



Mesa: Pedro Menéres, M<sup>a</sup> Lurdes Vieira, Madalena Coimbra de Matos

### CL216- 17:10/17:20

#### A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO MOLECULAR NA OFTALMOLOGIA

Ana Luísa Carvalho<sup>1</sup>, Margarida Venâncio<sup>2</sup>, Maria Catarina Paiva<sup>3</sup>, Madalena Monteiro<sup>3</sup>, Mário Martins Neves<sup>3</sup>, João Filipe Silva<sup>3</sup>, Joaquim Sá<sup>1</sup>, Janet Pereira<sup>4</sup>, Susana Carmona<sup>5</sup>, Conceição Egas<sup>5</sup>, Eduardo Duarte Silva<sup>6</sup>, Jorge Saraiva<sup>7</sup>

(1-Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, 2-Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal and University Clinic of Genetics, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal, 3-Department of Ophthalmology, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, 4-Department of Haematology, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, 5-Genoinseq, Biocant, Biotechnology Innovation Center, Cantanhede, Portugal, 6-Centro Cirúrgico de Coimbra, Coimbra, Portugal and Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal, 7-Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal and University Clinic of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal)

#### Introdução:

Nos últimos 30 anos houve uma grande evolução no conhecimento da base genética das doenças oculares. Estão, por exemplo, identificados mais de 250 genes associados às doenças hereditárias da retina. Nas doenças complexas, como a degenerescência macular da idade e o glaucoma do adulto, o papel da genética começa a ser, cada vez mais, reconhecido. Apesar de escassos, os tratamentos específicos da mutação presente ou do gene envolvido vão sendo disponibilizados, como por exemplo para as distrofias retinianas associadas ao gene *RPE65*, coroiderémia e síndrome de Usher. Actualmente, estão disponíveis testes genéticos sensíveis e específicos para dezenas de doenças genéticas oculares.

#### Materiais e Métodos:

Os autores apresentam três famílias com diferentes doenças genéticas oculares, nomeadamente aniridia congénita, retinosquias ligada ao X e glaucoma congénito primário. Em todos os casos foi feita a confirmação molecular do diagnóstico pela realização do estudo dos genes *PAX6*, *RS1* e *CYP1B1*, respectivamente.

#### Resultados:

As três famílias são exemplos práticos das vantagens e aplicabilidades do diagnóstico molecular. Através do diagnóstico molecular é possível confirmar-se um diagnóstico clínico, podendo, por vezes, funcionar como um meio auxiliar no diagnóstico diferencial. Desta forma poder-se-á não só estabelecer um prognóstico, mas também um plano de vigilância adequado aos indivíduos afectados ou portadores da mutação familiar. O tipo de hereditariedade associada pode ser definido. Há igualmente hipótese de, nos familiares em risco, poder ser realizado diagnóstico pré-sintomático. Permite definir um risco específico e não empírico para os vários familiares, podendo ser disponibilizadas opções reprodutivas (acesso a diagnóstico genético pré-implantação e/ou diagnóstico pré-natal molecular) aos indivíduos afectados ou portadores da mutação familiar. É possível ainda a integração em protocolos de vigilância, participação em estudos de investigação e tratamentos específicos da mutação presente ou do gene envolvido.

#### Conclusões:

Com os avanços científicos, é fulcral reconhecer a importância de uma abordagem multidisciplinar das doenças genéticas oculares, nomeadamente, entre os serviços de Oftalmologia e Genética Médica.