



12 de marzo, Día Mundial del Glaucoma

EL ESTUDIO DE LOS GENES PERMITE IDENTIFICAR LA MUTACIÓN PATOGENICA EN LOS CASOS DE GLAUCOMA FAMILIAR

El IMO ofrece diagnósticos genéticos a las familias con la enfermedad

Barcelona, 11 de marzo de 2013./ Coincidiendo con la Semana Mundial del Glaucoma, que se celebra hasta el próximo sábado, la Fundación IMO ha lanzado una campaña de divulgación y prevención de la enfermedad. Con el lema “Rompe el cerco a la visión. Lucha contra el glaucoma”, la campaña recomienda, como principal medida preventiva, revisiones oculares bianuales a partir de los 40 años y anuales en caso de pertenecer a algunos de los grupos de riesgo. Entre ellos, se encuentran las personas con hipertensión ocular, con alta miopía u otros problemas graves de visión, las de raza negra o asiática y, especialmente, las mayores de 65 años y las que tienen antecedentes familiares de glaucoma, dado el **importante componente genético de la enfermedad**.

Por ello, el Instituto de Microcirugía Ocular de Barcelona ([IMO](#)) realiza análisis genéticos en los casos de glaucoma familiar para identificar la causa molecular de la patología, primera causa de ceguera irreversible, y complementar el diagnóstico clínico. El conocimiento de la alteración molecular permite ofrecer un consejo genético a la familia, identificando el patrón de herencia de la patología e indicando la probabilidad de transmitirla. Asimismo, alerta a los miembros portadores que aun no han desarrollado la enfermedad, pero que, muy probablemente, la podrán padecer en el futuro. El diagnóstico genético también hace posible realizar una estimación del pronóstico de la enfermedad (cómo evolucionará), lo que incide directamente en las expectativas del paciente y, sobre todo, en su tratamiento.

Según la **Dra. Esther Pomares, responsable del Departamento de Genética del IMO**, “el estudio de las bases genéticas de la patología repercute en un mayor y mejor conocimiento de la enfermedad, permite identificar nuevos genes responsables del glaucoma, así como nuevos factores de riesgo no asociados, hasta ahora, a la patología. Además, el consejo genético familiar posibilita el diagnóstico precoz de los miembros asintomáticos y pone las bases para una futura terapia génica eficaz”.

En el laboratorio de biología molecular del Departamento de Genética del IMO, se efectúa la extracción del ADN genómico, a partir de una muestra de sangre del paciente y sus familiares. Una vez purificado el ADN, se realiza una secuenciación directa de los genes de interés (los descritos como responsables del glaucoma familiar) **para identificar la mutación o alteración patogénica**. Con esta información, se puede diagnosticar de forma precoz a los familiares portadores asintomáticos y establecer el patrón de transmisión de la patología y su pronóstico.

Factores genéticos de riesgo

El glaucoma es una enfermedad con unas bases genéticas heterogéneas, dado que existen algunos casos de herencia mendeliana (transmisión directa de generación en generación) y otros esporádicos, de herencia compleja, en la que se observa un porcentaje de afectos en una misma familia superior a la media poblacional.



Sin embargo, en estos casos no se conoce todavía la causa genética concreta, sino solo factores genéticos de riesgo, por lo que es difícil establecer una relación clara causa-efecto entre la base molecular y el desarrollo de la enfermedad.

Actualmente, se conocen polimorfismos (alelos genéticos de riesgo) en más de 25 genes asociados a la enfermedad, mientras que se han descrito mutaciones en cerca de una decena de genes de glaucoma con herencia mendeliana. Dadas las posibilidades diagnósticas actuales, **el IMO está apostando por estudiar los casos familiares de herencia mendeliana, ya que, pese a afectar a un número más reducido de pacientes, presentan unas bases moleculares mucho más claras** y, por tanto, permiten ofrecer un diagnóstico genético preciso.

Revisiones gratuitas y charla informativa

El estudio genético parte de un buen diagnóstico clínico, un diagnóstico que, en enfermedades como el glaucoma, el oftalmólogo debe poder ofrecer en las primeras fases de la patología para evitar pérdidas irreversibles de visión. Con el fin de promover el diagnóstico precoz como medida clave de prevención, **la Unidad de Diagnóstico Precoz del IMO ofrece desde hoy y hasta el viernes, revisiones oculares gratuitas a población de riesgo no diagnosticada**. Estos controles de cribado incluirán una prueba de agudeza visual, una toma de la presión intraocular y una exploración del nervio óptico.

Además, mañana, **martes 12**, especialistas del IMO ofrecerán la sesión informativa **“Las claves para entender el glaucoma”**, una conferencia divulgativa orientada a pacientes y público en general, que tendrá lugar a las 19.30h en el auditorio del Instituto.

Sobre el glaucoma

El glaucoma es una enfermedad que **provoca un daño progresivo en el nervio óptico, la parte del ojo que envía las imágenes al cerebro**. Como consecuencia, el campo visual va disminuyendo de forma gradual y puede llegar a provocar ceguera, si no se trata a tiempo. Actualmente, el glaucoma afecta a un millón de personas en España y **es la primera causa de ceguera irreversible en el mundo, donde hay cerca de 60 millones de personas con la enfermedad**.

Los tratamientos actuales -fármacos, láser o diferentes tipos de cirugía (trabeculectomía, esclerectomía profunda no perforante o válvulas)- consiguen reducir la presión ocular y frenan el avance de la enfermedad, pero no permiten recuperar la visión perdida. Por ello, es importante diagnosticar la patología en fases iniciales, lo que se puede hacer mediante controles oculares sencillos e indoloros.