

## Información general

---

Macula Test es un test genético que determina el riesgo del paciente de sufrir Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE).

## Toma de muestra y conservación

---

Para la realización del test se requiere una muestra de raspado bucal con un cepillo citológico. Una vez tomada la muestra debe dejarse secar, introducirse en el envase de envío y conservarse a temperatura ambiente hasta su análisis.

## Base científica del test

---

Macula Test se basa en el estudio de ocho polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs) en cuatro genes: el gen CFH, el gen C3, el gen ARMS2 y el gen MT-ND2. Los dos primeros genes corresponden a ciertos componentes del sistema del complemento y los dos últimos están relacionados con el estrés oxidativo celular, todos ellos influyen en el desarrollo de DMAE.

El sistema del complemento es una cascada enzimática presente de manera natural en el organismo, cuya función es eliminar patógenos del torrente sanguíneo mediante dos vías diferentes de acción. Los pacientes que sufren DMAE presentan un aumento en la actividad del complemento, asociado a un mayor nivel de inflamación, capaz de dañar el tejido ocular.

Por otro lado las alteraciones en el equilibrio oxidativo, pueden generar radicales libres capaces de dañar seriamente las células y aún más los fotorreceptores de la retina debido a su baja capacidad de regeneración.

## Método

---

Para evaluar el riesgo del paciente se realiza el genotipado mediante *melting assay* con sondas específicas para los siguientes polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs) de los siguientes genes:

### Gen CFH:

- rs1048663
- rs412852
- rs1280514
- rs3766405
- rs11582939

### Gen C3:

- rs2230199

### Gen ARMS2:

- rs10490924

### Gen MT-ND2:

- rs28357980

## Quién debe realizarse el test

---

- ✓ Población general sin síntomas.
- ✓ Personas con alguno de los factores de riesgo como:
  - Edad superior a 50 años.
  - Antecedentes familiares de DMAE.
  - Etnia: La población caucásica tiene mayor probabilidad de sufrir DMAE que otras poblaciones.
  - Enfermedades generales como hipertensión diabetes o cardiovasculopatías.
  - Las mujeres tienen mayor riesgo de sufrir DMAE que los hombres.
  - Obesidad.
  - Tabaquismo.
  - Rasgos oculares: Color claro del iris, hipermetropía, opacidad o ausencia (afaquia) del cristalino.

## Comprensión del resultado

---

Macula test combina la información codificada en el ADN del paciente con sus hábitos de vida para estimar el riesgo de sufrir la enfermedad en las diferentes etapas de edad. El resultado del test se clasifica en 5 grupos de riesgo, siendo 1 el de menor riesgo y 5 el de mayor.

## Plazo de entrega de informes

---

El informe estará disponible en 15 días a partir de la fecha de envío de la muestra al laboratorio.