Data pubblicazione: 22/07/2021

Apri il link

la Repubblica.it

Glaucoma, nuovo test genetico 15 volte più efficace

R

Irma D'Aria July 22, 2021

Più efficace di ben 15 volte rispetto ai test genetici già esistenti nell'identificare soggetti ad alto rischio di glaucoma. È la promessa di un nuovo test genetico le cui caratteristiche sono state analizzate in uno studio appena pubblicato su Jama Ophthalmology e realizzato grazie ad una collaborazione internazionale tra la Flinders University, il QIMR Berghofer Medical Research Institute e altri partner di ricerca in tutto il mondo che lavorano da anni per identificare i fattori di rischio genetici per il glaucoma, patologia che rappresenta la causa principale di cecità in tutto il mondo. In Italia ne soffrono 800mila persone, di cui il 2,5% ha oltre 40 anni di età.

Come si fa diagnosi di glaucoma

Il glaucoma è una malattia asintomatica: il paziente non si accorge di esserne affetto e lamenta sintomi molto vaghi come visione di aloni e urto di oggetti. Proprio per questo è difficile fare una diagnosi precoce. Ma come si fa attualmente una diagnosi? "La diagnosi clinica di glaucoma - spiega **Luciano Quaranta**, già ordinario di Malattie dell'apparato visivo dell'Università di Pavia e membro del consiglio direttivo della Società Oftalmologia Lombarda - è basata sulla goniosocopia per identificare il glaucoma ad angolo aperto e da chiusura d'angolo e sulla tonometria, cioè la misurazione della pressione intraoculare".

Ritaglio ad uso esclusivo del destinatario

Altri esami utili sono l'oftalmoscopia, cioè l'osservazione della testa del nervo ottico e la perimetria, cioè la valutazione del danno funzionale della capacità visiva spaziale. "Queste quattro indagini semeiologiche eseguite dall'oculista - prosegue Quaranta - permettono di fare una diagnosi accurata di glaucoma". E la diagnostica high-tech come l'Oct e l'Oct dell'angolo irido-corneale? "Può essere utile - risponde lo specialista - ma non fondamentale e solo complementare per una corretta diagnosi della malattia".

Uno strumento per lo screening

Secondo il principale autore dello studio su Jama, il professor **Jamie Craig** della Flinders University, questa nuova ricerca evidenzia il potenziale che il nuovo test genetico può avere per lo screening e la gestione del glaucoma. "Attualmente i test genetici non rientrano nella routine della diagnosi e della cura del glaucoma, ma questo test ha il potenziale per cambiare la situazione. Ora abbiamo la possibilità di iniziare a testarlo negli studi clinici", afferma l'oculista Craig che gestisce anche un programma internazionale di ricerca sul glaucoma presso la Flinders University, finanziato dal National Health and Medical Research Council australiano.

I risultati dello studio

Gli ultimi risultati presentati sulla rivista Jama hanno valutato le prestazioni dei test genetici su 2507 pazienti australiani con glaucoma e 411.337 individui con o senza glaucoma nel Regno Unito. Si stima che un australiano su 30 alla fine svilupperà il glaucoma, molti dei quali vengono diagnosticati tardivamente a causa della mancanza di sintomi. Il nuovo test, eseguito su un campione di sangue o saliva, ha il potenziale per identificare individui ad alto rischio prima che si verifichi una perdita irreversibile della vista. I membri del team di ricerca stanno anche lanciando una società spin-out per sviluppare un test accreditato da utilizzare negli studi clinici, con il reclutamento dei pazienti che dovrebbe iniziare nel 2022.

A che punto è la ricerca

Il glaucoma è una malattia in cui sono coinvolti più fattori di rischio. Ma al di là di questo studio, a che punto sono i test genetici per la diagnosi? "Non esiste un singolo biomarker specifico per il glaucoma e la diagnosi implica la valutazione delle caratteristiche cliniche della malattia", chiarisce Quaranta. "Sono stati identificati più di 100 geni correlati all'aumento del rischio di un soggetto di sviluppare glaucoma. La valutazione di un punteggio di rischio poligenico può permettere l'individuazione più precoce della malattia e dare un 'punteggio' di severità di evoluzione della malattia stessa. Ad oggi però tranne che per il glaucoma congenito (gene CYP1B1), non esistono test genetici in grado di fare una diagnosi della malattia".

L'importanza della diagnosi precoce

Una volta diagnosticato, diverse opzioni di trattamento possono rallentare o arrestare la progressione della perdita della vista del glaucoma. "La diagnosi precoce di questa patologia può portare ad un trattamento salva-vista e le informazioni genetiche possono potenzialmente darci un vantaggio nel fare diagnosi precoci e prendere migliori decisioni terapeutiche", afferma **Owen Siggs**, specialista presso la Flinders University in South Australia e l'Istituto di ricerca medica Garvan di Sydney.

Concorda pienamente anche il professor Quaranta: "Oggi siamo in grado di fare una diagnosi sempre più precoce della malattia e di gestirla in maniera ottimale mediante trattamenti farmacologici, laser e chirurgici. Essendo però il glaucoma una malattia totalmente asintomatica nelle fasi iniziali, è di estrema importanza che vengano condotte campagne di sensibilizzazione per indurre la popolazione ad eseguire una visita oculistica almeno all'insorgenza della presbiopia che generalmente insorge verso 40/45 anni di età. Purtroppo, il danno causato dal glaucoma è irreversibile e quindi più precoce è la diagnosi e maggiori saranno le possibilità di evitare disabilità visive".

Argomenti

- occhi
- test genomici