

Glaucoma congénito primario

Primary congenital glaucoma

Sofía Rojas Vargas¹

¹Universidad Privada San Juan Bautista,

Resumen

El glaucoma es una enfermedad que genera daño al nervio óptico y esta representa el 3% de casos en Perú. Por ello, para el año 2021 se valora un incremento de hasta 80 millones de personas con glaucoma a nivel mundial (Larco, A., Román, K. & Runzer, F., 2020) Diversos estudios han considerado que esta enfermedad es irreversible, por su incidencia en personas mayores de 40 años y su particularidad de causar ceguera. Al mismo tiempo, se ha demostrado que existe un subtipo de glaucoma que está creando impacto en la sociedad, como es el glaucoma congénito primario, el cual es transferido de madre a feto. A pesar de explicarse el gen CYP1B1, las madres no comprenden la severidad de esta enfermedad (Yanaguisawa et al., 2020). La ecografía, como principal prueba de imagen que se realiza a la gestante, solo visualiza el aspecto físico del feto y no son suficientes para evaluar el proceso de la enfermedad, por lo que es necesario realizar pruebas costosas y de gran especificidad, como la Reacción en cadena de polimerasa-transcripción inversa (PCR), cuando el infante cumple 1 año de vida (Wu et al., 2022). La PCR ha sido demostrado como una de las pruebas de mayor costo por la extracción de muestras de pacientes con sospecha de glaucoma congénito primario. Para ello, se amplifican las regiones codificantes junto a otros componentes; y con un alto índice de especificidad que evidencia la sobreexpresión del gen CYP1B1. Por otro lado, este gen en conjunto a las interleucina 6 y la leptina son representativos de cancer (Fassad et al., 2017). Estos hallazgos coadyuva a formar parte de la fisiopatología del glaucoma en el adulto. Ante esta problemática, el enfoque utilizado fue cualitativo, diseño no experimental y descriptivo. En conclusión, se ha demostrado en base a una revisión intensiva por búsqueda documentada, la existencia del gen CYP1B1 involucrado en la etiología del glaucoma congénito primario. Para ello, Existen pruebas diagnósticas como es la PCR donde los resultados se puedan confirmar los polimorfismos del CYP1B1. Por otro lado, los hallazgos resumen la degeneración continua del nervio óptico y el daño en áreas de las células ganglionares, como son el axón, la microglia, los astrocitos y los oligodendrocitos. Es importante enfatizar la sobreexpresión de este gen, la hormona de la regulación corporal y las interleucinas, ya que se asocian a un cancer; siendo esta una preocupación para las personas adultas mayores de 40 años.

Palabras clave: glaucomas congénito primario, CYP1B1, PCR

Abstract

Glaucoma is a disease that damages the optic nerve and this represents 3% of cases in Peru. Therefore, by the year 2021 an increase of up to 80 million people with glaucoma is valued worldwide (Larco, A., Román, K. & Runzer, F., 2020) Various studies have considered that this disease is irreversible, due to its incidence in people over 40 years of age and its peculiarity of causing blindness. At the same time, it has been shown that there is a subtype of glaucoma that is creating an impact on society, such as primary congenital glaucoma, which is transferred from mother to fetus. Despite explaining the CYP1B1 gene, mothers do not understand the severity of this disease (Yanaguisawa et al., 2020). Ultrasound, as the main imaging test performed on the pregnant woman, only visualizes the physical appearance of the fetus and is not sufficient to assess the disease process, so it is necessary to perform expensive and highly specific tests, such as the Reaction polymerase chain-reverse transcription (PCR), when the infant reaches 1 year of age (Wu et al., 2022). PCR has been shown to be one of the most costly tests for the extraction of samples from patients with suspected primary congenital glaucoma. For this, the coding regions are amplified together with other components; and with a high specificity index that shows the overexpression of the CYP1B1 gene. On the other hand, this gene together with interleukin 6 and leptin are representative of cancer (Fassad et al., 2017). These findings contribute to being part of the pathophysiology of glaucoma in adults. Faced with this problem, the approach used was qualitative, non-experimental and descriptive design. In conclusion, the existence of the CYP1B1 gene involved in the etiology of primary congenital glaucoma has been demonstrated based on an intensive review by documented search. For this, there are diagnostic tests such as PCR where the results can confirm CYP1B1 polymorphisms. On the other hand, the findings summarize the continuous degeneration of the optic nerve and the damage in areas of the ganglion cells, such as the axon, microglia, astrocytes and oligodendrocytes. It is important to emphasize the overexpression of this gene, the body regulation hormone and interleukins, since they are associated with cancer; this being a concern for adults over 40 years of age.

Key words: primary congenital glaucomas, CYP1B1, CRP

Referencias Bibliográficas:

- [1] Larco, A., Román, K. & Runzer, F. (2020). Factores asociados a la falta de adherencia de tratamiento en pacientes con glaucoma. *Revista Anales de la Facultad de medicina*, 81(3), 285-287. <http://www.scielo.org.pe/pdf/afm/v81n3/1025-5583-afm-81-03-00285.pdf>
- [2] Wu, Y., et al. (2022). Measures of disease activity in glaucoma. *Revista Biosensors and bioelectronics*, 196(2). <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0956566321007375>
- [3] Alsubait, A., Aldossary, W., Rashid, M., Algamdi, A. & Alrfaeid, B. (2020) Gen CYP1B1: Implicaciones en el glaucoma y el cáncer. *Journal of cancer*, 11(16): 4652-4661. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7330686/>
- [4] Fassad, M., et al. (2017) *Revista Egipcia de genética humana médica*, 18(3), 219-224. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1110863016300490>

Email:

Sofia.rojasv@upsjb.edu.pe