

An aerial photograph of a mountainous region, likely in the Sierra Nevada. The terrain is covered in snow, with dark green coniferous trees scattered across the slopes. A winding road or path is visible on the left side. In the lower right, a small town or village is nestled in a valley. The sky is a pale, hazy blue.

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)

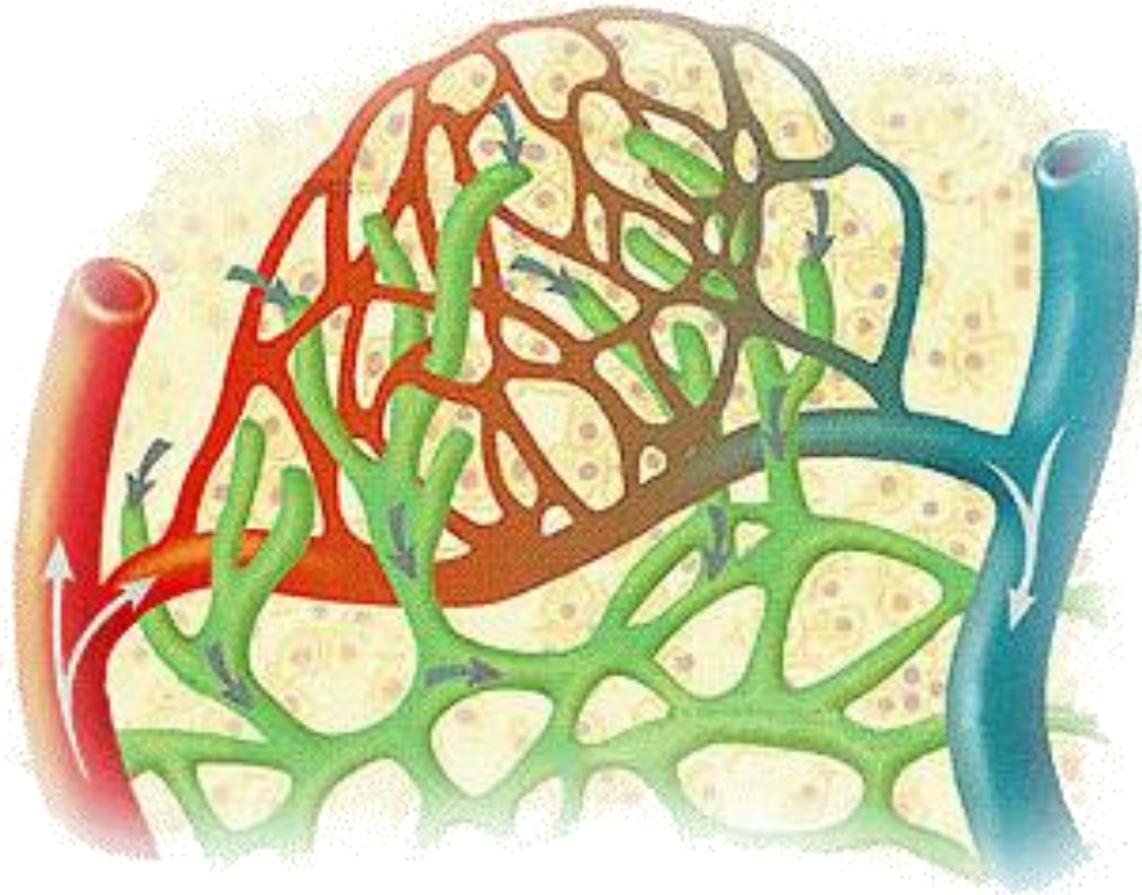
SXF:

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

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



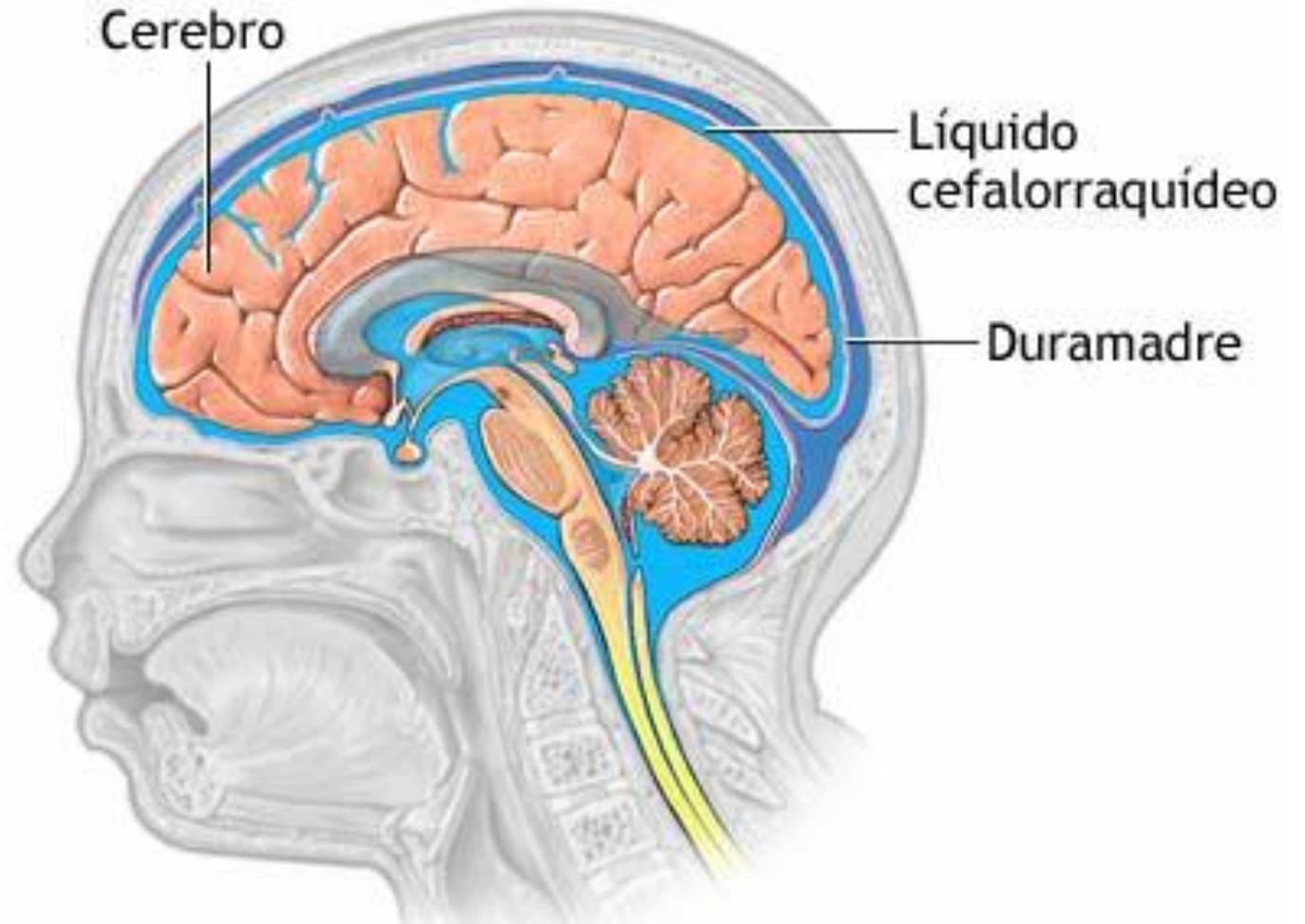
CONTEXTUALIZACIÓN



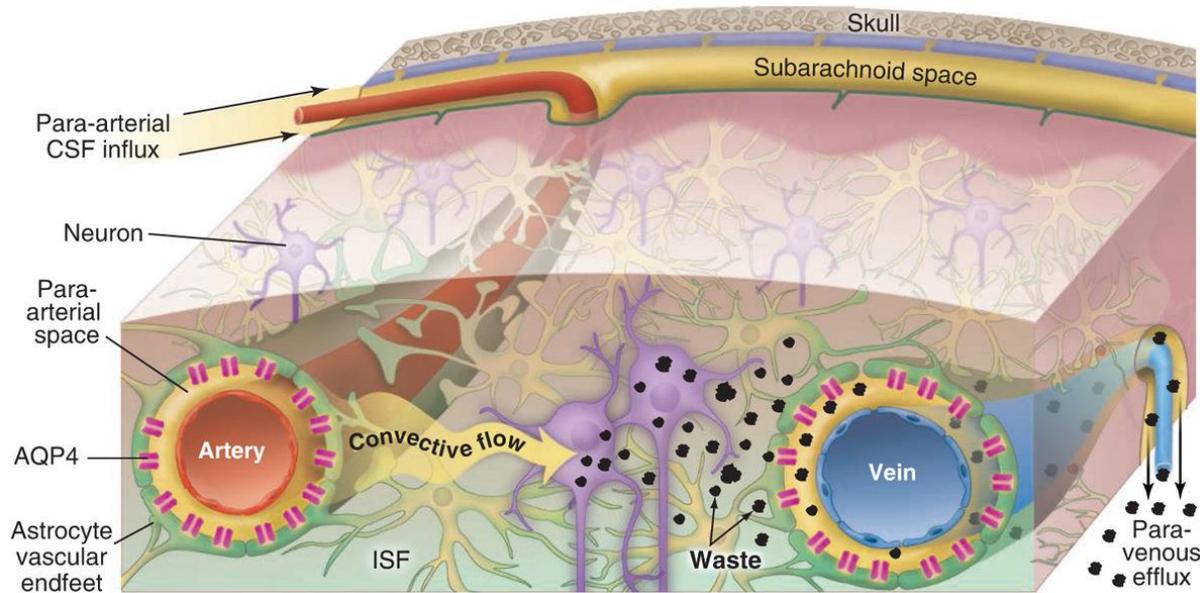
- Turn-over
- Cerebro: 25% metabolismo vs. 2% masa corporal
- No hay linfáticos en el cerebro
- Agregado de proteínas en enfermedades neurodegenerativas: Alzheimer y β -amiloide, Huntington...y FXTAS

SISTEMA GLINFÁTICO

LCR: protege herniación y
traumatismos



SISTEMA GLINFÁTICO



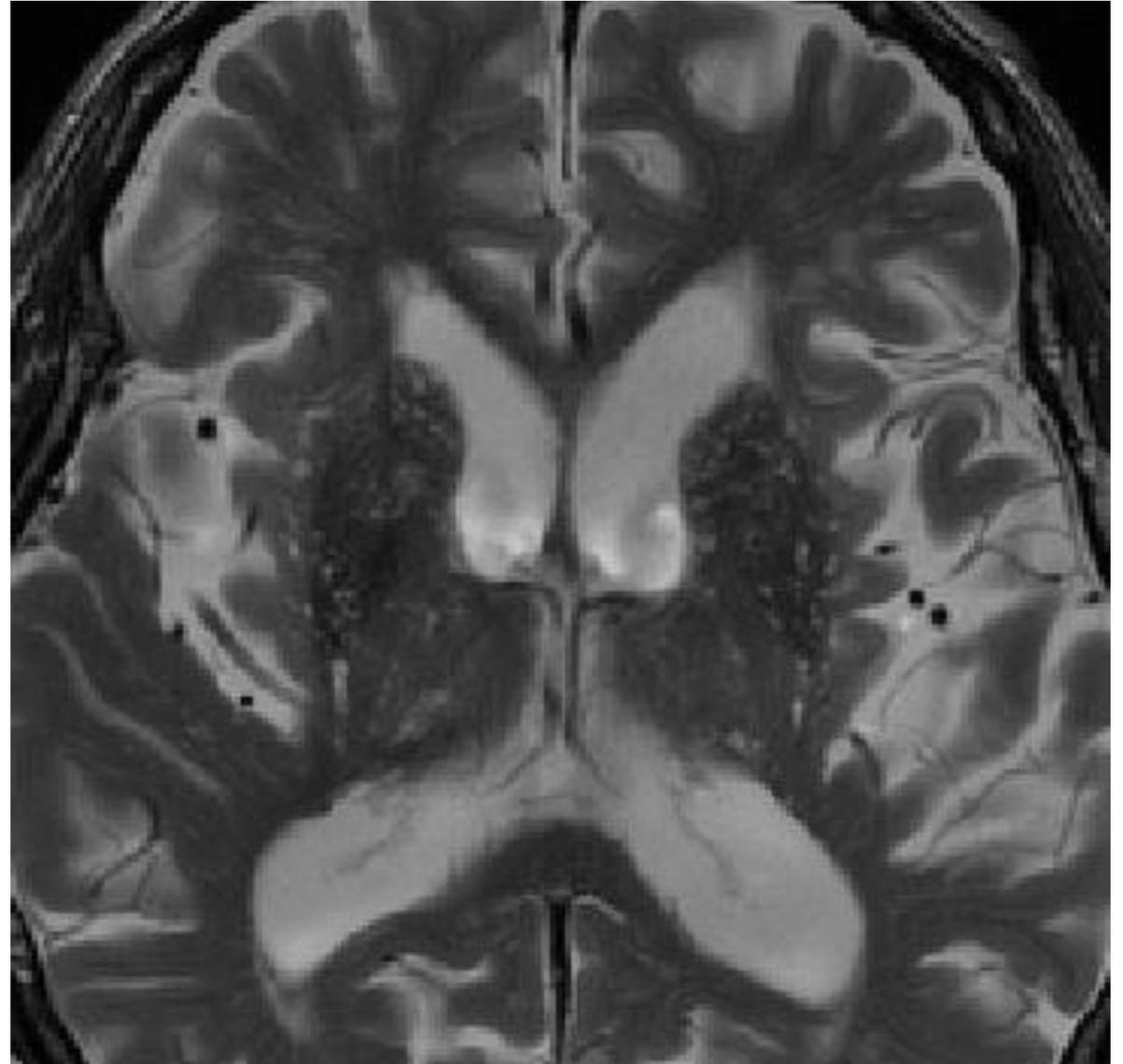
- Sistema de desecho de las proteínas sobrantes
- Activo durante la noche (Eide et al 2021)

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

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

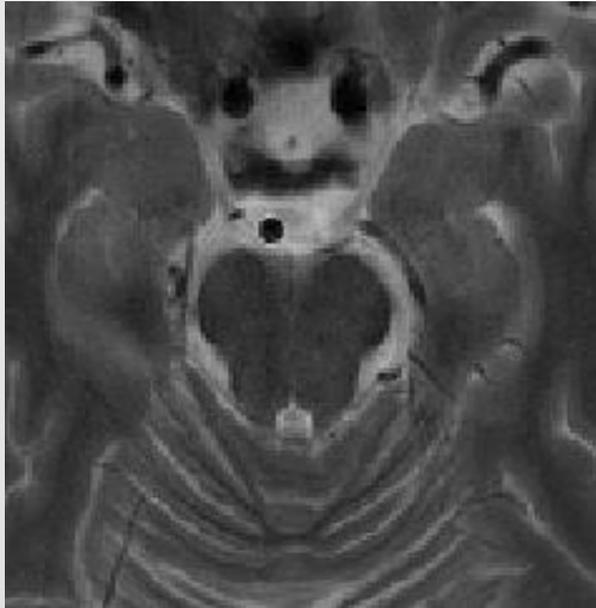
Se han incluido un total de 380 pacientes varones:

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

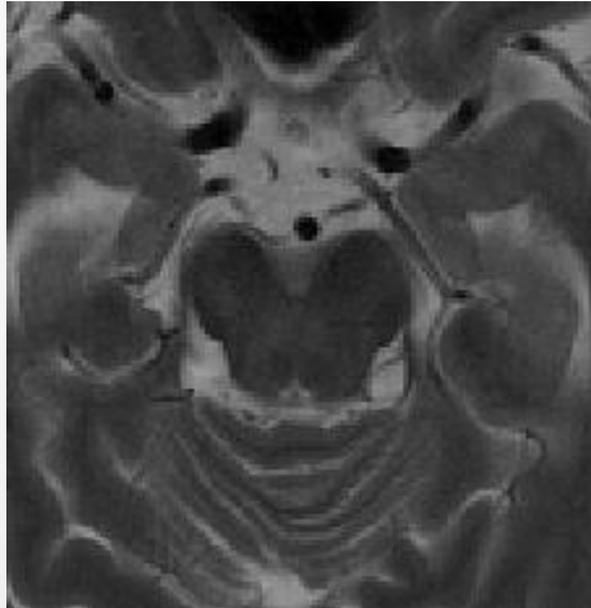
En total se han valorado 623 RMs (cada paciente tuvo entre 1 y 10 visitas/RMs)

MESENCÉFALO

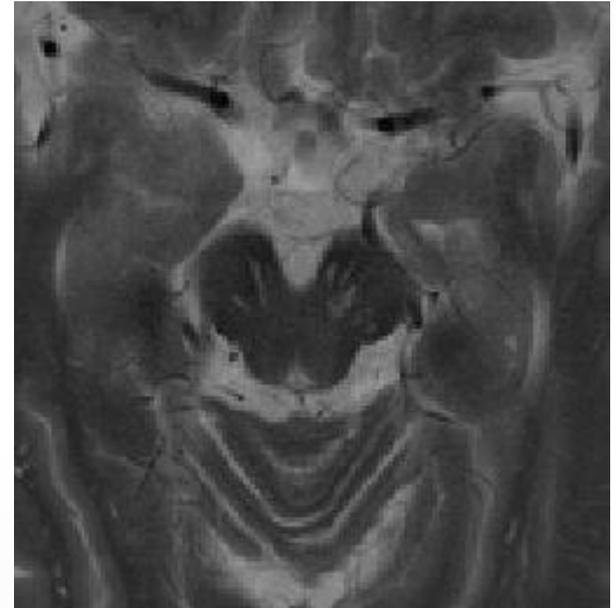
0 = NO



1 = CUESTIONABLE

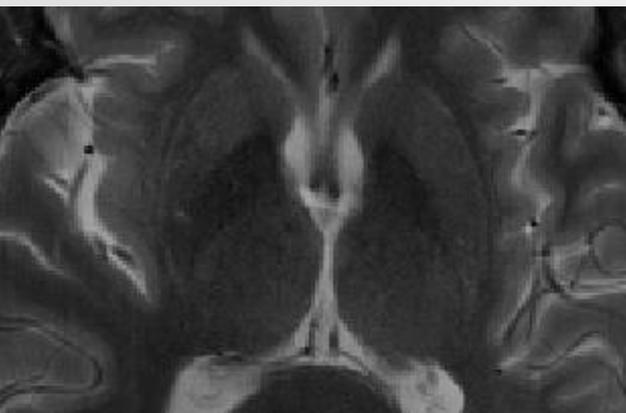


2 = SI



GANGLIOS DE LA BASE

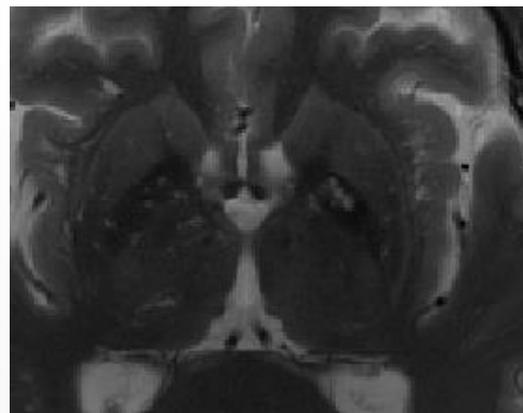
1 = 1-10



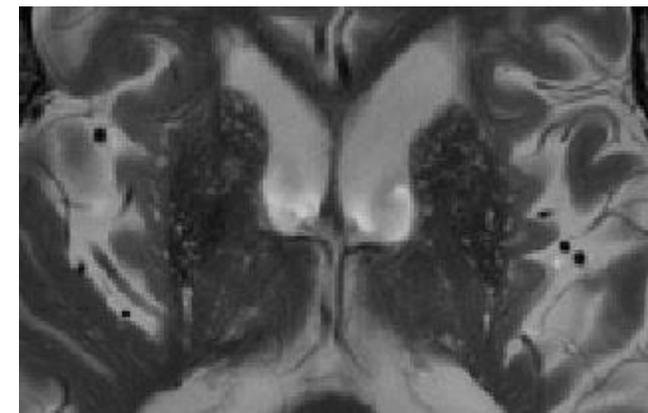
2 = 11-20



3 = 21-40

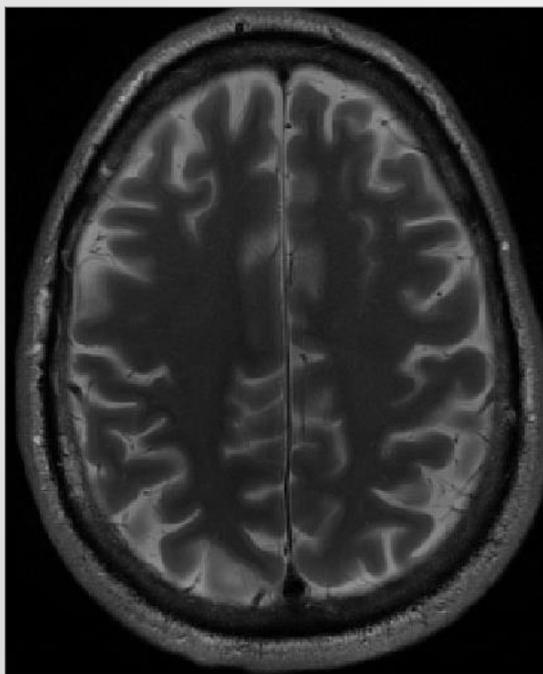


4 = >40

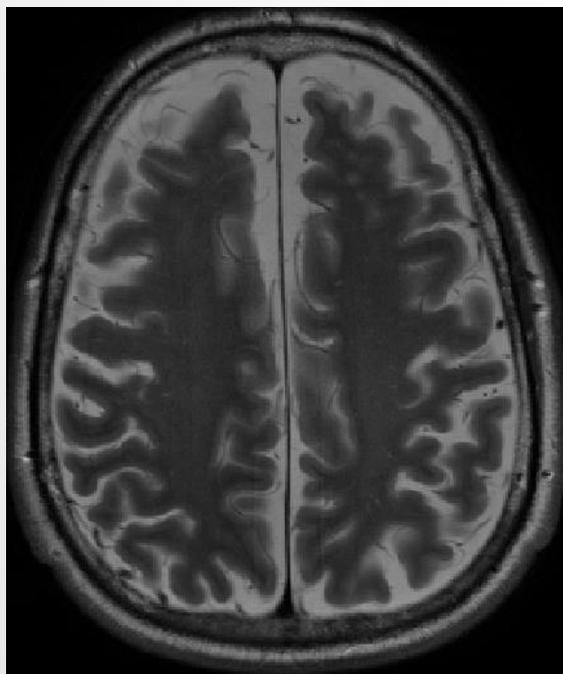


CENTRO SEMIOVAL

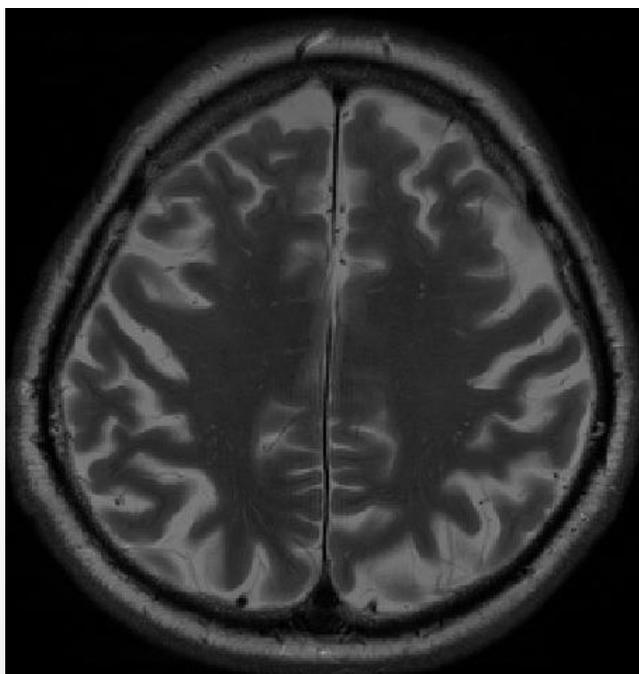
1 = 1-10



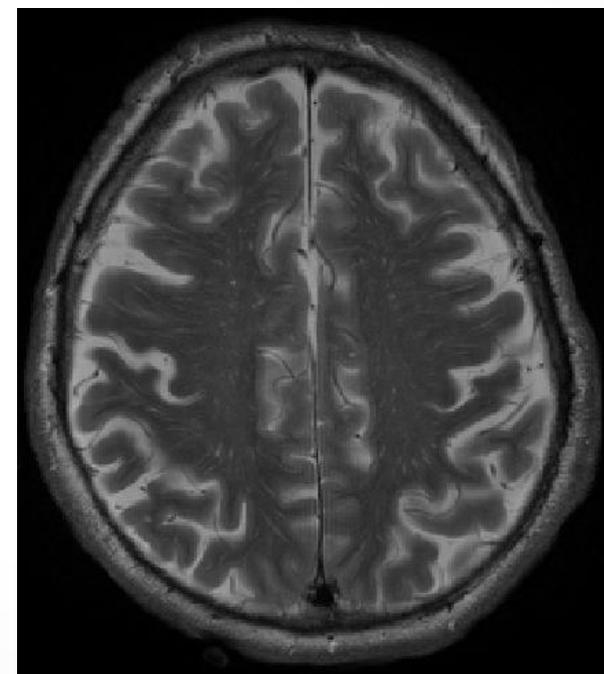
2 = 11-20



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:

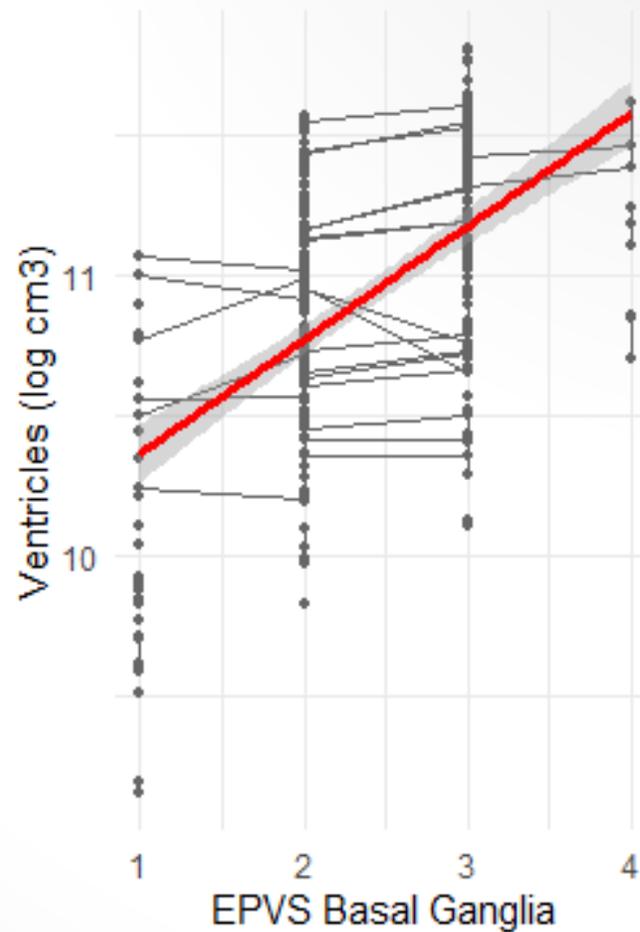
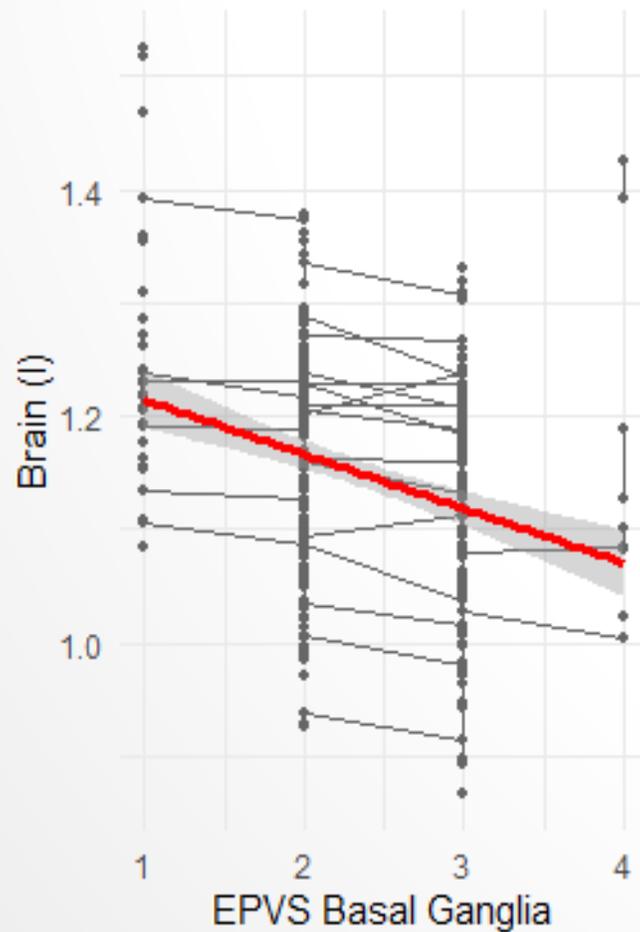
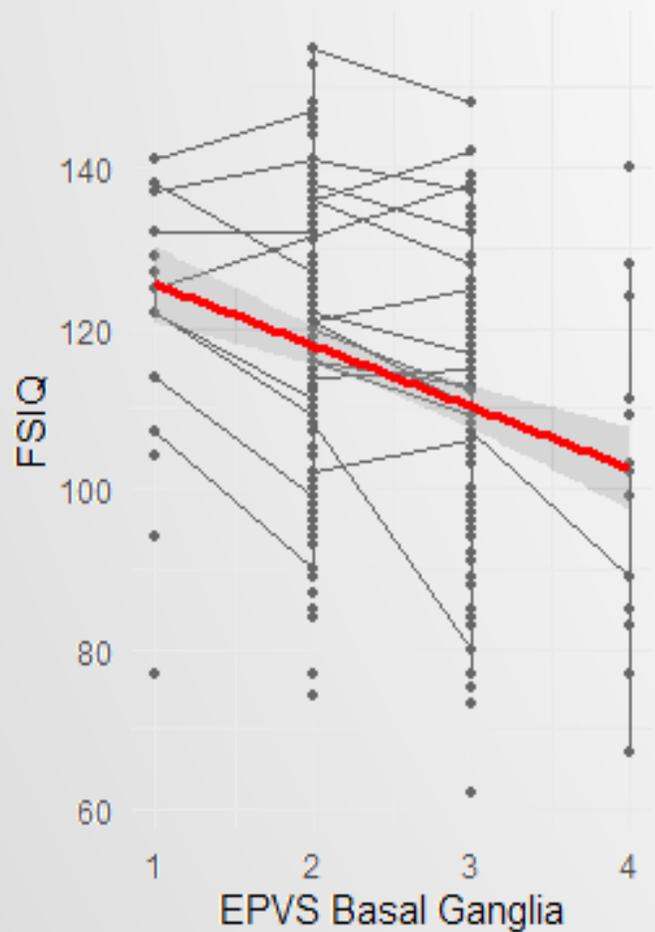
PFX+ > controles y PFX-

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