



*12 de març, Dia Mundial del Glaucoma*

## L'ESTUDI DELS GENS PERMET IDENTIFICAR LA MUTACIÓ PATOGENÈICA EN ELS CASOS DE GLAUCOMA FAMILIAR

### *L'IMO ofereix diagnòstics genètics a les famílies amb la malaltia*

**Barcelona, 11 de març de 2013.** / Coincidint amb la **Setmana Mundial del Glaucoma**, que se celebra fins el proper dissabte, la **Fundació IMO** ha llançat una campanya de divulgació i prevenció de la malaltia. Amb el lema "Trenca el setge a la visió. Lluita contra el glaucoma", la Fundació IMO aconsella, com a principal mesura preventiva, revisions oculars bianuals a partir dels 40 anys i anuals en cas de pertànyer a alguns dels grups de risc. Entre ells, es troben les persones amb hipertensió ocular, amb alta miopia o altres problemes greus de visió, les de raça negra o asiàtica i, especialment, les més grans de 65 anys i les que tenen antecedents familiars de glaucoma, **donat l'important component genètic de la malaltia**.

Per això, l'**Institut de Microcirurgia Ocular de Barcelona (IMO)** realitza **anàlisis genètics en els casos de glaucoma familiar per identificar la causa molecular de la patologia, primera causa de ceguesa irreversible, i complementar-ne el diagnòstic clínic**. El coneixement de l'alteració molecular permet oferir un consell genètic a la família, identificant el patró d'herència de la patologia i indicar la probabilitat de transmetre-la. A més, alerta els membres portadors que encara no han desenvolupat la malaltia, però que, molt probablement, la podran patir en el futur. El diagnòstic genètic també fa possible realitzar una estimació del pronòstic de la malaltia (com evolucionarà), la qual cosa incideix directament en les expectatives del pacient i, sobretot, en el seu tractament.

Segons la **Dra. Esther Pomares, responsable del Departament de Genètica de l'IMO**, "l'estudi de les bases genètiques de la patologia repercuteix en un major i millor coneixement de la malaltia, permet identificar nous gens responsables del glaucoma i nous factors de risc no associats, fins ara, a la patologia. A més, el consell genètic familiar fa possible el diagnòstic precoç dels membres asimptomàtics i posa les bases per a una futura teràpia gènica eficaç".

**Al laboratori de biologia molecular del Departament de Genètica de l'IMO, es porta a terme l'extracció de l'ADN genòmic, a partir d'una mostra de sang del pacient i dels seus familiars. Un cop purificat l'ADN, es realitza una seqüenciació directa dels gens d'interès (els descrits com a responsables del glaucoma familiar) per identificar la mutació o alteració patogènica.** A partir d'aquesta informació, es pot diagnosticar de forma precoç els familiars portadors que encara són asimptomàtics, i establir el patró de transmissió de la patologia i el seu pronòstic.

### **Factors genètics de risc**

El glaucoma és una malaltia amb unes bases genètiques heterogènies, atès que hi ha alguns casos d'herència mendeliana (transmissió directa de generació en generació) i altres d'espòrics, d'herència complexa, en els quals s'observa un percentatge d'afectes en una mateixa família superior a la mitjana poblacional.



No obstant això, en aquests casos no es coneix encara la causa genètica concreta, sinó només factors genètics de risc, de manera que és difícil establir una relació clara causa-efecte entre la base molecular i el desenvolupament de la malaltia.

Actualment, es coneixen polimorfismes (al·lels genètics de risc) en més de vint-i-cinc gens associats a la malaltia, mentre que s'han descrit mutacions en prop d'una desena de gens de glaucoma amb herència mendeliana. Donades les possibilitats diagnòstiques actuals, **l'IMO està apostant per estudiar els casos familiars d'herència mendeliana, ja que, tot i afectar un nombre més reduït de pacients, presenten unes bases moleculars molt més clares i, per tant, permeten oferir un diagnòstic genètic precís.**

### **Revisions gratuïtes i xerrada informativa**

L'estudi genètic parteix d'un bon diagnòstic clínic, un diagnòstic el qual, en malalties com el glaucoma, l'oftalmòleg ha de poder oferir en les primeres fases de la patologia per evitar pèrdues irreversibles de visió. Per tal de promoure el diagnòstic precoç com a mesura clau de prevenció, **la Unitat de Diagnòstic Precoç de l'IMO ofereix, des d'avui i fins divendres, revisions oculars gratuïtes a població de risc no diagnosticada.** Aquests controls de cribratge inclouran una prova d'agudes visual, una presa de la pressió intraocular i una exploració del nervi òptic.

A més, demà, **dimarts 12**, especialistes de l'IMO oferiran la sessió informativa "**Les claus per entendre el glaucoma**", una conferència divulgativa oberta al públic, que tindrà lloc a les 19.30h a l'auditori de l'Institut.

### **Sobre el glaucoma**

*El glaucoma és una malaltia que **provoca un dany progressiu al nervi òptic, la part de l'ull que envia les imatges al cervell.** Com a conseqüència, el camp visual va disminuint de manera gradual i pot arribar a provocar ceguesa, si no es tracta a temps. Actualment, el glaucoma afecta un milió de persones a Espanya i **és la primera causa de ceguesa irreversible en el món, on hi ha prop de 60 milions de persones amb la malaltia.** Els tractaments actuals-fàrmacs, làser o diferents tipus de cirurgia (trabeculectomia, esclerectomia profunda no perforant o vàlvules) - aconseguen reduir la pressió ocular i frenen l'avanç de la malaltia, però no permeten recuperar la visió perduda. Per això, és important diagnosticar la patologia en fases inicials, la qual cosa es pot fer mitjançant controls oculars senzills i indolors.*