

CONDIȚIONAREA GENETICĂ ÎN GLAUCOM

Ludmila Rotaru

Catedra de biologie moleculară și genetică umană USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Glaucomul reprezintă o patologie multifactorială determinată de creșterea presiunii intraoculare, dereglarea fluxului umorii apoase, pierderea fibrelor nervoase retiniene și dezvoltarea neuropatiei optice glaucomatoase. Factorii etiologici implicați sunt cei genetici, constituționali și de mediu. **Scopul lucrării.** Studiul genelor majore implicate în glaucom. **Material și metode.** Sinteza narativă a literaturii de specialitate selectată în bazele de date: PubMed, GeneCards, National library of medicine, Google Scholar și Hinari. **Rezultate.** Hipertensiunea oculară și moartea celulelor ganglionare sunt consecințele modificării matricei extracelulare a retinei și a joncțiunilor celulare, determinate de mutații ale genelor LTBP2, LOXL1, FNDC3B, AFAP1, PLEKHA7, COL15A1, COL18A1. Produsul genelor TGF-beta 2 și MMP-urilor 2,3,14 alterează remodelarea ECM, a colagenului și a fibronectinei, implicate în eliminarea umorii apoase din ochi și oscilațiile presiunii intraoculare. În glaucomul ereditar juvenil și transmitere AD, un rol major îl au mutațiile genei MYOC - ce codifică miocilina, pentru organizarea citoscheletului celulelor țesutului ocular. Multe cazuri de glaucom congenital sunt sporadice, cu toate acestea, până la 40% dintre cazuri sunt familiale cu moștenire AR. Studiile de cercetare au arătat că mutațiile în gena CYP1B1, ce codifică enzimă care metabolizează anumite molecule sau medicamente, pot modifica capacitatea de a descompune factorii vitali pentru dezvoltarea normală a unghiului de drenaj. **Concluzii.** Glaucomul reprezintă o boală genetică cauzată de mutații ale diferitor gene. Cunoașterea etiologiei și a căilor patogenetice ale glaucomului permit o abordare terapeutică personalizată, care poate reduce incidența bolii. Diagnosticarea la timp a patologiei, când vederea nu este mult afectată, este esențială. **Cuvinte-cheie:** Glaucom, gena MYOC, presiune intraoculară.

GENETIC CONDITIONING IN GLAUCOMA

Ludmila Rotaru

Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University

Background. Glaucoma is a multifactorial pathology characterized by increased intraocular pressure, deregulation of aqueous humor flow, loss of retinal nerve fibers and glaucomatous optic neuropathy. The etiological factors involved are genetic, constitutional and environmental. **Objective of the study.** Study of major genes involved in glaucoma. **Material and methods.** Narrative synthesis of specialized literature in databases: PubMed, GeneCards, National library of medicine, Google Scholar and Hinari. **Results.** Ocular hypertension and ganglion cell death are the consequences of changes in the extracellular matrix of the retina and cellular junctions, determined by mutations in the genes LTBP2, LOXL1, FNDC3B, AFAP1, PLEKHA7, COL15A1, COL18A1. The product of TGF-beta 2 genes and MMPs 2,3,14 alters the remodeling of ECM, collagen and fibronectin, affecting aqueous humor removal and intraocular pressure regulation. In hereditary juvenile glaucoma and autosomal dominant transmission, a major role is played by mutations of the gene MYOC - which codes for myocilin, for the organization of the cytoskeleton of the eye tissue cells. Many cases of congenital glaucoma are sporadic, however, up to 40% of cases are familial with inherited autosomal recessive. Research studies have shown that mutations in the CYP1B1 gene, which encodes an enzyme involved in metabolizing certain molecules or drugs, can alter the ability to break down factors that are vital for the normal development of the drainage angle. **Conclusion.** Glaucoma is a genetic disease caused by mutations in various genes. Understanding the etiology and pathogenetic pathways of glaucoma enables personalized therapeutic approaches to reduce disease incidence. Early diagnosis is essential to prevent significant vision loss. **Key-words:** Glaucoma, MYOC gene, intraocular pressure.