

L'APLOTIPO CST3 B È ASSOCIATO A ASSOCIATE A DEGENERAZIONE LOBARE FRONTOTEMPORALE

Benussi L, Ghidoni R, Galimberti D, Boccardi M, Fenoglio C, Scarpini E, Frisoni GB, Binetti G.
The CST3 B haplotype is associated with frontotemporal lobar degeneration.
Eur J Neurol. 2010;17:143-146.

In questo studio si è considerato il ruolo di cistatina B nella malattia frontotemporale (FTLD), sapendo che il gene CST3 è comunemente associato a fenomeni tanto rigenerativi quanto neurodegenerativi.

È stato esaminato il genotipo in 186 soggetti con FTLD e 457 controlli. In questo campione si è riscontrato che, nei soggetti che non riportavano mutazioni in progranulina (associate indipendentemente a FTLD), l'aplotipo CST3 B era sovra-rappresentato. Questo aplotipo fornisce un livello ridotto della proteina cistatina C, e questo potrebbe essere il meccanismo molecolare alla base dell'associazione con la malattia.

	CTR (n = 457)	FTLD <i>PGRN</i> (-) (n = 160)	FTLD <i>PGRN</i> (+) (n = 26)
<i>CST3</i> AA	329 (72.0%)	95 (59.4%)	22 (84.6%)
<i>CST3</i> AB	117 (25.6%)	58 (36.3%)	4 (15.4%)
<i>CST3</i> BB	11 (2.4%)	7 (4.4%)	0 (0%)
P^a (FTLD/CTR)		0.009	0.42
P^b (AB/BB vs AA)		0.008	—
OR [95%CI]		1.70 [1.15–2.52]	
P^b (AB/BB vs AA) Age, gender corrected		0.009	—
OR [95%CI]		1.69 [1.14–2.50]	

La tabella mostra l'aumentata percentuale di aplotipo CST3 B (*CST3* AB e BB) nei soggetti senza mutazione in progranulina (*PGRN* -)

[Link all'articolo](#)