

# Informe

## Foi descoberto o gene causador do glaucoma

Foi identificado por uma equipe anglo-americana um dos genes implicados na forma mais comum de glaucoma em adultos, segundo publicado na edição "Science". O glaucoma de ângulo aberto primário (POAG, a sua sigla em inglês) afeta 33 milhões de pessoas em todo o mundo e é uma das principais causas da cegueira.

Os cientistas coordenados por Mansoor Sarfarazi, do Laboratório de Genética Oftalmológica Molecular da Faculdade de Medicina da Universidade de Connecticut, nos Estados Unidos investigaram o gene causador da doença em 58 famílias com POAG hereditária autossômica dominante, identificando-a no cromossoma 10. O gene identificado tem o nome de OPTN, codifica uma proteína chamada optineurin que, segundo os cientistas, tem um papel de proteção do nervo no interior do olho. Os cientistas verificaram mutações na seqüência do gene OPTN em 16,7% das famílias com a forma hereditária da doença, incluindo pacientes com pressão intra-ocular normal. As mutações do gene OPTN resultam na produção de uma proteína optineurin defeituosa, segundo o pesquisador.

Ele acredita que, quando a proteína é defeituosa, ela perde suas capacidades de proteção do nervo e produz perda e lesão visual do nervo ótico. A avaliação genética, especialmente em famílias com glaucoma hereditário, pode identificar pacientes sob risco permanente, dando tempo para a intervenção.