**Γενετικοί παράγοντες που σχετίζονται με την ανταπόκριση στην απαραίτητη θεραπεία με aflibercept για την τυπική νεοαγγειακή ηλικιακή εκφύλιση ωχράς κηλίδας (ΝΗΕΩΚ) και την πολυποειδή χοριοειδική αγγειοπάθεια.**

Yoneyama, S., Sakurada, Y., Kikushima, W., Sugiyama, A., Matsubara, M., Fukuda, Y., ... & Iijima, H. (2020). Genetic factors associated with response to as-needed aflibercept therapy for typical neovascular age-related macular degeneration and polypoidal choroidal vasculopathy. *Scientific reports*, *10*(1), 1-7. doi: 10.1038/s41598-020-64301-z.

Στην παρούσα μελέτη, διερευνήθηκε η σχέση μεταξύ ευαίσθητων γενετικών μεταλλάξεων στη νεοαγγειακή ηλικιακή εκφύλιση ωχράς κηλίδας (ΝΗΕΩΚ) και την ανταπόκριση στη θεραπεία με χρήση ενδοϋαλώεδικής έγχυσης του θεραπευτικού παράγοντα aflibercept για την αντιμετώπση της εξιδρωματικής εκφύλισης ωχράς (ΣΗΕΩ), συμπεριλαμβανομένης τόσο της τυπικής νεοαγγειακής AMD όσο και της πολυειδούς χοριοειδούς αγγειοπάθειας (PCV) για περίοδο άνω των 12 μηνών.

Συνολικά, 234 ασθενείς με εξιδρωματική ηλικιακή εκφύλιση ωχράς AMD υποβλήθηκαν αρχικά σε θεραπεία 3 μηνών με ενέσιμη έγχυση του θεραπευτικού παράγοντα aflibercept και στη συνέχεια, όπως ήταν απαραίτητο, συνέχισαν την έγχυση για 12 μήνες. Επτά μεταλλάξεις 6 γονιδίων συμπεριλαμβανομένων των ARMS2 A69S (rs10490924), CFH (I62V: rs800292 and rs1329428), C2-CFB-SKIV2L (rs429608), C3 (rs2241394), CETP (rs3764261) και ADAMTS-9 (r67) ταυτοποιήθηκαν γενετικά για όλους τους συμμετέχοντες χρησιμοποιόντας την τεχνολογία TaqMan. Μετά την προσαρμογή για την ηλικία, το φύλο, τη βασική βέλτιστη δίορθωση οπτικής οξύτητας, και τις υποκατηγορίες AMD, το αλληλόμορφο Α (προστατευτικό) του C2-CFB-SKIV2L rs429608 συσχετίστηκε με οπτική βελτίωση στους 12 μήνες (P = 0,003). Η επανεπεξεργασία συσχετίστηκε με αλληλόμορφο Τ (κινδύνου) του ARMS2 A69S (P = 2,0 × 10-4, λόγος κινδύνου: 2,18: 95% CI: 1,47-3,24) και του αλληλόμορφου C (κινδύνου) του CFH rs1329428 (P = 2,0 × 10- 3; λόγος κινδύνου: 1,74: 95% CI: 1,16-2,59) μετά την προσαρμογή συγχυτικών. Η ανάγκη για διενέργεια πρόσθετων ενέσεων συσχετίστηκε επίσης με το αλληλόμορφο Τ του ARMS2 A69S (P = 1,0 × 10-5) και το αλληλόμορφο C του CFH rs1329428 (P = 3,0 × 10-3) μετά την προσαρμογή συγχετικών παραγόντων. Οι παραλλαγές των ARMS2 και CFH αξιοποιούνται ώστε να ενημερώσουν τόσο για τους ιατρούς όσο και τους ασθενείς για να προβλέψουν την υποτροπή και να ποσοτικοποιήσουν την ανάγκη για τη χορήγηση πρόσθετων ενέσεων.

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**