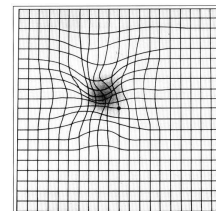


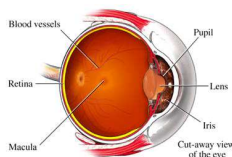
Macula Test

Evaluación genética de predisposición a la degeneración macular asociada a la edad



La degeneración macular asociada a la edad (DMAE) es una enfermedad ocular degenerativa y crónica, que lesiona de forma progresiva la mácula, afectando al centro del campo de la visión. Así, la DMAE puede producir las siguientes alteraciones en la visión: visión central disminuida; percepción de líneas rectas alterada; presencia de un punto ciego en el centro del campo visual; necesidad de niveles de luz más elevados; y distorsión en la percepción de las dimensiones.

Se estima que la incidencia de DMAE en España supera los 26.000 nuevos casos al año, y actualmente sufren la enfermedad alrededor de 350.000 personas. En consecuencia, la DMAE supone un importante problema de salud pública, si bien es una gran desconocida entre la población general.



La DMAE es la primera causa de ceguera legal en mayores de 55 años en el mundo occidental. Una de cada tres personas sufrirá esta enfermedad al alcanzar los 75 años de edad.

Factores de riesgo

- **Edad superior a 50 años:** es el factor de riesgo principal
- **Sexo:** las mujeres tienen mayor riesgo que los hombres
- **Etnia:** la población caucásica tiene mayor probabilidad que otras poblaciones
- **Rasgos oculares:** color claro del iris; hipermetropía; opacidad o ausencia (afaquia) del cristalino
- **Presentar DMAE en un ojo** aumenta la probabilidad de sufrirla en el otro ojo
- **Tabaquismo**
- **Excesiva exposición solar**
- **Obesidad**
- **Enfermedades generales:** como hipertensión, diabetes y otras enfermedades cardiovasculares
- **Dieta rica en grasas**
- **Antecedentes familiares de DMAE**
- **Factores genéticos** de predisposición.

Diversos estudios familiares han determinado que la susceptibilidad a desarrollar DMAE tiene una clara contribución genética, la cual puede oscilar del 46 al 71%.

Perfil genético Macula Test

El análisis genético consiste en la evaluación de 8 polimorfismos tipo SNPs en 4 genes asociados a un mayor riesgo de desarrollar DMAE. Dos de los 4 genes (**genes CFH y C3**) corresponden a ciertos componentes del sistema del complemento, y los otros dos genes (**genes ARMS2 y MT-ND2**) están relacionados con el estrés oxidativo.

El **sistema del complemento** es una cascada enzimática cuya función es eliminar patógenos del torrente sanguíneo. Los pacientes que sufren DMAE presentan un aumento en la actividad del complemento, asociado a un mayor nivel de inflamación, capaz de dañar el tejido ocular.

Por otro lado, las alteraciones en el **equilibrio oxidativo** pueden generar radicales libres capaces de dañar seriamente las células y, especialmente, los fotorreceptores de la retina, debido a su baja capacidad de regeneración.

El análisis integra la información genética y clínica (edad y hábitos de vida) del paciente, estableciendo el riesgo de sufrir DMAE en diferentes edades. El resultado del análisis se clasifica en 5 grupos de riesgo, siendo 1 el de menor riesgo y 5 el de mayor.

Indicaciones

El perfil genético **Macula Test** está especialmente indicado en:

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

La detección de los factores de riesgo de desarrollar DMAE y la evaluación del índice de riesgo asociado a la edad posibilitan el adecuado control oftalmológico y la detección precoz de la enfermedad, lo cual permite retardar o frenar el avance de la misma y la pérdida de visión. Así, la detección precoz es clave en la DMAE, ya que en ausencia de tratamiento la enfermedad puede evolucionar con mayor rapidez.

Requisitos

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

Documentación: Consentimiento Informado (código MPP14).