

## UWARUNKOWANIA GENETYCZNE W JASKRZE THE GENETIC CONDITIONINGS OF GLAUCOMA

### Słowa kluczowe

Jaskra, czynniki genetyczne, chromosom, dziedziczenie, ciśnienie wewnątrzgałkowe.

### Key words

Glaucoma, genetic factors, chromosome, heredity, intra-ocular pressure.

### Streszczenie

Termin „jaskra” odnosi się do grupy chorób, których wspólną cechą jest występowanie neuropatii nerwu wzrokowego związanej z ubytkami w polu widzenia, w przebiegu której uszkodzeniu ulegają komórki zwojowe siatkówki. Jej rozwój jest w większości przypadków podstępny i bezobjawowy. Jaskra jest jedną z najczęstszych przyczyn nieodwracalnej ślepoty na świecie.

Ocenia się, że jaskra dotyczy prawie 82,5 mln osób na świecie. Patogeneza jaskry jest wieloczynnikowa. Do głównych czynników ryzyka wystąpienia jaskry zaliczamy podwyższone ciśnienie wewnątrzgałkowe (c.w.), jakkolwiek istnieje typ jaskry z c.w. pozostającym w granicach normy. Obecny stan wiedzy wskazuje na to, że czynniki genetyczne są, przynajmniej w części, odpowiedzialne za rozwój wszystkich typów jaskry, z wyjątkiem jaskry związanej z przebytych urazem lub infekcją. Rozwój genetyki w ostatnich latach miał wpływ na prowadzenie badań dotyczących jaskry. Artykuł przedstawia tło genetyczne różnych typów jaskry.

Nasza wiedza o jaskrze zmieniła się ostatnio dzięki wprowadzeniu do badań techniki *mappingu* genów, zlokalizowaniu genów związanych z jaskrą i określeniu mutacji genetycznych w populacji chorych. Być może w przyszłości badania genetyczne staną się przesiewową metodą diagnostyczną niektórych postaci jaskry, a także podstawą do wprowadzenia nowych leków przeciwwąskrowych.

### Summary

The term „glaucoma” refers to a group of diseases which common feature is neuropathy of optic nerve connected with visual field loss. As a result of glaucoma, ganglion cells of retina are damaged. The progress is generally slow and deceptive. Glaucoma is the world's most common cause of irreversible blindness.

The pathogenesis of glaucoma is complex. The main risk factor of glaucoma is elevated intraocular pressure, however a special type of glaucoma – normal pressure glaucoma is also known. It is characterized by a normal intraocular pressure. Another risk factor is positive family history. Scientific research proves that environmental factors have also influence over glaucoma pathogenesis. According to present knowledge genetic factors are at least partially responsible for the progress of all types of glaucoma, except for glaucoma connected with injury or infection. The progress of genetic research over last few years has resulted in further research on glaucoma being conducted.

The article presents information about genetic background of various types of glaucoma, however it doesn't exhaust the whole subject, that is too extensive for this publication. Our knowledge about glaucoma has changed recently due to introduction of new techniques of genes mapping, localization and definition of genes responsible for causing glaucoma and definition of genetic mutation in the sick people. Perhaps in the future genetic techniques will become a diagnostic method for some types of glaucoma and will lead to introduction of new treatments for glaucoma.