

Test DMAE Degeneración Macular

Susceptibilidad Genética a la

DMAE

La Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE), es una enfermedad del ojo ocasionada por degeneración, daños o deterioro de la mácula.

Esta patología se asocia tanto con factores genéticos como ambientales.

Aproximadamente un 70% de la predisposición a padecer DMAE se debe a la información genética de cada individuo, aunque los factores ambientales pueden contribuir a su aparición.

La enfermedad es crónica y degenerativa, y entre otras alteraciones puede provocar las siguientes:

- Visión central disminuida
- Líneas rectas alteradas
- Presencia de punto ciego en el centro del campo visual
- Necesidad de más intensidad lumínica
- Mala percepción de las dimensiones de los objetos.

Aunque la enfermedad es bastante desconocida a nivel de población general, su incidencia es la principal causa de ceguera a partir de los 50 años, y se cree que a partir de los 75, una tercera parte de las personas la sufrirá.

¿En qué consiste el Test DMAE?

Varios trabajos recientes han demostrado una fuerte asociación de esta enfermedad con los genes codificantes para distintas proteínas del sistema de complemento, involucrado en los procesos inflamatorios.

En concreto los genes relacionados con la susceptibilidad a la DMAE son:

- CFH
- C3
- ARMS2

Las variantes alélicas de determinados polimorfismos de cada uno de estos genes representan mayor riesgo de padecer la enfermedad o tienen carácter protector frente a la DMAE.



En el laboratorio evaluamos 6 polimorfismos tipo SNP's en los 3 genes asociados a tener más riesgo de padecer DMAE.

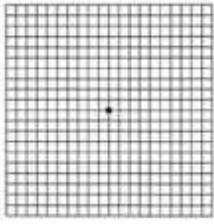
Los 2 primeros genes (CFH, C3) se asocian al sistema del complemento, siendo pieza clave en el mecanismo de la inflamación.

Los pacientes con DMAE, presentan mayor nivel de actividad del sistema de complemento, con lo que se provoca un mayor nivel de inflamación a nivel ocular, pudiendo dañar el tejido.

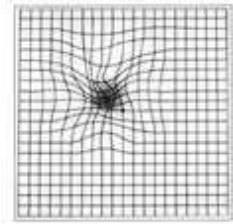
El gen ARMS2 está relacionado con el mecanismo de reparación de radicales libres.

Un desequilibrio del sistema de eliminación de radicales libre puede provocar daño en las células del ojo, teniendo las mismas una baja tasa de regeneración ante el daño producido.





Visión Normal



visión con DME

¿Cómo me hago el test?

Se puede realizar tanto en muestra de sangre con EDTA, como en frotis bucal.

Como en cualquier prueba genética, será indispensable cumplimentar la hoja de Consentimiento Informado.

Código de Prueba: 65340



BIBLIOGRAFÍA RELACIONADA

1. Hyman, L. en Age-related Macular Degeneration: Principles and practice. Ed. Hampton, G.R. et al. Raven Press, Ltd., New York. 1992;pp 1-35
2. Vinding, T. Acta Ophthalmologica Scandinavica 1995, Suppl 21:1-32
3. Klein, R. et al. Ophthalmology 1997; 104:7-21
4. World Health Statist. Annu., Geneva World Health Organization, 1995
5. Klein, R. Ophthalmology 1997; 104:7-21
6. Macular Photocoagulation Study Group. Arch Ophthalmol 1993;111:1189-1199
7. Zhang, K. Et al. Surv Ophthalmol 1995; 40:51-61
8. Schachat, A.P. et al. Arch Ophthalmol 1995; 113:728-735

