

REGISTRO EPIDEMIOLOGICO NAZIONALE

Italian DIAfN

*Per le forme familiari di demenza
(malattia di Alzheimer e
degenerazione frontotemporale lobare)*

Responsabile: dott. Fabrizio Tagliavini, IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Tipologia: Registro prospettico e retrospettivo

VERSIONE DEL REGISTRO	DATA
Registro iniziale – v1.0	19/12/2013
Emendamento 1 – v1.1	17/11/2014

Criteri di Inclusione al Registro:

- a. Soggetti con documentata presenza di mutazione autosomica dominante per la malattia di Alzheimer (AD) e Demenza Frontotemporale (FTD) e loro familiari consanguinei di primo grado;
- b. Soggetti affetti da decadimento cognitivo e/o disturbi psico-comportamentali con *storia familiare positiva* per le forme di demenza con pattern autosomico dominante, senza esame genetico o con genetica negativa

Dove per *storia familiare positiva* si intende:

1. Presenza di almeno 3 familiari di primo grado affetti dalla malattia in 2 generazioni, indipendentemente dall'età di insorgenza

Oppure

2. Almeno 2 familiari di primo grado affetti dalla malattia, almeno uno dei quali con insorgenza minore o uguale a 65 anni;

Oppure

3. Persone affette dalla malattia con età di esordio minore o uguale a 60 anni o fenotipo suggestivo (ad esempio da valutare caso per caso: presentazione clinica atipica, penetranza incompleta, ricorrenza in altri familiari, provenienza geografica)

Dati inclusi nel Registro:

1. Codice del Centro + Codice della Famiglia + Codice Paziente
es. [ID Centro] + [ID famiglia] + [ID paziente] + [numero progressivo]
2. Anno di Nascita (aaaa)
3. Provincia di Nascita
4. Stato attuale (Vivente/Deceduto/Dato non disponibile; Data aggiornamento stato attuale)
5. Caso Studiato Geneticamente SI [1] NO [2]

- Geni Studiati
- APOE
 - APP
 - PS1
 - PS2
 - GRN
 - MAPT
 - C9ORF72
 - TARDP
 - FUS
 - VCP
 - PRNP
 - CHMP-2BAltro: Specificare

Bibliografia, relativa ai criteri clinici, suggerita per definire il fenotipo clinico di AD e FTD:

AD:

[1] Dubois B, Feldman HH, Jacova C, Hampel H, Molinuevo JL, Blennow K, et al. Advancing Research diagnostic criteria for Alzheimer's disease: the IWG-2 criteria. *Lancet Neurol* 2014;13:614-29.

[2] Dubois B, Feldman HH, Jacova C, Dekosky ST, Barberger-Gateau P, Cummings J, et al. Research criteria for the diagnosis of Alzheimer's disease: revising the NINCDS-ADRDA criteria. *Lancet Neurol* 2007;6:734-746.

[3] Dubois B, Feldman HH, Jacova C, Cummings JL, Dekosky ST, Barberger-Gateau P, et al. Revising the definition of Alzheimer's disease: a new lexicon. *Lancet Neurol* 2010;11:1118-27.

[4] McKhann GM, Knopman DS, Chertkow H, Hyman BT, Jack CR, Jr, Kawas CH, et al. The diagnosis of dementia due to Alzheimer's disease: Recommendations from the national institute on aging-Alzheimer's association workgroups on diagnostic guidelines for Alzheimer's disease. *Alzheimers Dement* 2011;7:263-269.

[5] Sperling RA, Aisen PS, Beckett LA, Bennett DA, Craft S, Fagan AM, et al. Toward defining the preclinical stages of Alzheimer's disease: Recommendations from the national institute on aging-Alzheimer's association workgroups on diagnostic guidelines for Alzheimer's disease. *Alzheimers Dement* 2011;7:280-292.

[6] Albert MS, DeKosky ST, Dickson D, Dubois B, Feldman HH, Fox NC, et al. The diagnosis of mild cognitive impairment due to Alzheimer's disease: Recommendations from the national institute on aging-Alzheimer's association workgroups on diagnostic guidelines for Alzheimer's disease. *Alzheimers Dement* 2011;7:270-279.

FTLD:

[1] Rascovsky K, Hodges JR, Knopman D, Mendez MF, Kramer JH, Neuhaus J, et al. Sensitivity of revised diagnostic criteria for the behavioural variant of frontotemporal dementia. *Brain*. 2011 Sep;134(Pt 9):2456-77.

[2] Rascovsky K, Grossman M. Clinical diagnostic criteria and classification controversies in frontotemporal lobar degeneration. *Int Rev Psychiatry*. 2013 Apr;25(2):145-58.