

Unidad de Patología Cortical / Demencia

PERSONAL

- Responsable: Dra. Estrella Gómez Tortosa
- Neuropsicólogo: Dra. M. José Sainz Artiga
- Becario Intensificación Ciber Ned: Dra. Mireya Losada López
- DUE Unidad de Día: Vicenta Sánchez Bernardos
- Investigación Básica: Rosa Guerrero, Carmen Almaraz (técnico)
- Colaboraciones con H. Clínico San Carlos (Dra. Barquero) y H. Ramón y Cajal (Dr. Jiménez-Escrig) y Secugen (empresa de estudios genéticos)

SERVICIOS MEDICOS

- Evaluación y diagnóstico de deterioro cognitivo leve y demencias
- Estudio clínico-genético de demencias familiares
- Evaluación de secuelas cognitivas tras lesiones cerebrales (ictus, traumatismos...)
- Realización de estudios neuropsicológicos cuantificados

LINEAS DE INVESTIGACION

Estudio clínico-genético prospectivo de demencias degenerativas con historia familiar: enfermedad de Alzheimer, demencia frontotemporal y demencia con cuerpos de Lewy. En colaboración con la empresa Secugen se realizan estudios de marcadores genéticos: mutaciones en genes de presenilina 1 y 2, APP, MAPtau, progranulina, alpha-sinucleína, Notch 3 y genotipo de Apolipoproteína E.

PUBLICACIONES RELEVANTES

- Gomez-Tortosa E, Newell K, Sanders J, Irizarry MC, Hyman BT. Alpha-synuclein immunoreactivity in dementia with Lewy bodies: morphological diversity and comparison with ubiquitin immunostaining. *Acta Neuropath* 99(4): 352-357, 2000.
- Buldyrev SV, Cruz L, Gómez-Isla T, Gomez-Tortosa E, Le R, Stanley HG, Urbanc B, Hyman BT. Description of microcolumnar ensembles in association cortex and their disruption in Alzheimer and Lewy Body dementias. *Proc Nat Acad Sci* 97(10): 5039-5043, 2000.
- Gomez-Tortosa E, Irizarry MC, Gómez-Isla T, Hyman BT. Clinico-pathological correlates in dementia with Lewy bodies. *Annals NY Acad Sci*

- 2000, 920:9-15.
- Gomez-Tortosa E, MacDonald ME, Friend JC, et al. Quantitative neuropathological changes in presymptomatic Huntington's disease. *Annals Neurol* 2001, 49; 29-34 20.
 - Gomez-Tortosa E, Sanders JL, Newell K, Hyman BT. Cortical neurons expressing calcium binding proteins are spared in dementia with Lewy bodies. *Acta Neuropath* 2001, 101:36-42.
 - Gomez-Tortosa E, Del Barrio A. Posterior alexia after right parieto-occipital infarction. *J Neurol Neurosur Psych* 2001, 70: 702-703.
 - McLean P, Gomez-Tortosa E, Irizarry M, Hyman BT. Dementia with Lewy bodies. En: *Diseases of the nervous system*. Asbury, McKhann, McDonald, Goadsby, McArthur editors. Cambridge University Press, 2002, 267-286.
 - Gomez-Tortosa E, Gonzalo I, Newell K, Garcia Yébenes J, Vonsattel JP, Hyman BT. Patterns of protein nitration in dementia with Lewy bodies and striatonigral degeneration. *Acta Neuropath* 2002: 103; 495-500.
 - Morales B, Martínez A, Gonzalo I, Vidal L, Ros R, Gomez-Tortosa E, et al. Steele-Richardson-Olszewski syndrome in a patient with a single C212Y mutation in the parkin protein. *Mov Disord* 2002;17:1374-80.
 - Djousse L, Knowlton B, Hayden M, et al. Interaction of normal and expanded CAG repeat sizes influences age at onset of Huntington's disease. *Am J Med Genetics* 2003;119a:279-282.
 - Gomez-Tortosa E, Gonzalo I, Fanjul S et al. CSF markers in dementia with Lewy bodies compared with Alzheimer's disease. *Arch Neurol* 2003;60:1218-1222.
 - Li JL, Hayden M et al. A genome scan for modifiers of age at onset in Huntington's disease: The HD-MAPS study. *Am J Hum Genet* 2003;73(3):682-687.
 - Zarranz J, Alegre J, Gómez-Esteban JC, et al. The new mutation, E47K, of alpha synuclein causes Parkinson and Lewy body dementia. *Annals Neurol* 2004;55(2):164-173.
 - Klucken J, McLean P, Gomez-Tortosa E, Ingelsson M, Hyman BT. Neuritic alterations and neuronal system dysfunction in Alzheimer's disease and Lewy body dementia. *Neurochem Res* 2003;28(11):1683-1691.
 - Djousse L, Knowlton B, Hayden MR et al. Evidence for a modifier of onset age in Huntington disease linked to the HD gene in 4p16. *Neurogenetics* 2004;5(2):109-114.
 - Jiménez-Escrig A, Gomez-Tortosa E, Barón M et al. A multigenerational pedigree with late onset dominant definite Alzheimer disease implies novel genetic causes. *Brain* 2005;128;1707-1715
 - McKeith I et al. Diagnosis and management of dementia with Lewy Bodies: Third Report of the DLB Consortium. *Neurology* 2005;65(12):1863-1872
 - Botella-López A., Burgaya F, Gavín R et al. Reelin expression and glycosylation patterns are altered in Alzheimer disease. *Proc Natl Acad Sci* 2006;103:5573-5578
 - Li JL, Hayden M, Warby SC et al. Genome-wide significance for a modifier of age at neurological onset in Huntington's disease at 6q23-24: the HD MAPS study. *BMC Med Genet* 2006, 7:71-79
 - Gomez-Tortosa E, MS Barquero, JM Baron et al. Variability in age of onset within siblings with familial Alzheimer disease. *Arch Neurol* 2007; 64:1743-1748.
 - Arias Navalon JA, Gomez-Tortosa E. Conceptos básicos de neuroimagen. Aplicación en la enfermedad de Alzheimer. En: H Peraita Adrados (ed.): *Envejecimiento y enfermedad de Alzheimer. Conceptos psicológicos, neurológicos y legales básicos*. Madrid, Ed.Trotta 2006; 145-168
 - Gomez-Tortosa E, Del Ser T. Demencia con cuerpos de Lewy. En: Jiménez-

Jiménez J, Luquín MR, Molina JA, Linazasoro G, (eds): Tratado de trastornos del movimiento, 2ª edición, Barcelona, Editorial Viguera 2008: 769-790.

OTROS MERITOS

- Premio Nicolás Achúcarro 2008 de la Asociación Madrileña de Neurología a la mejor publicación por el trabajo: Gómez-Tortosa E , Barquero MS, Baron M et al. Variability in age of onset within siblings with familial Alzheimer disease. Archives of Neurology 2007; 64:1743-1748
- Tesis doctoral dirigida (2004): Efectos de la estimulación del subtálamo sobre el rendimiento cognitivo de pacientes con enfermedad de Parkinson. M. José Sainz Artiga.