

MALATTIA FRONTOTEMPORALE ED EREDITARIETA': UNO STUDIO ITALIANO

Borroni B, Grassi M, Bianchi M, Bruni AC, Maletta RG, Anfossi M, Pepe D, Cagnin A, Caffarra P, Cappa S, Clerici F, Daniele A, Frisoni GB, Galimberti D, Parnetti L, Perri R, Rainero I, Tremolizzo L, Turla M, Zanetti O, Padovani A.

Estimating the Inheritance of Frontotemporal Lobar Degeneration in the Italian Population.
J Alzheimers Dis. 2013 May 29.

La demenza frontotemporale (FTD) è una malattia con forti basi genetiche, nella quale le forme cosiddette familiari sono il 30-50% sui casi totali e per la quale sono stati identificati alcuni geni, la cui mutazione causa un pattern di deficit cognitivi e comportamentali dominanti e trasmesso in via autosomica. Eppure, in alcuni casi con una storia positiva per familiarità FTD, non si trovano mutazioni patogenetiche, rendendo il ruolo dei geni nei casi sporadici della malattia tutt'ora poco chiaro.

Scopo di questo studio è stato quello di valutare il contributo dei geni nello sviluppo della FTD, stimando la concordanza genitori-figli e l'ereditarietà della malattia nelle forme ad esordio precoce (avvenuto prima dei 65 anni) ed in quelle ad esordio tardivo (avvenuto dopo i 65 anni), in un campione di 1619 persone arruolate in 15 centri italiani.

I risultati hanno dimostrato che la concordanza genitori-figli è pari al 6.25%, risultando in una ereditarietà del 98.5%, per entrambi i sessi dei figli ed indipendentemente dal sesso dei genitori affetti. Nei casi di esordio precoce di malattia, l'ereditarietà era più elevata (86.3%) rispetto ai casi ad esordio tardivo (75.7%).

In conclusione, stimare il contributo dei geni nell'FTD potrebbe aiutare a disegnare in futuro studi genetici per identificare nuove determinanti patogenetiche della malattia, tenendo presenti le diverse modalità di ereditarietà della malattia, al di là della malattia autosomica dominante.

[Link all'articolo](#)