



B0072

### **AVALIAÇÃO DOS GENES MYOC E CYP1B1 EM FAMÍLIAS PORTADORAS DE GLAUCOMA PRIMÁRIO DE ÂNGULO ABERTO**

Carolina Ayumi Braghini (Bolsista PIBIC/CNPq), José Paulo Cabral de Vasconcellos, Anderson Tavares e Profa. Dra. Mônica Barbosa de Melo (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

O glaucoma primário de ângulo aberto (GPAA) é o tipo mais frequente de glaucoma, representando uma das maiores causas mundiais de perda irreversível da visão. Alterações na sequência de bases do gene *MYOC* estão envolvidas no desenvolvimento do GPAA e do GPAA do tipo juvenil (GPAA-J). O objetivo deste estudo foi avaliar a presença de mutações no gene *MYOC*, assim como analisar a correlação genótipo/fenótipo dos indivíduos portadores de alterações. Até o momento, foram estudadas duas famílias nas quais foi detectada a mutação Cys433Arg em alguns de seus membros, perfazendo um total de 70 indivíduos avaliados. Destes, 26 apresentaram a mutação Cys433Arg. De acordo com o estudo realizado, o gene *MYOC* parece contribuir para o desenvolvimento do GPAA em famílias brasileiras através de padrão de herança autossômico dominante. A análise da correlação genótipo/fenótipo nestas famílias indicou que a mutação Cys433Arg está associada com a pressão intraocular elevada, aumento da proporção escavação/disco e início precoce do glaucoma. Entre os membros normais portadores da mutação, há um indivíduo com 58 anos de idade e outro com 73 em uma das famílias e um indivíduo com 48 anos na outra. Esta penetrância incompleta após os 48 anos de idade em ambas as famílias sugere a possibilidade do envolvimento de outros genes modulando o fenótipo da doença.

Glaucoma - Myoc - CYP1B1