



MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie complesse](#) / Degenerazione maculare legata all'età

Degenerazione maculare legata all'età

È caratterizzata da una degenerazione della macula oculare che porta progressivamente alla perdita della visione centrale. Nei casi lievi può essere asintomatica, ma con il progredire rende difficile svolgere le attività quotidiane a causa della distorsione della vista associata. È una delle principali cause di perdita della vista nei paesi sviluppati, con una prevalenza mondiale di circa il 9% dall'età di 45 anni.

Il suo rischio è

Medio

Il 90% della popolazione mondiale ha un rischio medio. All'interno del rischio medio, i vostri risultati indicano una leggera tendenza al rischio basso



Y: Numero di utenti

Numero di varianti

13,5 milioni di varianti

Numero di loci di rischio

9 loci



Geni analizzati

ARMS2, C3, CFH, CFHR3, FAAP100, HTR5A, PILRA, RDH5, SKIV2L

Questi risultati sono stati ottenuti utilizzando l'analisi Polygenic Risk Score (PRS). A partire dai vostri dati genetici ottenuti nel test, il numero potenziale di varianti analizzabili è aumentato a più di 13 milioni per aumentare la precisione dei risultati e quindi della stima della suscettibilità attraverso la procedura di imputazione tecnica/statistica. Sulla base dei GWAS (Genome-Wide Association Studies) pubblicati che valutano il contributo individuale al rischio di sviluppare una certa condizione di ogni biomarcatore, viene stabilito un valore finale di PRS risultante dall'insieme delle varianti per le quali si è portatori.

Cause e fattori di rischio non genetici

Ci sono due tipi principali di AMD, la forma secca e quella umida. Nella forma secca (80% dei casi), si formano dei depositi gialli, chiamati drusen, che quando sono piccoli non compromettono necessariamente la vista, ma quando aumentano di dimensioni e numero, possono oscurare o distorcere la vista. Ma man mano che aumentano di dimensioni e numero, possono oscurare o distorcere la vista e, peggiorando, portare alla perdita della visione centrale. Nella forma umida (10% della AMD), i vasi sanguigni crescono sotto la macula, perdono sangue e liquido nella retina e possono distorcere la visione e causare cicatrici che portano alla perdita permanente della visione centrale.

Le cause esatte che scatenano questa degenerazione oculare sono sconosciute, ma oltre al supporto genetico, anche i seguenti fattori di rischio possono contribuire al suo sviluppo:

- Età superiore ai 50 anni, e nei 2/3 dei casi saranno le donne contro 1/3 degli uomini. Allo stesso modo, l'etnia caucasica è la più a rischio, seguita da cinese, ispanica/latina e infine afroamericana.
- Fumo. Probabilmente è stato collegato alla diminuzione della quantità di ossigeno associata al fumo, anche agli occhi.
- Pressione sanguigna alta. Probabilmente anche legato alla restrizione di ossigeno al sistema oculare associato a questa condizione.
- Le malattie cardiache come angina, ictus, infarto del miocardio, sono un altro fattore di rischio per AMD.
- L'obesità, gli alti livelli di colesterolo e le diete ricche di grassi saturi (presenti in alimenti come la carne, il burro e il formaggio) così come l'assunzione di alcol aumenterebbero il rischio di sviluppare AMD.
- Esposizione prolungata al sole per effetto dei raggi ultravioletti del sole.



Sintomi

I sintomi variano molto tra le persone colpite, anche se è più comune che compaia a partire dai 55 anni. Inoltre, è frequente che, nelle fasi iniziali dell'AMD, non vi siano sintomi. Il segno più comune, e uno dei primi a comparire, è la presenza di drusen, depositi giallastri sulla retina, facilmente identificabili da un oculista. Con il progredire della patologia, possono comparire anche i seguenti sintomi:

- Visione offuscata o sfocata, difficoltà a riconoscere i volti familiari.
- Distorsione delle linee rette, un'area scura e vuota o un punto cieco appare nel centro della visione.
- Perdita della visione centrale, necessaria per i compiti e le funzioni quotidiane.

Prevenzione

Non esiste un trattamento preventivo in quanto tale, ma ci sono raccomandazioni che possono ritardare lo sviluppo della malattia o rallentare la sua progressione:

- Mangiare sano e tra cui verdure a foglia verde scuro (come gli spinaci) pesce, come fonte di acidi grassi omega-3, e le vitamine antiossidanti A, C ed E, luteina e zeaxantina e minerali come rame, zinco, magnesio, manganese. Limitare l'assunzione di grassi saturi. L'integrazione con vitamine antiossidanti e zinco può aiutare a ridurre questo rischio.
- Smettere di fumare ed evitare l'assunzione di alcol.
- Proteggere gli occhi con occhiali da sole per bloccare gli effetti dannosi dei raggi ultravioletti (UV).

Dai 60 anni in poi, è particolarmente importante vedere regolarmente un oftalmologo, soprattutto se c'è una storia familiare della malattia. I test della vista sono essenziali nelle persone anziane. La vista in entrambi gli occhi dovrebbe essere controllata regolarmente, con test semplici come coprire un occhio e poi l'altro e controllare le differenze quando si guarda un oggetto lontano, o controllare con una griglia di Amsler.

Prevenire la progressione della maculopatia verso la degenerazione maculare legata all'età comporta l'adozione di misure per prevenire la neovascolarizzazione coroideale (la crescita di nuovi vasi sanguigni nel centro della macula). L'unica misura preventiva efficace è la cessazione del

fumo, poiché l'uso di antiossidanti come il beta-carotene, la vitamina C, il tocoferolo o lo zinco non ha dimostrato di avere un effetto preventivo. Una volta che la maculopatia è stabilita, l'efficacia degli integratori di zinco antiossidanti non è stata dimostrata. La fotocoagulazione laser delle drusen (depositi gialli sotto la retina) è stata clinicamente osservata per portare alla loro scomparsa e la retina ritorna ad un aspetto quasi normale. Purtroppo, nonostante diversi studi clinici che variano leggermente il protocollo, la scomparsa delle drusen non riduce il rischio di sviluppare una neovascolarizzazione coroideale.

Relazione tecnica

Sono stati descritti tre fattori principali che contribuiscono alla AMD: età avanzata, fattori ambientali e fattori genetici. A questo proposito, gli studi genetici hanno fornito intuizioni sui meccanismi di innesco eziopatologico, e hanno identificato un contributo di varianza genetica vicino al 50%. I più recenti studi di associazione GWAS condotti su 67000 campioni della coorte UK Biobank e il progetto FinnGen su 3700 casi e 205000 controlli hanno identificato fino a 10 loci chiave nella predisposizione a questa patologia che sono coinvolti nelle variazioni dello spessore della retina.

Bibliografia

[Saunier V et al.](#) Incidence of and Risk Factors Associated With Age-Related Macular Degeneration: Four-Year Follow-up From the ALIENOR Study. JAMA Ophthalmol 2018;136(5):473–481.

[National Institute of Health-National Eye Institute. Age-Related Macular Degeneration \[March 2022\].](#)

[American Academy of Ophthalmology. \[March 2022\].](#)

[Johns Hopkins Medicine Institute. \[March 2022\].](#)

[Kaye RA et al.](#) Macular thickness varies with age-related macular degeneration genetic risk variants in the UK Biobank cohort. Sci Rep. 2021;11(1):23255.

[FinnGen. FinnGen Documentation of R5 release 2021 \[2022/02\].](#)

Limiti dello studio

La presenza di altri biomarcatori non analizzati in questo studio insieme ad altre condizioni (stile di vita, storia medica) può influenzare lo sviluppo di questa condizione.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica



[Tratti di personalità](#)

[Wellness](#)

[Antenati](#)

[DNA Connect](#)

[Raw Data](#)

[Acquista](#)

Servizio genetico personalizzato

[Consulenza genetica](#)

[Suscettibilità genetica](#)

tellmeGen™

[Blog di genetica](#)

[Chi siamo](#)

[Contatti distributori](#)

Termini e condizioni

[Gestione dei cookie](#)

[Politica dei resi](#)

[Politica sulla privacy](#)

[Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test](#)

[Termini legali](#)

[Documento di consenso legale](#)

[Domande frequenti](#)



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia



