



## Degenerazione maculare senile e genetica

**Data** 08 ottobre 2006  
**Categoria** oculistica

La genetica sfavorevole e il fumo sono le cause principali della degenerazione maculare legata all'età.

Un polimorfismo genetico chiamato CFH Y402H risulta implicato in circa la metà dei casi di degenerazione maculare senile.

Il gene interessato dal polimorfismo inibisce la via del complemento e i suoi effetti vengono amplificati dai fattori che attivano questa via, come per esempio il fumo.

E' quanto risulta da uno studio prospettico, il Rotterdam Study, che ha preso in considerazione pazienti di età  $\geq 55$  anni. Oltre 5500 soggetti hanno partecipato allo studio e sono stati sottoposti al test genetico per il polimorfismo: la prevalenza dell'allele è risultata essere del 36%. Durante un follow-up medio di 8 anni l'odds ratio di andar incontro a maculopatia degenerativa in stadio avanzato era di 11 per gli omozigoti rispetto ai non portatori. Il fumo di sigaretta portava l'odds ratio, sempre negli omozigoti, a 34, rispetto ai non portatori che non fumavano.

Gli autori calcolano che a 95 anni il rischio cumulativo di sviluppare una maculopatia senile sia del 48% per gli omozigoti, del 43% per gli eterozigoti e del 22% per i non portatori dell'allele.

Fonte:

Despriet DDG et al. Complement Factor H Polymorphism, Complement Activators, and Risk of Age-Related Macular Degeneration  
JAMA 2006 Jul 19;296:301-309.

### Commento di Renato Rossi

Contro la genetica purtroppo per ora possiamo fare poco o nulla ma il fatto di fumare, nei soggetti portatori del polimorfismo, porta a triplicare il rischio di degenerazione maculare. Se ce ne fosse bisogno ecco un altro valido motivo per smettere una pratica voluttuaria che porta a danneggiare numerosi organi ed apparati con importanti ripercussioni negative sulla salute.