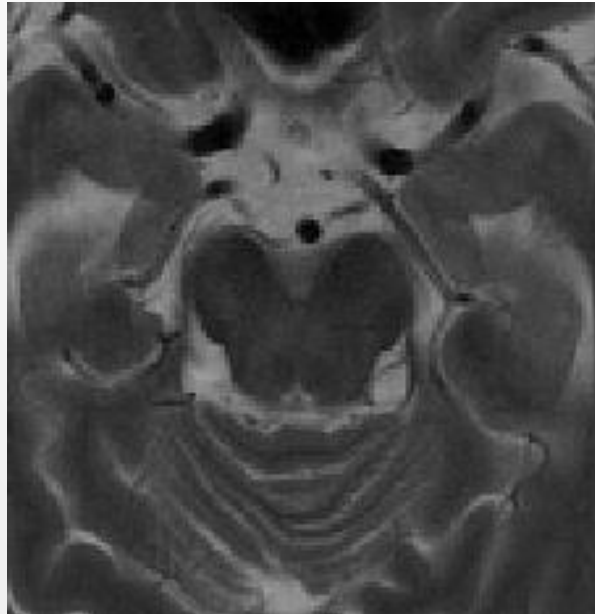
En total se han valorado 623 RMs (cada paciente tuvo entre 1 y 10 visitas/RMs)

MESENCÉFALO

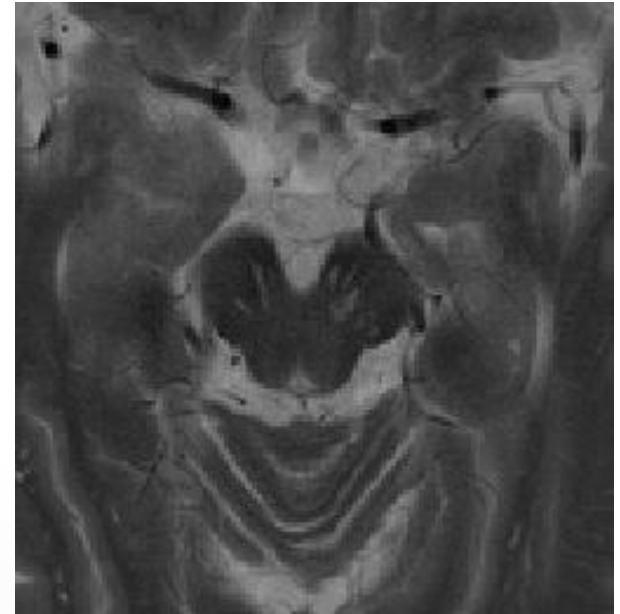
0 = NO



1 = CUESTIONABLE

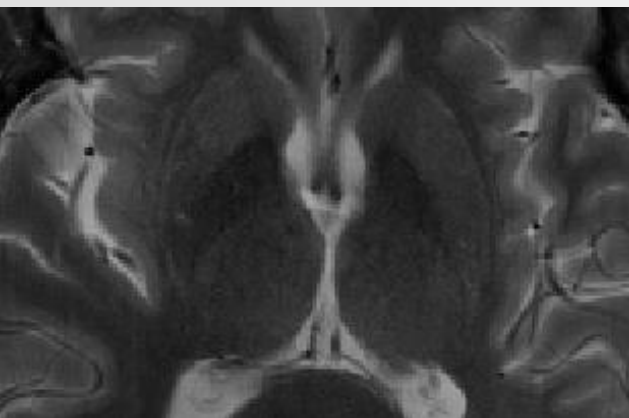


2 = SI



GANGLIOS DE LA BASE

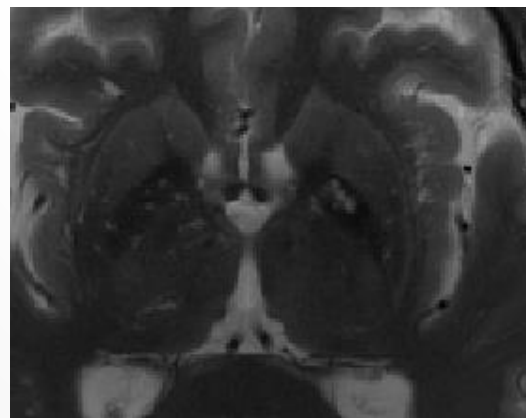
1 = 1-10



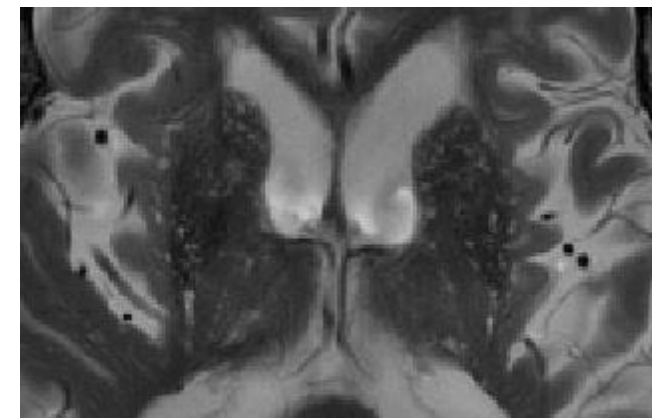
2 = 11-20



3 = 21-40

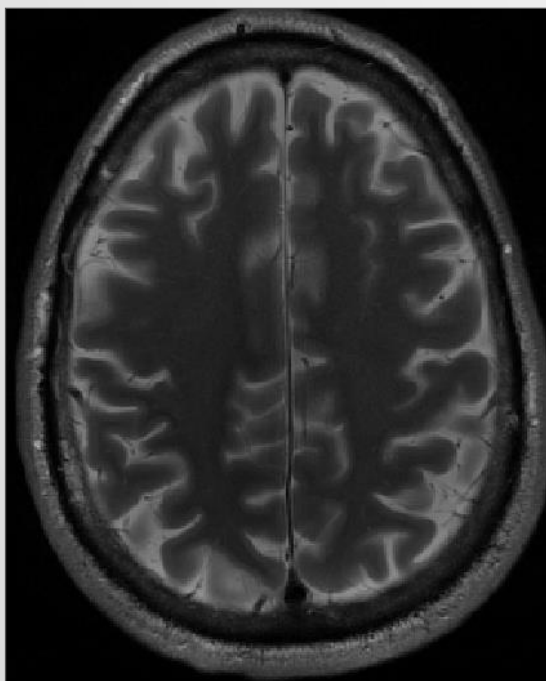


4 = >40

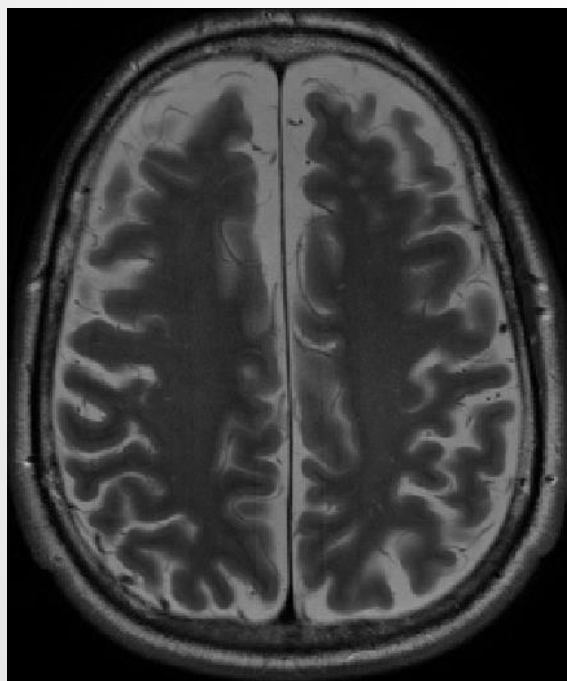


CENTRO SEMIOVAL

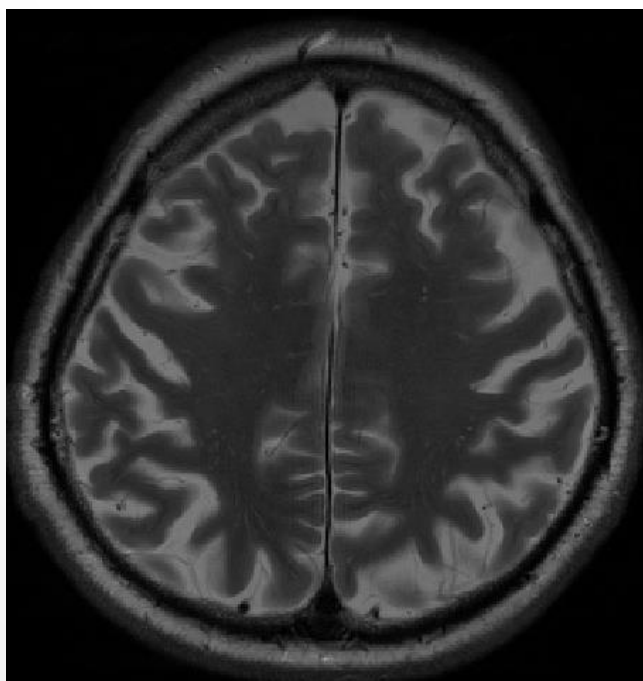
1 = 1-10



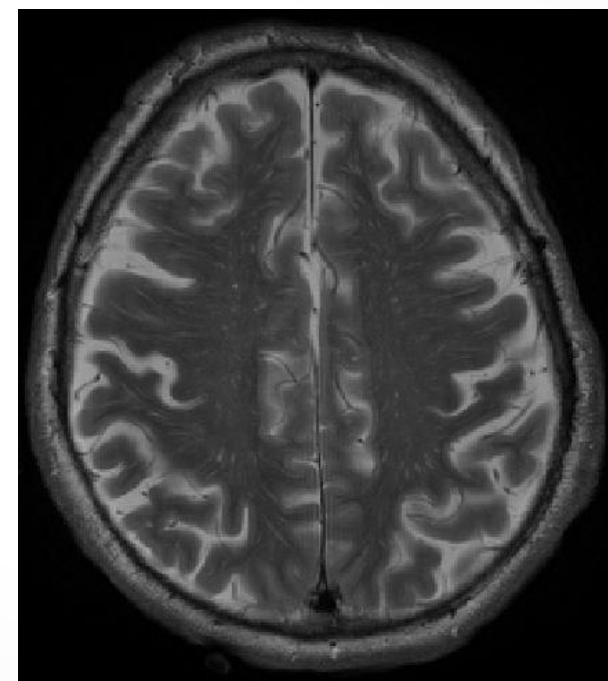
2 = 11-20



3 = 21-40



4 = >40



VARIABLES

Primary variables	Secondary variables
BG-EPVS CS-EPVS M-EPVS Full Scale IQ Behavioral Dyscontrol Scale CGG repeat length	FXTAS stage Ventricular volume WMH volumen MCP sign Brain volume mRNA Body Mass Index Hypertension Sleep apnea Type 2 Diabetes

RESULTADOS

BG-EPVS:

PFX+ > controles y PFX-

Correlación con la **escala de FXTAS**

Correlación con **RM** (atrofia, hiperintensidad de la sustancia blanca, volumen ventricular)

Peor función **cognitiva**

M-EPVS:

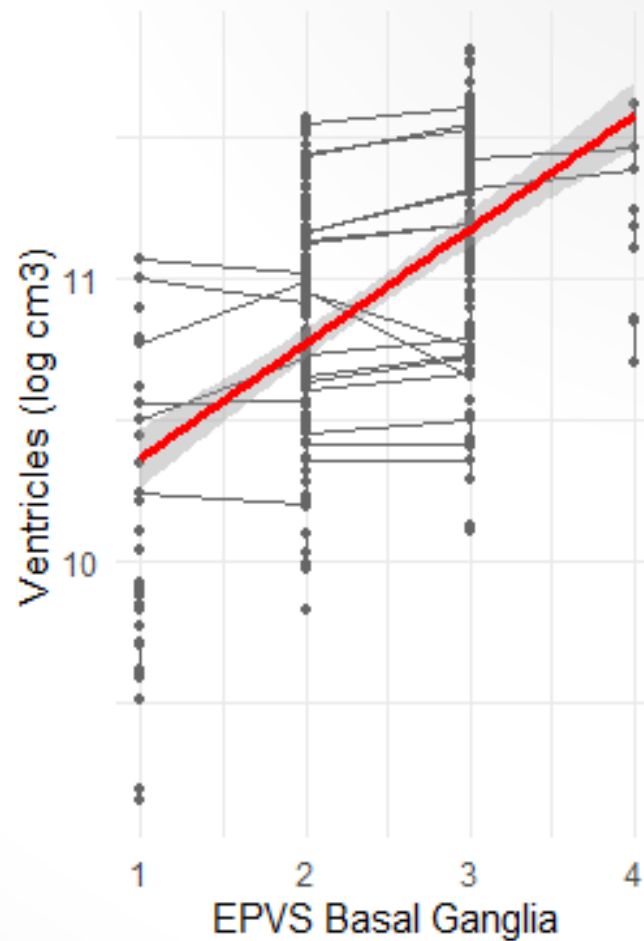
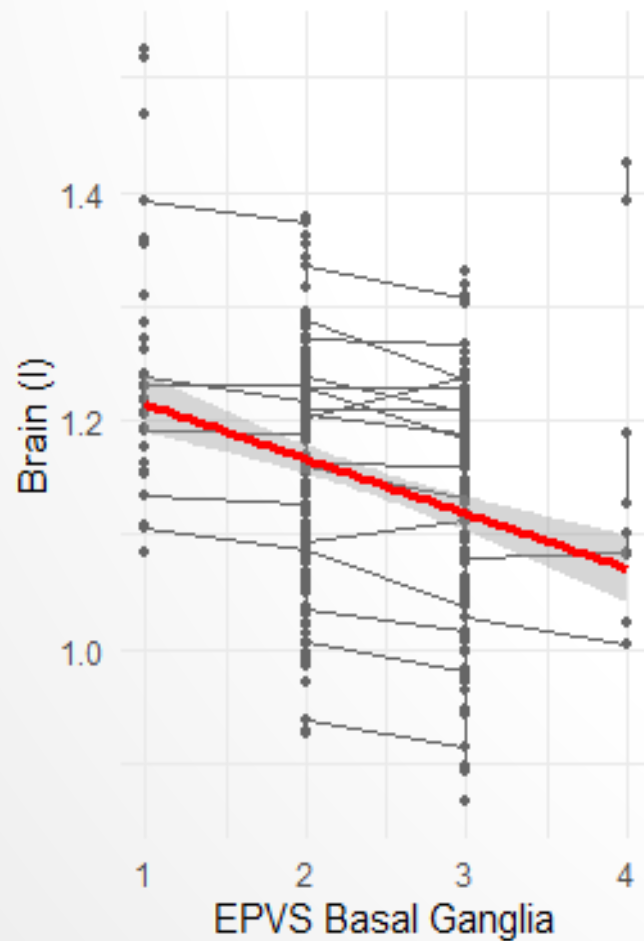
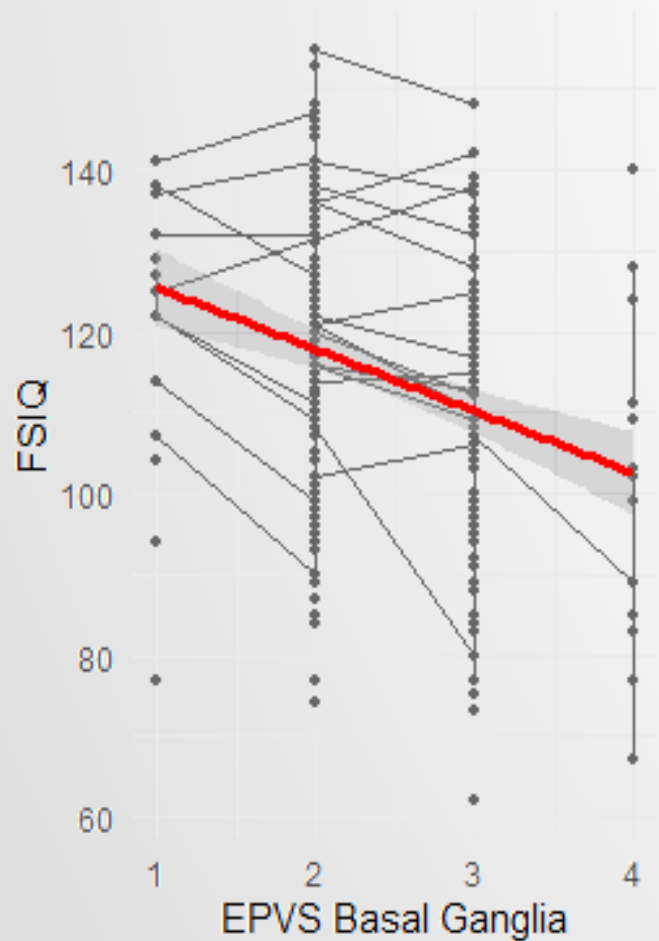
PFX+ > controles y PFX-

Correlación positiva con repeticiones **CGG**

Correlación negativa longitud **CGG** y función **cognitiva**

EPVS en las tres regiones fueron mayores en premutados con **MCP sign**

RESULTADOS



CONCLUSIÓN

BG-EPVS mostraron marcada asociación con **deterioro cognitivo**, atrofia cerebral y dilatación ventricular, siendo sugestivo de **disfunción del sistema glinfático** en pacientes premutados con FXTAS.

VALORACIÓN DE LA FUNCIÓN DEL SISTEMA
GLINFÁTICO MEDIANTE DTI-ALPS Y SUS
EFECTOS SOBRE LA FUNCIÓN MOTORA Y
COGNITIVA EN PACIENTES PORTADORES DE
LA PREMUTACIÓN DEL GEN *FMR1*

aelias@mutuaterrassa.cat

lbodi@clinic.cat

aelias@mutuaterrassa.cat



Peter Flaum