



**Gentili Pazienti e Simpatizzanti,
l'Associazione Nuovavistainformata
questo mese vuole farvi conoscere un nuovo test
che permette di calcolare il proprio
rischio genetico di insorgenza della
degenerazione maculare senile.**



**COS'È - IN BREVE - LA DEGENERAZIONE
MACULARE SENILE:**

Nel mondo occidentale la degenerazione maculare senile costituisce la principale causa di ipovisione/cecità nelle persone over 50.

La parte dell'occhio colpita da questa patologia è la macula, ovvero la zona centrale della retina deputata alla visione del dettaglio. Funzionalmente il paziente affetto vede davanti agli occhi una macchia scura, grigiastra che gli impedisce di accedere alla lettura e di riconoscere i volti ad una distanza superiore ai 2 metri.

Si stima che ad oggi in Italia circa un milione di persone è affetta da DMLE (Degenerazione maculare senile).

La forma più grave è quella neovascolare che nel 90% dei casi compromette in modo importante la capacità visiva fino alla completa riduzione della visione centrale in entrambi gli occhi.

La degenerazione maculare senile neovascolare presenta una formazione patologica di nuovi vasi sanguigni anomali che possono in breve tempo distruggere il tessuto retinico sovrastante direttamente o a seguito di emorragie sottoretiniche.

Questa patologia colpisce il 15% delle persone tra i 55 e i 64 anni e arriva fino al 50% nelle persone di età compresa tra i 65 e gli 80 anni. Dato il progressivo aumentare dell'età media, il numero dei pazienti affetti da questa patologia è in drastico aumento.

DMLE E CAUSE GENETICHE

Recenti studi hanno dimostrato che esiste una elevata predisposizione di ordine genetico ad ammalarsi nel corso del tempo se si ha familiarità con persone affette da questa patologia. Il dato genetico combinato con alcune variabili ambientali (fumo, alimentazione, stili di vita non sani etc) possono far aumentare questo rischio in modo esponenziale.

Gli studi effettuati sul genoma umano hanno permesso di individuare alcune regioni del DNA in cui risiedono dei geni le cui eventuali alterazioni possono permettere di valutare un possibile futuro manifestarsi della patologia. A seguito di questi studi è stato messo a punto un test per la valutazione del rischio.

L'assetto genetico di una persona ovvero la presenza o assenza di varianti nella sequenza del DNA (polimorfismi), ha un ruolo fondamentale nel determinare il rischio di sviluppare alcune patologie.

In particolare nel test dedicato alla degenerazione maculare senile vengono analizzati 6 polimorfismi localizzati in 5 geni (ARMS2, CFH, C3, CFB, C2).

TEST GENETICO

La possibilità di sottoporsi a questo esame è diventata realtà da pochi mesi, ma prima di sottoporvisi i pazienti devono essere ben consapevoli del significato dell'esito del test:

- Avere una predisposizione genetica alla degenerazione maculare senile non significa necessariamente che si svilupperà la malattia.
- Un rischio genetico basso non garantisce al paziente che non svilupperà la malattia.

A chi è rivolto il test:

A tutti i pazienti che hanno una familiarità con la DMLE.

Ai pazienti che hanno da poco ricevuto la diagnosi di DMLE (per avere informazioni sull'andamento della malattia e meglio definire il programma terapeutico).

Attualmente il test – per motivi di analisi genetica – è erogabile solo su pazienti di razza bianca.

Come si esegue:

E' sufficiente un piccolo campione di DNA che viene prelevato – con un apposito spazzolino – dal lato interno delle guance.

Il prelievo viene effettuato direttamente presso lo studio oculistico e non necessita di preparazione (è richiesto solo un periodo di digiuno di 1ora).

Il campione viene inviato ad un laboratorio certificato che ne esegue l'analisi e – dopo circa 30 giorni – il risultato viene reso disponibile al medico.

Come leggere il risultato:

Il risultato fornito del test viene espresso in percentuale, ovvero viene espressa la percentuale di rischio genetico che il paziente ha di sviluppare la malattia.

La percentuale di rischio genetico è un dato che rimarrà invariato nel corso di tutta la vita del paziente. Gli esperti stanno mettendo a punto proprio in queste settimane un algoritmo interattivo che consentirà di incrociare il dato genetico con altri fattori strettamente legati allo stile di vita e alle abitudini dei pazienti che potrebbero fornire una percentuale di rischio clinico globale diverso.

Alcune abitudini considerate "non sane" quale il fumo, un'alimentazione non equilibrata, la sedentarietà, l'esposizione ai raggi solari senza occhiali da sole, possono incrementare la percentuale di rischio.

Ho ricevuto l'esito del test. E ora?

Per pazienti che hanno familiarità con DMLE:

A seconda della percentuale di rischio clinico globale , il medico oculista potrà consigliare di:

- Adottare uno stile alimentare sano (ricco di antiossidanti) limitando il più possibile alimenti ad alto contenuto di grassi
- Non fumare e limitare il consumo di bevande alcoliche
- Proteggere gli occhi dall'esposizione alla luce solare (indossando occhiali da sole)
- Evitare sovrappeso e obesità
- Controllare e compensare ipertensione e malattie cardiovascolari
- Assumere integratori alimentari mirati (a base di luteina, Zeaxantina, Zinco, omega 3 e altri elementi che favoriscono il mantenimento dell'integrità delle strutture interessate dalla patologia)
- Sottoporsi a controlli medici periodici (soprattutto dopo i 40-50 anni di età)

Per pazienti con recente diagnosi di DMLE può fornire le seguenti informazioni utili nella formulazione del programma terapeutico:

- Risposta efficace all'utilizzo dei farmaci anti VGF somministrati per via intravitreale
- Coinvolgimento del secondo occhio
- Evoluzione verso la forma vascolare umida (anche queste informazioni sono da considerarsi come probabilità e non come certezze)

Dove eseguire il test:

Presso gli studi e i centri oculistici debitamente attrezzati all'esecuzione dell' AMD Genetic Test.

Il test viene eseguito solo su prescrizione del medico oculista in strutture private e/o convenzionate.

Il test non è erogato dal SSN ed il costo al paziente può variare da struttura a struttura.

Spazio a questa interessante novità è stato ampiamente dedicato dai media.

Per maggiori informazioni :
Nuovavistainformata Associazione di Promozione Sociale
www.nuovavistainformata.it
info@nuovavistainformata.it
tel. 0276004210