

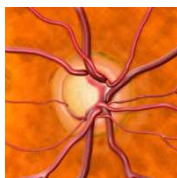
# Glaucoma PEX Test

## Evaluación genética de predisposición al glaucoma pseudo-exfoliativo



El glaucoma pseudo-exfoliativo o por exfoliación aparece en personas con la enfermedad denominada síndrome pseudo-exfoliativo (PEX). El PEX se caracteriza por la síntesis de un polímero anómalo que se deposita en diferentes tejidos corporales. Alrededor del 50% de las personas con PEX corren el riesgo de desarrollar glaucoma por exfoliación.

A nivel ocular, el PEX provoca diferentes alteraciones, entre ellas el depósito de fibras en el cristalino. La exfoliación de este material fibrilar depositado en el cristalino, por su roce con el iris, genera un material blanquecino que queda suspendido en el humor acuoso. Al drenarse el humor acuoso, se produce el depósito de estas partículas en el sistema de drenaje. Esto dificulta la salida del humor acuoso, generando un aumento de la presión intraocular (PIO). Este aumento de la PIO sostenido en el tiempo produce la lesión del nervio óptico y la pérdida progresiva de visión, cerrando el campo visual (pérdida de nitidez y claridad en la zona periférica, y, en fases avanzadas, se produce el “efecto túnel”).



En España, la prevalencia del glaucoma pseudo-exfoliativo es del 10% a partir de los 60 años de edad, y es el responsable del 25% de los casos de glaucoma de ángulo abierto.

### Factores de riesgo

- **Edad superior a 40 años**
- **Etnia:** es más frecuente en países nórdicos, especialmente en población escandinava
- **Rasgos oculares:** miopía; presión intraocular elevada
- **Enfermedades generales** como hipertensión, diabetes y otras enfermedades cardiovasculares
- **Antecedentes familiares** de glaucoma
- **Factores genéticos** de predisposición

El proceso de pseudo-exfoliación suele empezar a partir de los 40 años, pudiendo pasar mucho tiempo hasta el desarrollo del glaucoma y el inicio de los síntomas. Por ello, la identificación de los factores de riesgo, y entre ellos, los factores genéticos de predisposición, es de gran importancia a la hora de minimizar el riesgo y la detección precoz.

### Perfil genético Glaucoma PEX Test

El análisis genético consiste en la evaluación de 3 polimorfismos tipo SNPs en el gen LOXL1 y en la región promotora proximal de dicho gen (secuencias reguladoras de expresión), los cuales están relacionados con el desarrollo del glaucoma pseudo-exfoliativo.

El **gen LOXL1** codifica para la enzima lisil oxidasa, responsable de estabilizar la unión del polímero formado por colágeno y elastina, asegurando su correcto funcionamiento en el espacio extracelular. Las alteraciones en este gen comportan un aumento del riesgo de desarrollar glaucoma pseudo-exfoliativo, a través de la acumulación de depósitos de fibras anómalas en la superficie del cristalino.

El análisis establece el riesgo relativo de desarrollar la enfermedad y el grupo de riesgo al que pertenece el paciente, en función de un algoritmo matemático que combina el genotipo de los 3 SNPs analizados con su frecuencia poblacional y la asociación que presentan con la enfermedad. El resultado del análisis clasifica la probabilidad de sufrir glaucoma pseudo-exfoliativo por encima o por debajo de la media poblacional, indicando si el paciente pertenece a un grupo de riesgo.

### Indicaciones

El perfil genético **Glaucoma PEX Test** está especialmente indicado en:

- Personas con alguno de los factores de riesgo
- Población general sin síntomas.

La estimación del riesgo relativo de desarrollar glaucoma por exfoliación, en base a los factores genéticos de predisposición, posibilita el adecuado control oftalmológico y la detección precoz de la enfermedad, permitiendo retardar o frenar el avance de la misma y la pérdida de visión, dado que la capacidad visual perdida es irrecuperable.

### Requisitos

**Muestra:** Raspado o frotis bucal (solicitar torundas específicas) o sangre total con EDTA.

**Documentación:** Consentimiento Informado (código MPP15).