

EALISE MAAKULI DEGENERATSIOONI (AMD) ANALÜÜSI TULEMUS

Nimi:
Sünniaeg:
Sugu:
Tellimuse nr: XXXX
Proovi nr / tüüp:

Proovi kogumise kuupäev:
Proovi saabumise kuupäev:
Vastuse väljastamise kuupäev:

TESTI PÕHIMÕTE

Analüüs määrab 3 varianti *CFH* ja *ARMS2* geenides, mida seostatakse kõrge riskiga ealise maakuli degeneratsiooni kujunemiseks. Maller jt. 2006 (PMID: [16936732](#)) on loonud riskimudeli hindamiseks 3 markeri genotüüpide alusel patsientide riski haigestuda AMDsse.

TESTI TULEMUS

Malleri riskimudeli alusel on patsiendil kõiki uuritud faktoreid arvestades riski OR **30** haigestuda AMD-sse, populatsiooni keskmine riski OR on artikli alusel 15-20.

High
risk

Analüüsi tulemus näitab, et uuritud isikul on võrreldes üldpopulatsiooniga 1,5 – 2,0 korda kõrgem risk AMD kujunemiseks.

Analüüsitud geneetilised markerid ja analüüsi tulemus

Geen	Marker	Variandi nimi	Määratud genotüüp	Sügootsus
<i>ARMS2</i>	rs1049092 4	NM_001099667.1 c.205G>T p.Ala69Ser	GG	Homosügoot
<i>CFH</i>	rs1061170	NM_000186.3 c.1204T>C p.Tyr402His	CC	Homosügoot
<i>CFH</i>	rs1410996	NM_000186.3 c.2237-543T>C	CC	Homosügoot

Metoodika: Sanger sekveneerimine



Laura Liivamägi MSc
Molekulaaranalüüsi teadur



Priit Tomson MSc
Laborijuhataja



Asutuse tempel

HAIGUSE KIRJELDUS

Ealine maakuli degeneratsioon (AMD) on hilise algusega degeneratiivne silmahaigus, mille korral esineb patsientidel raskusi lähedale vaatamisel, perifeerne nägemisteravus on üldjuhul säilinud.

AMD on kõige levinum nägemisprobleemide põhjus üle 60 aastaste inimeste seas, esinedes 10-20% üle 65-aastastest ja 25 – 35 % üle 75-aastastest.

AMD põhjuseks on kollatähni ehk maakula kahjustus. Kollatähn on silma võrkkesta (reetina) tsentraalne osa, mis tagab terava tsentraalse nägemise. AMD võib kujuneda aeglaselt ja vähemärgatavalt või kiirelt ja viia nägemise languseni mõlemas silmas. Vananemise käigus AMD diagnoosiga patsientidel tsentraalse nägemise teravus väheneb pidevalt.

AMD esineb kuiva ehk mitte-neovaskulaarse ja märja ehk neovaskulaarse vormina. Ligikaudu 90% AMD patsientidest esineb „kuiv“ AMD

AMD RISKITEGURID

AMD risk on mõjutatud mitmesugustest teguritest, mis jaotatakse muudetavateks ja mittemuudetavateks.

Mittemuudetavad riskitegurid	Muudetavad riskitegurid
Vanus – kõrge vanus on peamine AMD riskitegur	Suitsetamine – Suitsetajatel on 2 - 3 korda kõrgem AMD risk
Sugu – naistel on suurem risk AMD kujunemiseks kui meestel	Ülekaal – Tugevalt ülekaalulistel inimestel on kõrgem AMD risk.
Rass – Kaukaasia rassil (europiidid) on suurem risk AMD kujunemiseks kui teistel rassidel	Vererõhk – kõrge vererõhk on seotud suurenenud AMD riskiga
Silma värv - AMD esineb enam siniste silmadega inimestel	Kolesterool – kõrge kolesterooli tase on seotud AMDga
	Füüsiline aktiivsus – istuv eluviis soodustab AMD kujunemist
	Toitumine – vähene antioksidantide ja kõrge küllastunud rasvhapete sisaldus toidus võib olla AMD riskiteguriks.
	Otsene intensiivne päikesevalgus – ultra-violett ja sinine valgus mõjuvad silmadele kahjustavalt

AMD GENEETILISE RISKI HINDAMINE

Ealise maakuli degeneratsiooni geneetilise riski hindamine toimub vastavalt Maller jt. 2006 avaldatud riskimudelile. Määratakse *CFH* geeni 2 markeri ja *ARMS2* geeni 1 markeri genotüübid ja tuvastatud genotüüpide alusel leitakse patsiendi risk haigestuda AMDsse võrreldes üldpopulatsiooniga.

AMD geneetilise riski hindamine võimaldab hinnata haiguse kujunemise tõenäosust ning võib motiveerida patsiente tegema muudatusi elustiilis.

Kuna AMD geneetilised riskifaktorid on pärilikud, võib patsiendi lähisugulastel, kes on pärinud sama genotüübi olla samuti kõrge risk AMD kujunemiseks. Uuringutega on näidatud, et patsientidel, kelle esimese astme sugulasel on AMD, on 3 korda suurenenud risk haigestuda. Lisaks võib neil haigus avalduda nooremas eas.

AMD RAVI

AMD varajane diagnoosimine on oluline, et vältida haiguse kiiret progresseerumist.

Kuiva AMD puhul ei ole olemas efektiivset ravi. Haiguse progresseerumise aeglustamiseks on soovitatud kasutada toidulisandeid, mis sisaldavad omega-3 rasvhappeid, multivitamiine ja antioksüdante (beetakaroteen, luteiini ja zeaksantiin). Kuiv AMD võib edasi areneda „märjaks“ AMDks. Märja AMD jaoks on olemas ravi, mis aeglustab nägemise langust. Anti-angiogeensed ehk anti-VEGF (veresoone endoteeli kasvufaktori vastased) ravimid võivad vähendada haiguslikke veresooni reetinas ja parandada nägemist. Ravimit manustatakse silma süstimisega.

SOOVITUSED

- Kõrge risk AMD riski puhul on soovitatav sage silmade kontroll.
- Kuna kõrge risk on peamine AMD risk faktor tuleb järgida arsti poolt soovitatud jälgimisplaani, et diagnoosida haigus võimalikult varakult.
- Kõrge risk AMD riski puhul on väga soovitatav loobuda suitsetamisest. Suitsetamine ahendab perifeerseid veresooni ja suitsetajatel väheneb organismis luteiini sisaldus.
- Kõrge vererõhk ja südame-veresoonkonna haigused soodustavad AMD kujunemist, soovitatav on hoida need haigused kontrolli all.
- Soovitatav on kaitsta silmi intensiivse päikesekiirguse eest ja kanda päikeseprille, mis kaitsevad ultraviolet A ja B kiirte ning sinise valguse eest.
- Regulaarne füüsiline aktiivsus parandab tervist ja vähendab AMD riski.
- Tervislik toitumine aitab vähendada AMD riski. Soovitatav on süüa lehtkapsast, spinatit ja brokkolit kui luteiini ja zeaksantiini allikaid, E-vitamiini sisaldavaid mandleid, maapähkleid ning päevalilleseemneid ja C-vitamiini rikkaid tsitruselisi jt. C-vitamiini rikkaid puu- ja juurvilju. Lisaks on soovitatav tarbida ka omega-3-rasvhappeid sisaldavaid kalu jt mereande.
- Kehakaal on soovitatav hoida kontrolli all, ülekaal soodustab AMD kujunemist.
- Antioksüdantsed vitamiinid (C, E, karotinoidid) ja mineraalid (tsink, vask) võivad aeglustada AMD kulgu. Enne ravimite ja toidulisandite võtmist konsulteerida arsti või apteekriga.

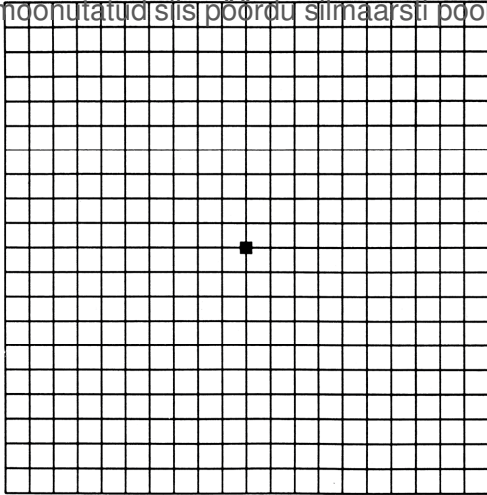
AMSLERI TEST

Amsleri testi kasutatakse varase AMD jälgimiseks, AMD-patsiendil tekib moonutus ruudustikus või tume ala kesk-osas Amsleri testi tegemine.

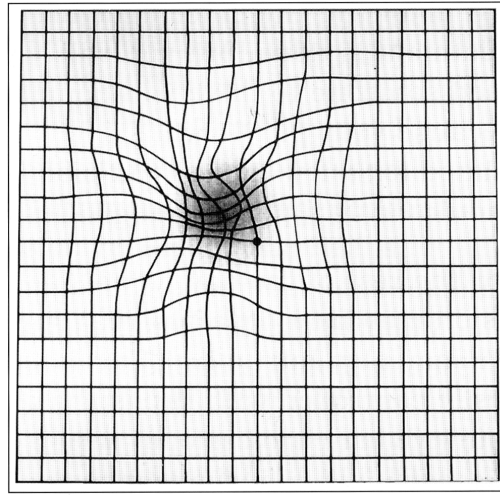
Kata üks silm ja fokuseeri pilk võrgustiku keskel olevale punktile ning vasta järgmistele küsimustele:

- 1) Kas ma näen ruutude nurkasid ja külgesid ?
- 2) Kas ma näen lainetavaid jooni ?
- 3) Kas pildil on auke või puuduvaid piirkondi ?

Kui vaadates tundub, et võrgustiku jooned ei ole sirged või võrgustiku osad alad on puudu või moonutatud siis pöördu silmaarsti poole.



Patsiendil ei ole AMD'd



Patsiendil on AMD

Amserv testi info pärineb : National Eye Institute, National Institutes of Health Ref#: EC03 and Ref#:EC04

AMD TESTI PIIRANGUD

AMD geneetilise eelsoodumuse test ei ole sobiv AMD diagnoosi kinnitamiseks ega välistamiseks. Vaatamata kõrgemale riskile ei pruugi inimene AMDsse kunagi haigestuda. Samuti võib saadaolev geneetiline teave viidata keskmisest madalamale või keskmisele riskile ja inimesel võib see haigus juba olla või ta võib tulevikus haigestuda. Geenitesti interpretatsiooni puhul tuleb arvestada, et praegused teadmised geneetikast või erinevate geenide koosmõjust võivad olla mittetäielikud. Geenitesti tulemuse tõlgendus ja analüüsil tuvastatud leidude klassifikatsioon võivad tulevikus muutuda seoses uute uuringute avaldamisega.

Kasutatud kirjandus

- Oll M, Parik M. [Eesti Arst 2016;95\(2\):112–119](#)
 de Jong PT. N Engl J Med 2006; 1471-1485. PMID: [17021323](#)
 Hageman GS et al. Proc Natl Acad Sci U S A. 2005 May 17;102(20):7227-32. PMID: [15870199](#)
 Kanda A et al. Proc Natl Acad Sci U S A. 2007 Oct 9;104(41):16227-32. PMID: [17940012](#)
 Horie-Inoue K and Inoue S. Biochem Biophys Res Commun. 2014 Aug 8. PMID: [25111812](#)
 Maller J et al. Nat Genet 2006;38:1055–1059. PMID: [16936732](#)

Vastuse vormi viimase muudatuse kuupäev: 20.04.2022

.Tellimuse nr XXXX