

Il Progetto *“Unravelling the genetic basis of disease penetrance and clinical heterogeneity in individuals with a pathogenic GRN mutation through omics-based approaches”* è uno studio promosso dalla Prof. Rosa Rademakers (VIB-UAntwerp Center for Molecular Neurology) che sfrutta un importante network di collaboratori, tra cui importanti consorzi internazionali nell’ambito dell’FTLD e ALS e vari siti esterni (tra i quali l’IRCCS Fatebenefratelli). Il progetto prevede la validazione di varianti genetiche note e l’identificazione di nuovi geni causativi, fattori di rischio genetici e modulatori di malattia nella Demenza Frontotemporale (FTD) causata da mutazioni nel gene della progranulina (GRN) in grandi popolazioni di soggetti. Attraverso la caratterizzazione di modulatori genetici candidati e l’identificazione di nuovi, questo progetto i) fornirà una guida fondamentale nella consulenza genetica delle famiglie portatrici di mutazioni, ii) guiderà l’inclusione di individui in futuri studi clinici e iii) fornirà importanti nuove informazioni sui meccanismi patogenetici della FTD causata da mutazioni in GRN.