

STUDIO EUROPEO SULLA DEMENZA FRONTOTEMPORALE E SUL RUOLO DEI GENI NEL SUO SVILUPPO

van der Zee J, Gijssels I, Dillen L, Van Langenhove T, Theuns J, Engelborghs S, Philtjens S, Vandenbulcke M, Sleegers K, Sieben A, Bäumer V, Maes G, Corsmit E, Borroni B, Padovani A, Archetti S, Pernecky R, Diehl-Schmid J, de Mendonça A, Miltenberger-Miltenyi G, Pereira S, Pimentel J, Nacmias B, Bagnoli S, Sorbi S, Graff C, Chiang HH, Westerlund M, Sanchez-Valle R, Llado A, Gelpi E, Santana I, Almeida MR, Santiago B, Frisoni G, Zanetti O, Bonvicini C, Synofzik M, Maetzler W, Vom Hagen JM, Schöls L, Heneka MT, Jessen F, Matej R, Parobkova E, Kovacs GG, Ströbel T, Sarafov S, Tournev I, Jordanova A, Danek A, Arzberger T, Fabrizi GM, Testi S, Salmon E, Santens P, Martin JJ, Cras P, Vandenberghe R, De Deyn PP, Cruts M, Van Broeckhoven C; on behalf of the European Early-Onset Dementia (EOD) Consortium..

A Pan-European study of the C9orf72 Repeat Associated with FTLN: Geographic Prevalence, Genomic Instability and Intermediate Repeats.
Hum Mutat. 2012 Oct 30.

Questo studio ha cercato di analizzare la distribuzione geografica del gene C9orf72G₄C₂ in un gruppo di 1205 pazienti affetti da demenza frontotemporale (FTLD) provenienti da 15 stati dell'Europa Occidentale. I risultati hanno dimostrato che la frequenza di C9orf72G₄C₂ è in media di quasi il 10% nei pazienti provenienti dagli stati europei analizzati e tale frequenza sale al 18,52% nei casi a carattere familiare mentre scende al 6,26% nei casi sporadici. Invece, in Finlandia, Svezia e Spagna la frequenza di C9orf72G₄C₂ supera il 25% mentre in Germania si attesta sotto il 5%. Inoltre, i ricercatori hanno studiato il ruolo delle unità "repeat" del gene, fortemente correlate con il rischio di sviluppare la FTLD.

I risultati dello studio mostrano che all'aumentare delle unità "repeat" normali diminuisce l'attività trascrizionale di C9orf72G₄C₂ e ciò indica che le unità "repeat" potrebbero agire come alleli predisponenti allo sviluppo della malattia.

[Link all'articolo](#)