

La identificación de un alto riesgo poligénico de glaucoma nos permitirá identificar pacientes glaucomatosos con alto riesgo de progresión rápida estructural y funcional.

Base Científica del Consejo

La identificación de un riesgo genético individual de padecer una enfermedad está siendo reconocida cada vez más como una herramienta de predicción de riesgo de enfermedad. En relación con el glaucoma, los pacientes con alto riesgo genético son aquellos individuos que presentan una puntuación de riesgo poligénico alta, que se ha demostrado que confiere un riesgo de desarrollar glaucoma similar a los portadores de genes asociados comúnmente con glaucoma primario de ángulo abierto, como el gen MYOC (1).

Los individuos con riesgo poligénico alto tendrían una probabilidad mayor de progresión en glaucoma (empeoramiento rápido de campo visual y una tasa más alta de adelgazamiento de la capa de fibras nerviosas de la retina) en comparación con individuos de bajo riesgo (2,3).

La incorporación de estos hallazgos en la práctica clínica es aún compleja, pero permitiría a los especialistas de glaucoma identificar individuos más susceptibles a progresión y que pudieran beneficiarse de tratamientos más precoces e intensivos, una presión ocular objetivo más baja y una monitorización más frecuente (3).

Bibliografía

1. Siggs OM, Qassim A, Han X, Marshall HN, Mullany S, He W, Souzeau E, Galanopoulos A, Agar A, Landers J, Casson RJ, Hewitt AW, Healey PR, Graham SL, MacGregor S, Craig JE. Association of High Polygenic Risk With Visual Field Worsening Despite Treatment in Early Primary Open-Angle Glaucoma. *JAMA Ophthalmol.* 2022 Nov 10;141(1):73–7
2. Sekimitsu S, Xiang D, Smith SL, Curran K, Elze T, Friedman DS, Foster PJ, Luo Y, Pasquale LR, Peto T, Segrè AV, Shweikh Y, Warwick A, Zhao Y, Wiggs JL, Zebardast N; UK Biobank Eye and Vision Consortium. Deep Ocular Phenotyping Across Primary Open-Angle Glaucoma Genetic Burden. *JAMA Ophthalmol.* 2023 Aug 17:e233645.
3. Cooke Bailey JN, Funk KL, Cruz LA, Waksmunski AR, Kinzy TG, Wiggs JL, Hauser MA. Diversity in Polygenic Risk of Primary Open-Angle Glaucoma. *Genes (Basel).* 2022 Dec 30;14(1):111.

Autores

Laura Morales Fernández, Julián García Feijóo (Hospital Clínico San Carlos, Madrid, Spain)