



**Simposio Internacional:** Diagnóstico diferencial de las demencias corticales. Un enfoque pluridisciplinar  
**International Symposium:** Differential diagnosis of cortical dementias: A multidisciplinary approach

Madrid, 29-30 de octubre de 2012  
Madrid, October 29-30, 2012

## **Manejo Clínico y Asesoramiento Genético en la Demencia Frontotemporal y sus Variantes.**

Raquel Sánchez-Valle

Actualmente no existe ningún tratamiento aprobado por agencias oficiales específico para el tratamiento de la degeneración lobular frontotemporal o alguna de sus variantes. La variabilidad clínica y neuropatológica de los pacientes que se engloban en esta entidad, la baja frecuencia de cada una de las variantes y la ausencia de biomarcadores válidos para el diagnóstico de cada subtipo neuropatológico dificulta la investigación farmacológica etiológica. En la práctica clínica, se utilizan diversos fármacos con la finalidad principal de paliar las alteraciones conductuales que padecen los pacientes. A nivel no farmacológico, las intervenciones cognitivas con intención de obtener modificaciones conductuales han mostrado resultados pobres, si bien es indispensable ofrecer información a la familia sobre la sintomatología que pueden presentar estos pacientes para su mejor manejo domiciliario. En variantes del lenguaje, se realizan intervenciones cognitivas de reaprendizaje de palabras en la demencia semántica o logopedia en la afasia progresivas no fluente. En esta presentación se revisará la evidencia existente sobre la eficacia de diferentes fármacos o intervenciones. El manejo clínico de la degeneración lobular frontotemporal incluye el asesoramiento genético de los sujetos afectados y sus familias, ya que hasta un 40% de los pacientes presentan historia familiar de demencia. A nivel genético, es también ésta una entidad heterogénea y mutaciones en al menos cinco genes identificados pueden causar la enfermedad con un patrón de transmisión autosómico dominante. Las mutaciones en los genes de progranulina (*GRN*) o proteína asociada a microtúbulos (*MAPT*) o la expansión del hexanucleótido C4G2 C9ORF72 son las alteraciones genéticas más prevalentes, con fenotipo clínico y neuropatológico y penetrancia diferentes.

\*Todos los derechos de propiedad intelectual son del autor. Queda prohibida la reproducción total o parcial de la obra sin autorización expresa del autor.

© FUNDACIÓN RAMÓN ARECES. Todos los derechos reservados.

*\*All intellectual property rights belong to the author. Total or partial reproduction of the work without express permission of the author is forbidden.*

*© FUNDACIÓN RAMÓN ARECES. All rights reserved.*