**20** – Sessione poster 2 - 18 ottobre mattina

## COMPONENTE GENETICA E AMBIENTALE DELLE CAPACITÀ COGNITIVE NEGLI ANZIANI: EVIDENZE DA UNO STUDIO SU COPPIE DI GEMELLI ITALIANI

**E. Medda**<sup>1</sup>, C. Fagnani<sup>1</sup>, F. Giubilei<sup>2</sup>, V. Bianchi<sup>2</sup>, A. De Carolis<sup>2</sup>, M. Sepe-Monti<sup>2</sup>, D. Rotondi<sup>1</sup>, C. D'Ippolito<sup>1</sup>, S. Meucci<sup>1</sup>, M.A. Stazi<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma; <sup>2</sup>Dipartimento di Scienze Neurologiche, Seconda Facoltà di Medicina, Università degli Studi di Roma "La Sapienza", Roma

Una delle componenti fondamentali nella valutazione della qualità della vita nell'anziano è la funzione cognitiva. L'esistenza di un'influenza genetica sulle differenze nelle capacità cognitive generali, che sembrerebbero aumentare dall'infanzia (circa 20%) all'età adulta (circa 60%) [1], è stata messa in evidenza da numerosi studi. Al contrario, minori sono le conoscenze relative alle differenze individuali nelle capacità cognitive specifiche [2]. Nonostante siano numerosi gli articoli pubblicati a livello internazionale sulle capacità cognitive negli anziani nessuno studio è stato mai realizzato in Italia utilizzando un campione di coppie di gemelli anziani. L'obiettivo principale del nostro studio è quello di indagare, utilizzando una batteria di test neuropsicologici, la componente genetica e ambientale responsabile della variabilità inter-individuale delle capacità neurocognitive. Utilizzando le informazioni raccolte nel Registro Nazionale Gemelli (www.gemelli.iss.it) sono state individuate le coppie di gemelli anziani nati dopo il 1930 e residenti a Roma. Tutti i gemelli sono stati contattati telefonicamente e successivamente invitati a sottoporsi ai test neuropsicologici presso il Dipartimento di Scienze neurologiche dell'Università degli Studi di Roma "La Sapienza". Sono state escluse dallo studio le coppie non complete e i soggetti con patologie correlate alle capacità cognitive. Complessivamente sono state studiate 93 coppie di gemelli di età compresa tra i 62 e gli 80 anni: 35 erano monozigoti, MZ (12 maschi e 23 femmine) e 58 erano dizigoti, DZ (11 maschi, 20 femmine e 27 di sesso opposto). Al fine di ottenere informazioni sulle differenti aree cognitive, sono stati utilizzati diversi test neuropsicologici: Valutazione cognitiva globale (Mini-Mental State Examination), Attenzione selettiva (Test delle matrici), Memoria (Breve racconto), Ragionamento logico-astratto (Raven's Coloured Progressive Matrices - PM 36), Fluidità nella produzione verbale (Fluenza fonemica e semantica), Comprensione semantico verbale (Token test), Aprassia costruttiva: esecuzione di disegni (Test di aprassia costruttiva). Le correlazioni intraclasse e i relativi intervalli di confidenza al 95% sono stati calcolati separatamente per i gemelli MZ e DZ. Modelli di equazioni strutturali sono stati utilizzati per valutare e quantificare l'effetto sul fenotipo in studio dei fattori genetici (A), ambientali condivisi (C) e ambientali non condivisi dai gemelli nelle coppie (E). Una bassa correlazione è stata stimata tra le coppie MZ e DZ che hanno eseguito il Token test, mentre tutti gli altri test hanno evidenziato una correlazione molto più elevata tra i MZ rispetto ai DZ, suggerendo così la presenza di una moderata o elevata influenza genetica. Il modello che meglio era in grado di spiegare i dati includeva una componente genetica additiva (A) e una componente ambientale legata all'individuo (E) per i seguenti test: Mini-Mental test (A=55%), Raven's Coloured Progressive Matrices (A=56%), Test delle matrici (A=79%), Test di aprassia costruttiva (A=69%) e Breve racconto (A=54%). Per la fluidità nella produzione verbale (fonemica e semantica) il modello migliore introduceva l'effetto del fattore genetico di tipo non additivo (D) (rispettivamente: 62% e 54%) e quello ambientale non condiviso. Per il Token test la variabilità inter-individuale era interamente spiegata da fattori ambientali non condivisi dalla coppia (E). In conclusione i risultati hanno mostrato che le differenze nelle capacità cognitive degli anziani possono essere spiegate da fattori genetici e ambientali. Il contributo genetico varia da moderato a elevato, come mostrato dalle stime di ereditarietà comprese tra il 54% e il 79%. L'unica eccezione è rappresentata dal test di comprensione semantico verbale per il quale non è stata individuata nessuna componente genetica.

## References.

- [1] McGue M, Christensen K. Psychol Aging; 16: 272-80, 2001
- [2] De Geus EJ, Wright MJ, Martin NG, Boomsma DI. Behav Genet; 31: 489-95, 2001