

ASPECTE GENETICE ALE MIOPIEI

Mirela Moldovanu

Conducător științific: Svetlana Capcelea

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

Introducere. Miopia este o patologie oculară multifactorială și eterogenă, caracterizată prin incapacitatea de a vedea clar obiectele la distanță. În ultimii ani, au fost identificați peste 400 de loci asociați diferitor gene, care pot determina miopia și alte erori de refracție, atât în cromozomii autozomi, cât și în cromozomul X, la diferite grupuri etnice. **Scopul lucrării.** Aprecierea interacțiunii factorilor ereditari în dezvoltarea și progresia miopiei, precum și examinarea locilor asociați miopiei în cadrul diferitor grupe etnice. **Material și metode.** Au fost selectate și analizate datele literaturii științifice din domeniu, utilizând bazele de date: PubMed, NCBI, OMIM. **Rezultate.** Studiile genomice au depistat că majoritatea locilor asociați miopiei se transmit autosomal dominant, însă o parte din ei, de exemplu MYP18 și MYP23, au fost identificați în familiile cu miopie transmisă autozomal recesiv. MYP13 și MYP26 (unde se găsește gena ARR3 ce codifică proteina arrestina 3) sunt loci cu transmitere X-lincată în populația chineză, iar MYP1 – în populația daneză. Există și gene identificate pe unii loci (MYP5 sau locusul genei FBN1), mutațiile în cadrul cărora determină patologii complexe cu afectarea nu doar a vederii, de exemplu: mutațiile în COL1A1 sunt asociate cu osteogeneza imperfectă și sindromul Ehlers-Danlos, iar mutațiile în FBN1, respectiv, duc la dezvoltarea sindromului Marfan. **Concluzii.** Genele situate pe un număr semnificativ de loci încă nu au fost identificate, însă a fost demonstrat rolul celor din urmă în arhitectura genetică a miopiei. Prezența sau absența unor loci depinde de grupul etnic, iar unii dintre ei pot conține gene cu expresie limitată (de exemplu asupra grosimii maculare) sau extinsă (asupra mai multor sisteme de organe, precum în cazul sindromului Marfan). **Cuvinte-cheie:** miopie, locus, gene, sindrom Marfan.

GENETIC ASPECTS OF MYOPIA

Mirela Moldovanu

Scientific adviser: Svetlana Capcelea

Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu University*

Background. Myopia is a multifactorial and heterogeneous eye pathology, characterized by the inability to clearly see distant objects. In recent years, more than 400 loci, associated to different genes that can cause myopia and other refractive errors have been identified, both in the autosomal chromosomes and in the X chromosome, in different ethnic groups. **Objective of the study.** Assessing the interaction of hereditary factors in the development and progression of myopia, as well as examining loci associated with myopia in different ethnic groups. **Material and methods.** The data of the scientific literature in the field were selected and analyzed, using the databases PubMed, NCBI, OMIM. **Results.** Genomic studies have found that most loci associated with myopia are autosomal dominant, but some of them, for example MYP18 and MYP23, have been identified in families with autosomal recessive myopia. MYP13 and MYP26 (where the ARR3 gene encoding arrestin 3 protein is found) are loci with X-linked transmission in the Chinese population, and MYP1 – in the Danish population. There are also genes identified on some loci (MYP5 or the FBN1 gene locus), mutations in which cause complex pathologies affecting not only vision, for example: mutations in COL1A1 are associated with osteogenesis imperfecta and Ehlers-Danlos syndrome, and mutations in FBN1 lead to the development of Marfan syndrome, respectively. **Conclusion.** Genes located on a significant number of loci have not yet been identified, but the role of the latter in the genetic architecture of myopia has been demonstrated. The presence or absence of some loci depends on the ethnic group, and some of them may contain genes with limited (for example on macular thickness) or extensive (on several organ systems as in the case of Marfan syndrome) expression. **Keywords:** myopia, locus, gene, Marfan syndrome.