

Degenerazione maculare legata all'età: l'importanza della storia familiare come fattore di rischio

A cura di:

H. Shahid, J.C Khan, V. Cipriani, T. Sepp, B.K. Matharu, Catey per il Genetic Factors in AMD Study Group

Br J Ophthalmol 2012;96:427-31

Scopo: la familiarità è considerata un fattore di rischio per la degenerazione maculare legata all'età. Con l'avvento di nuove efficaci terapie per prevenire e trattare questa patologia, l'importanza della storia familiare richiede ulteriori investigazioni e conoscenze. Questo studio quantifica il rischio associato con la familiarità valutando da una parte i dati di uno studio-controllo relativo a casi associati a familiarità e dall'altra parte esaminando i fratelli di pazienti affetti da degenerazione maculare legata all'età.

Metodi: gli autori hanno arruolato casi con degenerazione maculare legata all'età in fase avanzata, coniugi e fratelli. In tutti i soggetti è stato accuratamente valutato il fenotipo. Gli aspetti clinici individuati nei fratelli sono stati comparati con quelli riscontrati nei coniugi. Sono stati calcolati gli odds ratio relativi a pazienti con storia familiare di degenerazione maculare legata all'età. I dati analizzati sono stati aggiustati relativamente a età, fumo e genotipo.

Risultati: sono stati arruolati 495 persone affette da degenerazione maculare legata all'età, 259 coniugi e 71 fratelli. L'odd ratio per degenerazione maculare legata all'età era pari a 27,8 (IC da 3,8 a 203,0; $p = 0,001$) in presenza di storia familiare di un parente affetto dalla patologia e a 12,0 (IC da 3,7 a 38,6; $p < 0,0001$) in presenza di storia familiare di un fratello affetto dalla patologia. Gli odds ratio aggiustati per età e fumo sono risultati elevati. La valutazione dei fratelli ha confermato il loro rischio aumentato visto che il 23% era affetto da degenerazione maculare legata all'età e con un odd ratio di 10,8 (da 4,5 a 25,8; $p < 0,0001$). Con l'aggiustamento dei dati in base all'età l'odd ratio aumentava a 16,1 (da 6,2 a 41,8).

Conclusioni: il rischio di insorgenza di degenerazione maculare legata all'età è aumentato in maniera considerevole dalla presenza di un parente di primo grado affetto dalla malattia. I soggetti a rischio devono quindi essere a conoscenza di questo aspetto e anche coloro che sono affetti da degenerazione maculare senile devono consigliare fratelli e figli di sottoporsi a controlli oftalmologici immediati in caso di comparsa di sintomi visivi come distorsione delle immagini e calo visivo.

Recensione: le terapie attualmente disponibili soprattutto per la forma umida della degenerazione maculare senile rendono sempre più rilevante l'importanza della diagnosi precoce. L'aspetto positivo di questo studio è proprio quello di confermare quanto già in gran parte si conosceva: la familiarità è uno dei fattori di rischio più importanti per la degenerazione maculare senile e pertanto è fondamentale controllare periodicamente i consanguinei di pazienti affetti dalla patologia. L'appello finale degli autori è appunto questo: informare i familiari dell'aumentato rischio di contrarre la degenerazione maculare senile proprio per consentire un intervento precoce.