

I cambiamenti cognitivi e cerebrali nelle fasi presintomatiche di Demenza Frontotemporale familiare

Rohrer D.J., et al., **Presymptomatic cognitive and neuroanatomical changes in genetic frontotemporal dementia in the Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI) study: a cross-sectional analysis.** *Lancet Neurol.* Feb 2015

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25662776>

La Demenza Frontotemporale (FTD) è una malattia neurodegenerativa causata da mutazioni genetiche nel 30-40% dei casi. Gli studi sulla FTD hanno permesso il riconoscimento di tre geni che responsabili della maggior parte delle forme familiari di FTD: i geni che codificano per tau (MAPT), progranulina (GRN) e C9orf72.

Le ricerche condotte nell'ambito di altre forme familiari (genetiche) di demenza hanno dimostrato che cambiamenti cognitivi e cerebrali sono presenti già molti anni prima della manifestazione clinica della malattia. Nell'ambito del progetto GENFI (Genetic Frontotemporal dementia Initiative), un'iniziativa mondiale per la ricerca sulle forme genetiche della FTD, di cui fanno parte anche 5 Centri italiani, è stato condotto un recente studio con l'obiettivo di verificare se i cambiamenti cognitivi e neuro-anatomici nelle fasi presintomatiche possano essere identificati anche nella FTD.

I risultati di questo primo studio mostrano che i cambiamenti cognitivi e cerebrali tipici della malattia possono essere identificati rispettivamente 5 e 10 anni prima della manifestazione clinica attesa nel gruppo di soggetti a rischio genetico. I risultati suggeriscono inoltre che le alterazioni cerebrali in fase presintomatica sono localizzati in aree diverse del cervello a seconda del tipo di mutazione genetica che li ha causati.

Questa interessante scoperta potrebbe aiutare a identificare i biomarcatori che tracciano la progressione di malattia e consentirebbe l'attivazione di sperimentazioni farmacologiche nelle fasi precoci e addirittura asintomatiche della malattia.