

Información general

Glaucoma PEX Test es un test genético que determina el riesgo del paciente de sufrir glaucoma pseudo-exfoliativo.

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

Glaucoma PEX Test se basa en el estudio de cuatro polimorfismos de un solo nucleótido (SNP's) en el gen LOXL1, y en las secuencias reguladoras de la expresión del mismo, relacionados con el desarrollo de glaucoma pseudo-exfoliativo.

El gen LOXL1 codifica para la enzima lisil oxidasa, responsable de estabilizar la unión del polímero formado por colágeno y elastina, asegurando su correcto funcionamiento en el espacio extracelular. Las alteraciones en este gen están relacionadas con un aumento del riesgo para el desarrollo del glaucoma PEX, a través de la acumulación de depósitos de fibras anómalas en las superficies del cristalino.

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 LOXL1:

- rs1048661
- rs3825942

Región promotora proximal gen LOX1:

- rs16958477
- rs12914489

La frecuencia de cada genotipo es la más cercana a la población de estudio descrita (HapMap). Los riesgos para cada genotipo se calculan según un método multiplicativo.

Quién debe realizarse el test

- ✓ Población general sin síntomas.
- ✓ Personas con alguno de los factores de riesgo como:
 - Edad superior a 40 años.
 - Presión intraocular elevada.
 - Antecedentes familiares de glaucoma.
 - Etnia: La población escandinava tiene mayor riesgo de sufrir glaucoma PEX.
 - Enfermedades generales como hipertensión diabetes o cardiovasculopatías.
 - Personas miopes.

Comprensión del resultado

El resultado del test clasifica la probabilidad del paciente para sufrir glaucoma pseudo-exfoliativo por encima o por debajo de la media, indicándole si pertenece o no a un grupo de riesgo aumentado.

Plazo de entrega de informes

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