

# COMUNICACIÓN ORAL

INVESTIGACIÓN BÁSICA

ID: 1295



**Domingo, 15**  
de abril



09:40 h a 09:50 h



Sala  
**N-107+N-108**

## Actividad enzimática del gen CYP1B1 y su posible relación con la ultraestructura de las vías de evacuación en el Glaucoma Congénito Primario

► **Autores:** María Teresa García Antón<sup>1</sup>, Ana Isabel Ramírez Sebastián<sup>2</sup>, Rosa De Hoz Montañana<sup>2</sup>, María Blanca Rojas López<sup>1</sup>, Alberto Triviño Casado<sup>1</sup>, Julián García Feijoo<sup>3</sup>, Julio Escribano Martínez<sup>4</sup>, José Manuel Ramírez Sebastián<sup>1</sup>, Juan José Salazar Corral<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Instituto de Investigaciones Oftalmológicas Ramón Castroviejo. Departamento de Oftalmología y ORL. Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid. <sup>2</sup> Instituto de Investigaciones Oftalmológicas Ramón Castroviejo. Departamento de Oftalmología y ORL. Facultad de Óptica y Optometría. Universidad Complutense de Madrid. <sup>3</sup> Servicio de Oftalmología del Hospital Clínico San Carlos. Instituto de Investigación sanitaria del Hospital Clínico San Carlos. Departamento de Oftalmología y ORL. Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid. <sup>4</sup> Área de Genética. Facultad de Medicina. Instituto de Investigación en discapacidades neurológicas. Universidad de Castilla-La Mancha. Albacete.

### JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS

El glaucoma congénito primario (GCP) es una causa de ceguera en niños. Entre los genes responsables de esta patología, las mutaciones en *CYP1B1* son las más frecuentes. La actividad enzimática del gen *CYP1B1* podría estar relacionada con las alteraciones histológicas encontradas en estos pacientes.

### MATERIAL Y MÉTODOS

Piezas de trabeculectomía de pacientes con GCP y mutación en *CYP1B1* (n = 5), y anillos esclerocorneales de cadáveres sin patología ocular (n = 3), se procesaron para Microscopía Electrónica de Transmisión. El estudio genómico del ADN, encaminado a detectar las mutaciones, se realizó en leucocitos de la sangre periférica de estos pacientes.

### RESULTADOS

Según los hallazgos histológicos, los pacientes se clasificaron en tres grupos: 1) sin visualización del canal de Schlemm (CS); 2) visualización del CS pero no de los canales colectores (CC); y 3) presencia del CS y los CC. Los pacientes de los grupos 1 y 2, cuya actividad enzimática en *CYP1B1* era nula, presentaban una malla trabecular alterada, con células endoteliales en necrosis e inserción anómala del músculo ciliar (MC). En contraste, el paciente del grupo 3, cuya actividad enzimática era del 60%, tenía una malla trabecular más desarrollada, con células endoteliales vivas y con signos de actividad fagocítica; la inserción del MC era anormal, aunque su posición era más posterior que en los grupos 1 y 2.



## CONCLUSIONES

Los cambios histológicos observados en las muestras analizadas, parecen tener relación con la actividad enzimática de CYP1B1, pues a menor actividad enzimática de este gen, mayor goniodisgenesis. Esta información podría ser útil para planificar la estrategia de tratamiento de estos pacientes.

Este trabajo ha sido financiado por la Red de Enfermedades Oculares: "Prevención, detección precoz y tratamiento de la patología ocular degenerativa y crónica. RD16/0008/0005 IICOR-UCM, RD12/0034/0003 HCSC (OFTARED), del Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Economía y Competitividad. María Teresa García-Antón disfruta de la beca predoctoral (FPU 13/03308) del Ministerio de Educación, Cultura y Deporte.

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



COLABORACIÓN ESPECIAL:



# COMUNICACIÓN ORAL

AREA TEMÁTICA

ID

título

Autores: E



día y mes



hora



Auditorio  
sala

LADILLO

texto

ORGANIZA:



AVALA:



COLABORA:



COLABORACIÓN ESPECIAL:

