

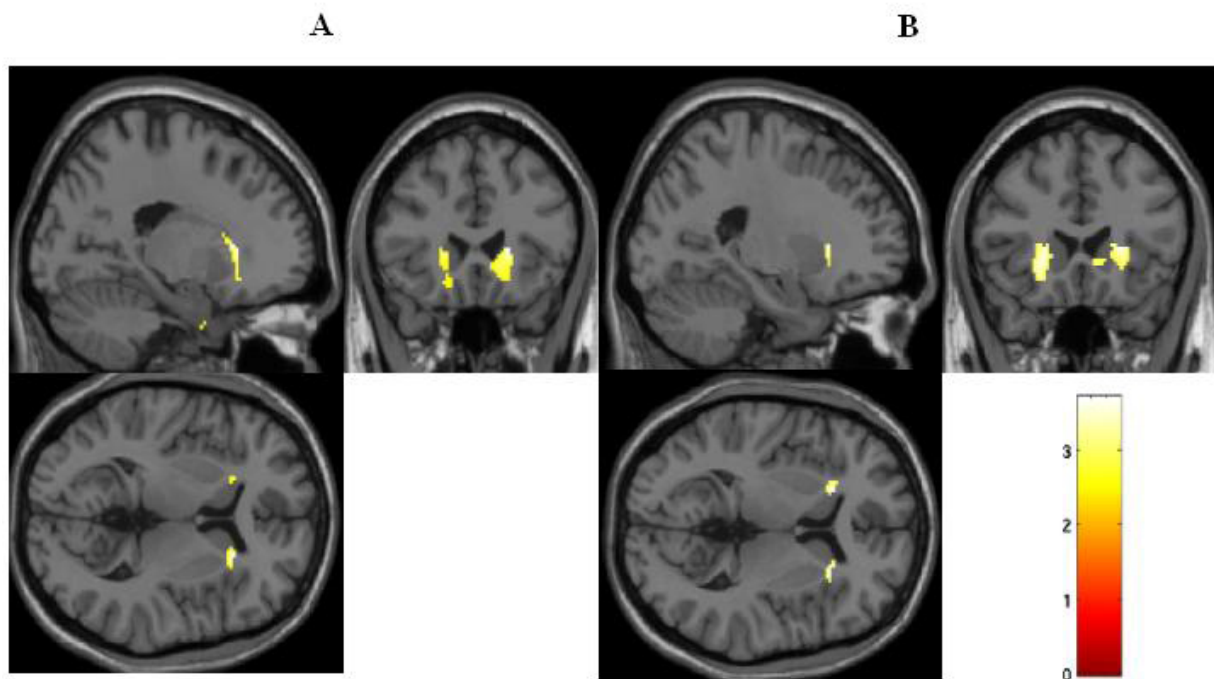
## L'APLOTIPO H1 DEL GENE MAPT È ASSOCIATO A MINORE SOSTANZA GRIGIA IN SPECIFICHE AREE CEREBRALI NEI PORTATORI SANI

Canu E, Boccardi M, Ghidoni R, Benussi L, Testa C, Pievani M, Bonetti M, Binetti G, Frisoni GB.  
*H1 haplotype of the MAPT gene is associated with lower regional gray matter volume in healthy carriers.*  
*Eur J Hum Genet.* 2009;17:287-294.

Il gene MAPT (microtubule-associated protein Tau) codifica per la proteina Tau che è coinvolta nella patogenesi di numerose patologie neurodegenerative. Studi recenti hanno osservato una sovrarappresentazione dell'aplotipo H1 del gene MAPT in patologie neurodegenerative quali la paralisi sopranucleare progressiva, la degenerazione corticobasale, la demenza frontotemporale e la malattia di Parkinson, mentre l'aplotipo H2 è stato osservato associato alle forme familiari di demenza frontotemporale.

In questo lavoro abbiamo voluto studiare la relazione tra i due aplotipi del gene MAPT e la struttura cerebrale di adulti sani.

Lo studio suggerisce che l'aplotipo H1 è associato ad una particolare morfologia cerebrale che può aumentare la suscettibilità dei portatori sani di sviluppare patologie neurodegenerative come le taupatie sporadiche.



La figura mostra ridotti volumi di sostanza grigia in portatori di H1 (n=141) in confronto ai portatori di H2 in omozigosi (H2H2) (n=9) (A, coordinate nello spazio MNI: x=18, y=24, z=6), e in H1H1 (n=85) in confronto ai portatori di H2 (n=65) (B, coordinate nello spazio MNI: x=22, y=22, z=6).  $p < .005$  non corretta.

[Link all'articolo](#)