



Facultad de Óptica y Optometría
Universidad Complutense de Madrid

XIII SEMINARIOS
FISIOLOGÍA Y PATOLOGÍA OCULAR: CONCEPTOS ACTUALES
Curso 2016/2017

“El pez cebra como modelo en el estudio de las bases genéticas del glaucoma y otras patologías oculares”

Jose Daniel Aroca Aguilar

Profesor Contratado Doctor Interino

FACULTAD DE MEDICINA.

Universidad de Castilla-La Mancha

Responsable Grupo Investigación GENÉTICA HUMANA.

(Instituto de Investigación en Discapacidades Neurológicas (IDINE))

RESUMEN

El glaucoma es un conjunto de patologías oculares caracterizadas por la pérdida de visión asociada a la muerte de las células ganglionares de la retina. La fisiopatología del glaucoma es todavía poco conocida, pero el principal factor de riesgo es el incremento de la presión intraocular (PIO) generalmente asociada a defectos en las vías de drenaje del humor acuoso. Las técnicas de secuenciación masiva de pacientes permiten la identificación de miles de nuevas mutaciones cuya patogenicidad es difícil de comprobar. El pez cebra (*Danio rerio*), se ha convertido en un modelo animal muy utilizado para estudios de biología del desarrollo y específicamente en patología ocular (Soules and Link 2005, Lieschke and Currie 2007, Gray et al. 2009) ya que la anatomía, histología y bioquímica del ojo están muy conservadas respecto a las humanas y a que se han desarrollado numerosas técnicas de modulación de la expresión génica como el silenciamiento génico transitorio mediado por morfolinós (Knock-down), la creación de animales knock-out mediante edición genómica (CRISPR/Cas9) y la creación de animales transgénicos que reproducen la expresión de genes durante el desarrollo mediante la clonación de proteínas fluorescentes acopladas a promotores. En conjunto, estas herramientas permiten detectar y caracterizar defectos en el desarrollo ocular.