Genetic Association of *APOE* Gene Promoter Polymorphism with Age-Related Macular Degeneration

Populärvetenskaplig sammanfattning

Petra Sandell

Åldersrelaterad makuladegeneration (AMD), som i dagligt tal kallas för förtvining av gula fläcken, drabbar nästan en tredjedel av den äldre befolkningen och är den vanligaste ögonsjukdomen i västvärlden idag. AMD är vanligast hos ljuspigmenterade och äldre individer. Tidiga symptom hos individer med AMD är svårigheter vid mörkerseende, att försämrad synskärpa och att färger förefaller mindre starka. I svårare fall leder sjukdomen till ett centralt synfältsbortfall vilket yttrar sig i att man har svårt att se just det man tittar på medan sidoseendet är fullt normalt. Ärftlighet är den största riskfaktorn men hög ålder och olika livsstilsfaktorer såsom rökning och dietvanor har visat sig kunna påverka utvecklingen.

Man har upptäckt att proteinet lipofuscin i ögonen hos de drabbade inte transporteras bort som det ska utan det ansamlas i för stor mängd. Detta leder till att nervceller i ögat dör och de drabbade får en synnedsättning. Det protein som har till uppgift att transportera bort lipofucsin kallas apolipoprotein E (ApoE), och man har hittat ett starkt samband mellan formen och/eller mängden ApoE och AMD. En bidragande orsak till AMD skulle då kunna vara en genetisk förändring i *APOE* genen.

Prover från 140 AMD patienter och 200 åldersmatchade friska kontrollpersoner undersöktes med avseende på två olika genetiska förändringar i *APOE* genen. Provsvaren jämfördes sedan mellan grupperna i olika kombinationer och därefter utfördes statistiska beräkningar. I studien hittades inga skillnader när det gällde dessa två förändringar mellan friska kontroller och AMD patienter. De undersökta förändringarna i startregionen ensamma utgör inte någon huvudsaklig riskfaktor för AMD. Detta tyder på att det kan finnas andra genetiska förändringar än de som studerats i den här studien som kan vara viktiga för risken att utveckla AMD.

Examensarbete i biologi 30 hp
Matematisk-naturvetenskapliga programmet 240 hp
Institutionen för Genetik och Patologi, Uppsala Universitet VT 2000 (HT 2014)