



Fig. 2 – En las fotografías de polo anterior se observa el acusado lenticono causante de la falta de enfoque de las fotografías de polo posterior. Las retinografías muestran una hiperpigmentación macular, más acusada por la presencia de *dots-flecks* parafoveales. Los cortes tomográficos horizontales centrados en la fovea (fila central) evidencian la asimetría secundaria a la reducción de grosor de la retina neurosensorial temporal en ambos ojos. En cambio, los cortes tomográficos verticales centrados en la fovea (fila inferior) objetivan una retina neurosensorial de aspecto normal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hentati N, Sellami D, Makni K, Kharrat M, Hachicha J, Hammadi A, et al. Ocular findings in Alport syndrome: 32 case studies. *J Fr Ophtalmol.* 2008;31:597-604.
2. Fawzi AA, Lee NG, Elliott D, Song J, Stewart JM. Retinal findings in patients with Alport Syndrome: expanding the clinical spectrum. *Br J Ophthalmol.* 2009;93:1606-11.
3. Usui T, Ichibe M, Hasegawa S, Miki A, Baba E, Tanimoto N, et al. Symmetrical reduced retinal thickness in a patient with Alport syndrome. *Retina.* 2004;24:977-9.

R. Dolz-Marco^{a,*}, R. Gallego-Pinazo^a, E. Francés-Muñoz^a, S. Martínez-Castillo^a y M. Díaz-Llopis^{a,b}

^a Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, España

^b Facultad de Medicina, Universidad de Valencia, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rosadolzmarco@gmail.com
(R. Dolz-Marco).

0365-6691/\$ – see front matter

© 2011 Sociedad Española de Oftalmología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

doi:10.1016/j.ofal.2011.09.004

Genética y degeneración macular asociada a la edad: del laboratorio a la consulta

Genetics and ARMD: from the laboratory to the consulting room

Sr. Director:

Felicitar al Dr. García-Layana et al.¹ por su excelente editorial en la que se destaca una nueva etapa de la oftalmología con gran futuro, la oftalmología genético-biomolecular. Esta nueva «era» empezó con el descubrimiento del gen del retinoblastoma² y actualmente ya se han publicado cientos de genes responsables de diferentes enfermedades en todas las subespecialidades de la oftalmología. Sin lugar a duda, la «manipulación genética» será esencial en el tratamiento de

muchas enfermedades, pero el mayor reto es demostrar que una variación genética determinada es responsable de una enfermedad en un paciente determinado y esto por el gran número de variaciones no fenotípicas que afectan a varios genes, las interrelaciones de los locus, las variaciones raciales tan importantes en genética y que están por definir, los diferentes tipos de mutaciones reales (missense, nonsense, entre otras), la heterogeneidad genética en un mismo fenotipo (véase la retinopatía pigmentaria) y para el mismo genotipo la gran variación de manifestaciones clínicas a veces

opuestas. La degeneración macular asociada a la edad (DMAE) es la primera causa de ceguera en los países occidentales y más del 30% de las personas con edad superior a 75 años tendrán alguna manifestación de DMAE. Desde el punto de vista genético, la DMAE no es fácil de estudiar³, es lo que se denomina «proceso complejo» ya que es el resultado de la interacción de múltiples locus (no solo genes específicos) y factores ambientales higiénico-dietéticos sin un patrón de herencia mendeliana (propio de enfermedades monogénicas) y, por tanto, la primera consecuencia es la baja penetrancia de estas enfermedades y que el investigador debe cambiar la forma de elección de candidatos (estudios de asociación) e informar a los pacientes y familiares que el estudio genético revela un aumento en la susceptibilidad de presentar la enfermedad, pero no se puede decir que esos alelos son la causa de la enfermedad. Así la determinación de polimorfismos asociados a DMAE es de poco valor en la práctica clínica, no solo por el dinero que supone sino por la baja rentabilidad clínica y la alarma injustificada que puede suponer en los pacientes: como ejemplo, la DMAE solo la desarrollarán menos de un tercio de las personas con el genotipo CFH de mayor riesgo. Por lo tanto, de momento, el estudio genético de la DMAE es menos específico y menos sensible que el estudio clínico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Layana AG, Zarranz-Ventura J, Robredo PF, Recalde S, de Córdoba SR, Grupo Español de Investigación Cooperativa en DMAE. Genetics and ARMD: from the laboratory to the consulting room. Arch Soc Esp Ophthalmol. 2011;86: 101-2.
2. Cavenee WK, Hansen MF, Nordenskjold M, Kock E, Maumenee I, Squire JA, et al. Genetic origin of mutations predisposing to retinoblastoma. Science. 1985;228: 501-3.
3. Swaroop A, Chew EY, Rickman CB, Abecasis GR. Unraveling a multifactorial late-onset disease: from genetic susceptibility to disease mechanisms for age-related macular degeneration. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2009;10:19-43.

V.M. Asensio-Sánchez

Servicio de Oftalmología, Hospital Clínico Universitario, Valladolid, España

Correo electrónico: Victor_asensio@orangemail.es

doi:10.1016/j.oftal.2011.06.020