



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO

LA STATALE

Demenza cerebrale frontotemporale: una nuova tecnica di risonanza magnetica per “leggere” le forme genetiche della malattia

La demenza frontotemporale è, dopo l'Alzheimer, la seconda causa di decadimento cognitivo prima dei 65 anni. Oggi, uno studio dell'Unità Malattie Neurodegenerative, Centro Dino Ferrari, Università di Milano, IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, fondato sulle immagini di risonanza magnetica, ne migliora sensibilmente le possibilità di diagnosi. Lavoro pubblicato su “Alzheimer Research and Therapy”.

Link allo studio: <https://rdcu.be/Pa4P>

Uno studio – pubblicato su “Alzheimer Research and Therapy” dall'Unità Malattie Neurodegenerative, Centro Dino Ferrari, Università di Milano, IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, diretta dal professor Elio Scarpini – dimostra che **l'utilizzo di scale visive morfometriche in risonanza magnetica consente di identificare le diverse mutazioni genetiche che causano la demenza frontotemporale.**

La demenza frontotemporale è la seconda causa (dopo la malattia di Alzheimer) di decadimento cognitivo prima dei 65 anni, è caratterizzata da disturbi psico-comportamentali, quali disinibizione, alterazioni della condotta sociale, aggressività, **e in circa il 20% dei casi dipende da una mutazione genetica.**

Lo studio appena pubblicato è stato svolto nell'ambito di un **progetto multicentrico internazionale, chiamato GENFI** (GENetic Frontotemporal dementia Initiative) che coinvolge l'unità del Prof. Scarpini, con la professoressa Daniela Galimberti, oltre a diversi centri in Europa e Canada e che si prefigge di studiare soggetti con mutazione in uno dei tre geni principali (progranulina, MAPT e C9ORF72), i quali tuttavia non abbiano ancora sviluppato i sintomi della malattia.

Le risonanze magnetiche condotte su 343 soggetti nell'ambito del progetto sono state analizzate utilizzando un protocollo di sei scale di valutazione visiva che identificano l'atrofia in regioni chiave del cervello (orbitofrontale, cingoli anteriori, frontiere, lobi temporali anteriori e mediali e aree posteriori corticali). Utilizzando le risonanze magnetiche di questi soggetti ed assegnando un punteggio a specifiche aree, **il gruppo coordinato da Giorgio Fumagalli, ricercatore al Centro Dino Ferrari, è riuscito a dimostrare un profilo tipico di atrofia cerebrale per ogni mutazione: asimmetrico per progranulina, simmetrico principalmente ai lobi temporali per MAPT e diffuso per C9orf72.**



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO

LA STATALE

I ricercatori hanno **inoltre identificato, sempre grazie alle immagini di risonanza, un ampliamento dei solchi cerebrali nelle zone dei lobi temporali** mesiali in soggetti con mutazione di MAPT, prima che questi avessero sviluppato i sintomi della demenza.

Il dato radiologico rappresenta quindi l'unico marcatore pre-clinico di questi casi genetici di demenza frontotemporale. *“Le scale di valutazione utilizzate, - ha commentato Giorgio Fumagalli - semplici da usare e riproducibili, possono quindi essere strumenti utili nel contesto clinico per la discriminazione di diverse mutazioni della demenza frontotemporale, e nel caso di mutazioni del gene MAPT possono anche aiutare a identificare atrofie prima dell'insorgenza”.*