

## PRIMARY CONGENITAL GLAUCOMA – MOLECULAR - GENETIC MECHANISMS

Lichii Ana-Maria<sup>1</sup>

Scientific advisor: Rotaru Ludmila<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemitanu University.

**Background.** Primary congenital glaucoma (GCP) is an eye condition caused by the abnormal development of aqueous humor drainage structures, characterized by increased intraocular pressure, enlargement of the eyeball, corneal edema, and changes of the optic nerve. **Objective of the study.** Carrying out a synthesis study of the specialized literature in the field of molecular – genetic aspects responsible for the occurrence of primary congenital glaucoma. **Material and Methods.** This study was based on the synthesis and analysis of literature from open access databases: Pubmed, Scopus; GoogleScholar, Hinari. **Results.** Genetic mapping of affected gene families has identified several chromosomal loci that cause primary congenital glaucoma: GLC3A (chromosome 2p22), GLC3B (chromosome 1p36.2 – p36.1), GLC3C (chromosome 14q24.3), GLC3D (chromosome 14q24.2-q24.3) and GLC3E (chromosome 9p21.2). Mutations have also been identified in the LTBP2 (14q24.3) genes encoding the latent – transforming growth factor 2 beta – binding and MYOC (14q23 – q24) encoding the myocilin protein for role in cytoskeleton organization and cell adhesion, TEK (tyrosine kinase receptor), COL1A1. Mutations in the CYP1B1 gene (missense, insertions and/or del) encoding the P450 protein with a role in the metabolism of endogenous molecules necessary for ocular development leading to autosomal recessive GCP have been shown to be a strong risk factor. **Conclusion.** Primary congenital glaucoma is a genetic disease caused by mutations in different genes (GLC3A, GLC3B, GLC3C, GLC3D, GLC3E, LTBP2, MYOC, TEK, COL1A1, CYP1B1) and population screening through genetic testing can reduce the incidence of the disease and can be helpful to clinicians for a personalized approach to treatment.

**Keywords:** genes, primary congenital glaucoma, chromosome, mutation.

## GLAUCOMUL CONGENITAL PRIMAR - MECANISME MOLECULAR - GENETICE

Lichii Ana-Maria<sup>1</sup>

Conducător științific: Rotaru Ludmila<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemitanu”.

**Introducere.** Glaucomul congenital primar (GCP) este o afecțiune oculară, cauzată de dezvoltarea anormală a structurilor de drenaj a umorii apoase, caracterizată printr-o presiune intraoculară crescută, creșterea în dimensiuni a globului ocular, edem cornean și modificări ale nervului optic. **Scopul lucrării:** Efectuarea unui studiu de sinteză a literaturii de specialitate în domeniul aspectelor molecular-genetice responsabile de apariția glaucomului congenital primar. **Material și metode.** Acest studiu s-a bazat pe sinteza și analiza literaturii din bazele de date cu acces deschis: Pubmed, Scopus, GoogleScholar, Hinari. **Rezultate.** Cartografierea genetică a familiilor de gene afectate a identificat mai mulți loci cromozomiali care cauzează apariția glaucomului congenital primar: GLC3A (cromozomul 2p22), GLC3B (cromozomul 1p36.2-p36.1), GLC3C (cromozomul 14q24.3), GLC3D (cromozomul 14q24.2-q24.3) și GLC3E (cromozomul 9p21.2). De asemenea au fost identificate mutații în genele LTBP2 (14q24.3) ce codifică proteina de legare beta a factorului de creștere latent-transformator 2, MYOC (1q23-q24) ce codifică proteina miocilina cu rol în organizarea citoscheletului și adeziunea celulară, TEK (receptorul tirozin kinazei), COL1A1. Actualmente s-a dovedit a fi un factor puternic de risc mutațiile genei CYP1B1 (missens, inserții și/sau del) ce codifică proteina P450 cu rol în metabolismul moleculelor endogene necesare dezvoltării oculare ce determină GCP cu transmitere autozomal recesivă. **Concluzii.** Glaucomul congenital primar reprezintă o boală genetică cauzată de mutații a diferitor gene (GLC3A, GLC3B, GLC3C, GLC3D, GLC3E, LTBP2, MYOC, TEK, COL1A1, CYP1B1), iar screening-ul populațional prin testarea genetică poate reduce incidența bolii și poate fi de ajutor clinicienilor pentru o abordare personalizată a tratamentului.

**Cuvinte cheie:** gene, glaucomul congenital primar, cromozom, mutație.