

**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-2B Altro: Specificare

7. Presenza di Mutazione                      SI [1]                      NO [2]                      VOUS [3]  
     ↓                                      ↓                                      ↓  
     vai a 8                                      vai a 11                                      vai a 10

8. Gene mutato                      (es. PS1)  
 9. Tipo di Mutazione                      (es. M146L)  
 10. Tipo di variante di incerto significato e data referto  
 11. Data di Esordio sintomatologia                      (gg/mm/aaaa)  
 12. Sintomatico    [SI, NO, NON SO]  
 13. Stato                      [MUTATO, NON MUTATO, NON SO]  
 14. Codice di Patologia    [AD, FTD, SANO, Altro: specificare]  
 15. Fenotipo clinico: (e data di rilevazione clinica)

Fenotipi Clinici	associate Sigla
SINDROME AMNESICA	SIND_AMN
AFASIA PROGRESSIVA NON FLUENTE	SIND_PNFA
DEMENZA SEMANTICA	SD
SINDROME AGNOSICA	SIND_AGN
SINDROME VISUOSPAZIALE	SIND_VS
SINDROME APRASSICA	SIND_APR
SINDROME DISESECUTIVA	SIND_DISESEC
SINDROME COMPORTAMENTALE	SIND_BV
SINDROME PSICOTICA	SIND_PSICOTICA
AD/FTD CON PARKINSONISMO	AD/FTD_PD
SINDROME CORTICOBASALE	SIND_CBS
SINDROME PARALISI SOPRANUCLEARE CON MALATTIA DEL MOTONEURONE	SIND_PSP_MND
SINDROME CEREBELLARE	SIND_CEREBELLARE
SINDROME PARAPARETICA	SIND_PARAPARETICA

16. Data ultimo aggiornamento

## **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.