



09:33

CL168- DOENÇAS GENÉTICAS OCULARES – ORIENTAÇÃO DA INVESTIGAÇÃO ETIOLÓGICA

Ana Luísa Carvalho¹, Maria Margarida Venâncio¹, Maria Catarina Paiva², Ana Madalena Monteiro², Jorge Saraiva³
(¹Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal and University Clinic of Genetics, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal, ²Department of Ophthalmology, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, ³Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra and University Clinic of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal)

Introdução: As anomalias oftalmológicas, primárias ou secundárias, estão frequentemente presentes nas doenças genéticas. Das mais de 8000 doenças e síndromes genéticas conhecidas, cerca de um terço têm envolvimento ocular, assim como cerca de 25 a 30% das doenças referenciadas na base de dados OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man).

Com a evolução no conhecimento da base genética das doenças oculares e com o aparecimento de novas técnicas no diagnóstico molecular, como por exemplo a sequenciação de nova geração, torna-se, cada vez mais, relevante a cooperação entre as especialidades de Oftalmologia e Genética Médica.

Materiais e Métodos: Os autores apresentam uma proposta de orientação da investigação etiológica das doenças/síndromes genéticas oculares mais frequentes, nomeadamente, malformações oculares (por exemplo, espectro microftalmia-anoftalmia-coloboma e anomalias do desenvolvimento do segmento anterior), cataratas congénitas/infantis/pré-senis, ectopia lentis, distrofias corneanas, glaucoma pediátrico e juvenil, distrofias hereditárias da retina, anomalias do nervo óptico, doenças oncológicas oculares, erros refrativos, nistagmus e estrabismo.

Resultados e Conclusões: Nas propostas apresentadas de orientação da investigação etiológica das doenças genéticas oculares é reforçada a importância da caracterização clínica e a observação oftalmológica dos familiares em primeiro grau assim como aqueles com patologia ocular. Deverá também ser realizada avaliação sistémica orientada para cada grupo de patologias. Assim haverá possibilidade de melhor caracterização fenotípica e possível determinação do tipo de hereditariedade presente. Após estas abordagens iniciais poderá ser iniciada a investigação laboratorial que deverá ser o mais direcionada possível. Nas doenças monogénicas, como por exemplo a retinosquias ligada ao X, está recomendado o estudo molecular direcionado de um único gene. Nas doenças com heterogeneidade genética, como por exemplo a amaurose congénita de Leber, é recomendada a análise simultânea de vários genes, nomeadamente através de painéis de genes desenhados para uma determinada patologia ou grupo de patologias ou, eventualmente, a sequenciação exómica total.

A referenciação à especialidade de Genética Médica tem lugar na avaliação sistémica inicial de uma doença ou suspeita de doença genética ocular e na escolha do estudo genético a ser solicitado. Após a confirmação do diagnóstico de uma doença genética ocular, com ou sem confirmação molecular, a família deve ser referenciada à especialidade de Genética Médica.