



B0074

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

Carolina Ayumi Braghini (Bolsista SAE/UNICAMP) e Profa. Dra. Mônica Barbosa de Melo (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Mutações no gene *MYOC* são responsáveis por muitos casos autossômicos dominantes de glaucoma primário de ângulo aberto do tipo juvenil (GPAA-J), um tipo mais severo e precoce do glaucoma primário de ângulo aberto (GPAA). O mecanismo de ganho de função é o proposto para o desenvolvimento do glaucoma devido a mutações no *MYOC*, levando ao aumento da pressão intraocular (PIO). O objetivo deste estudo foi avaliar o gene *MYOC* em uma família acometida por GPAA-J com quatro gerações. As três regiões codificantes do gene *MYOC* foram avaliadas por sequenciamento direto. Uma nova mutação, c.1187_1188insCCCAGA, entre a segunda e terceira bases do aminoácido 396 foi encontrada, segregando com a doença em quatro indivíduos em três gerações, sendo ausente em 120 cromossomos de controles normais. A inserção leva à inclusão de dois aminoácidos, um ácido aspártico e uma prolina, no domínio olfactomedina do gene. Esta mutação, provavelmente, está envolvida com a etiologia da doença nesta família. De acordo com a sua localização, esta mutação pode estar comprometendo a formação da estrutura secundária da proteína, bem como a afinidade desta por ligantes extracelulares. Estudos funcionais podem ajudar a revelar se esta mutação, assim como outras no gene *MYOC*, impede a secreção da miocilina normal.

Glaucoma - MYOC - CYP1B1