



VN

VN



MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie complesse](#) / Glaucoma ad angolo aperto

Glaucoma ad angolo aperto

È caratterizzata da una degenerazione progressiva del nervo ottico, di solito accompagnata da un aumento della pressione intraoculare. È la seconda causa principale di cecità irreversibile nel mondo, con una prevalenza globale stimata di circa il 2,4%. La sua individuazione nelle fasi iniziali è importante per ritardare o prevenire la perdita della vista, poiché una volta che si verifica non può essere recuperata.

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 elevato



Y: Numero di utenti

Numero di varianti

13,5 milioni di varianti

Numero di loci di rischio

63 loci

Geni analizzati

ABCA1, ABO, ADAMTS8, AFAP1, ALCAM, ANGPT1, ANKH, ANTXR1, ARHGEF12, BICC1, BMP2, CAV1, CDC7, CDH11, CDKN2B, CDKN2A, CELF2, CHEK2, CTTNBP2, CYP26A1, DGKG, ERBB4, ETS1, FBX032, FGF9, FMNL2, FOXC1, GAS7, GNB1L, H1-0, LM07, LMX1B, LOXL1, LPP, LTBP2, LYPLAL1, ME3, MEIS1, MTFR2, NAP1L5, NUDT7, PITX2, PKHD1, PLCE1, PLEKHA7, PNPT1, POU6F2, PTHLH, CCDC91, RAPSN, SCFD2, SEMA3C, SH2B3, SIX6, C14orf39, SMIM18, SRR, SRSF3, SVEP1, THSD7A, TMTC2, TOP2B, TSC22D2, UCK2, VCAM1, VPS13C, ZNRD2

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

Nel glaucoma ad angolo aperto, come suggerisce il nome, l'angolo di drenaggio dell'umore acqueo intraoculare formato dalla cornea e dall'iride rimane aperto, ma il sistema di drenaggio è parzialmente bloccato, causando un graduale aumento della pressione oculare e danni al nervo ottico. Oltre alla storia familiare, i seguenti fattori aumentano il rischio di sviluppare un glaucoma ad angolo aperto:

- Avere un precedente disturbo di pressione intraoculare elevata.
- Età: il rischio aumenta con l'età, soprattutto dopo i 60 anni.
- L'ascendenza afro-americana, asiatica o ispanica è stata associata a un aumento del rischio di glaucoma.
- Alcune malattie come il diabete, le malattie cardiache o la pressione alta.
- Caratteristiche particolari dell'occhio come cornee che sono sottili al centro,
- Malattie dell'occhio come miopia o ipermetropia estreme, storia di lesioni oculari precedenti o certi tipi di chirurgia oculare.
- Farmaci corticosteroidi a lungo termine, specialmente colliri.





Sintomi

Nelle fasi iniziali non è associato a sintomi, non provoca dolore e la vista rimane normale. Tuttavia, se non trattata, la perdita progressiva della visione laterale o periferica inizia sotto forma di punti ciechi irregolari. Nel corso del tempo, con il progredire della malattia, anche la visione centrale (in avanti) sarà colpita sotto forma di visione a tunnel, diminuendo fino a perderla completamente. Questo può colpire uno o entrambi gli occhi. La pressione intraoculare può essere normale o alta, ma è quasi sempre più alta nell'occhio con il danno al nervo ottico più avanzato.

Prevenzione

La diagnosi precoce del glaucoma può prevenire la perdita della vista o rallentare il tasso di progressione. Si raccomandano quindi le seguenti linee guida:

- Visitare un oculista a partire dai 40 anni almeno una volta all'anno per controllare la pressione intraoculare e fare un esame dettagliato del nervo ottico.
- Un'attività fisica regolare e moderata può ridurre la pressione degli occhi e aiutare a prevenire il glaucoma.
- Indossare una protezione per gli occhi appropriata quando necessario, sia sul lavoro che nel tempo libero. Una grave lesione oculare può favorire lo sviluppo del glaucoma.

Relazione tecnica

La ricerca fino ad oggi ha dimostrato la sua natura multifattoriale, con una forte componente ereditabile ma un'ampia variabilità tra individui ed etnie, stimando un contributo genetico molto ampio del 20-80% a seconda del fenotipo e della popolazione studiata, suggerendo un quadro genetico incompleto. Una recente meta-analisi di 380000 controlli e 34000 casi ha identificato 63 loci significativi ampiamente coerente attraverso diverse ascendenze, che contribuirebbe alla patogenesi del glaucoma attraverso il background genetico. Una recente meta-analisi di 380000 controlli e 34000 casi ha identificato 63 loci significativi ampiamente coerenti attraverso diverse ascendenze, che contribuirebbero alla patogenesi del glaucoma attraverso meccanismi legati all'adesione cellulare,

canali intracellulari del cloruro, metabolismo adiposo e segnalazione di controllo delle dimensioni e dello sviluppo dell'organo.

Bibliografia

[Zhang N et al.](#) Prevalence of primary open angle glaucoma in the last 20 years: a meta-analysis and systematic review. Sci Rep 2021; 11, 13762.

[National Institute of Health. National Eye Institute \[April 2022\]](#)

[Glaucoma Research Foundation \[April 2022\]](#)

[Mayo Clinic \[April 2022\]](#)

[Gharahkhani P et al.](#) Genome-wide meta-analysis identifies 127 open-angle glaucoma loci with consistent effect across ancestries. Nature Communications. 2021 Feb;12(1):1258.

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

