

Doenças HEREDITÁRIAS

A retina é a camada mais interna do globo ocular. Trata-se de um tecido sensível à luz, que atua como o filme de uma câmara fotográfica, recebendo e processando aquilo que vemos

A retina compõe-se por sua vez de várias camadas, encontrando-se os pigmentos fotossensíveis nas células fotorreceptoras, os cones e bastonetes. Os cones concentram-se na zona central da retina - a mácula - e são responsáveis pela visão central e pela visão de cores. Os bastonetes são responsáveis pela visão periférica e pela visão noturna. Estas células transformam a luz em impulsos elétricos, que são transmitidos pelas vias óticas até ao córtex occipital e a sua degenerescência implica a incapacidade destas células transmitirem imagens ao cérebro.

Está estimado que uma em cada 4 mil pessoas sofra de uma doença hereditária da retina, que podem ter as mais diversas formas de transmissão. Metade destas não tem, no entanto, história familiar da doença. Um número significativo de doenças hereditárias da retina é suscetível de dar sintomas na criança. Regra geral existe deterioração gradual com o tempo, tornando-se assim esta uma causa comum de cegueira em crianças e adultos em idade ativa. Na maioria dos casos a doença afeta apenas a retina, mas há um conjunto de



PAULO VALE
Coordenador do Grupo
de Oftalmologia Pediátrica
e Estrabismo da SPO

síndromes hereditárias em que a doença da retina se associa a alterações noutros órgãos e sistemas.

Só fazendo o diagnóstico correto da doença (estabelecido pela clínica, com o auxílio de exames subsidiários, tais como campos visuais, angiografia e exames eletrofisiológicos, que ajudam a definir as células retinianas afetadas), é possível estabelecer um prognóstico visual. O acompanhamento regular destes pacientes, com filtros de proteção, apoio de meios auxiliares técnicos para a baixa visão, que incluem lentes especiais de aumento e outros meios de ampliação de imagem, nomeadamente eletrónicos, bem como o tratamento de patologias associadas (cataratas, edema macular), visam otimizar a visão residual. O aconselhamento genético no sentido de prestar informação fiável e compreensível acerca da probabilidade de os pacientes virem a ter filhos afetados com a doença é igualmente da maior importância.

Há doenças que afetam mais a retina central e outras com envolvimento difuso. As primeiras dão alteração da visão central, que é útil para a visão dos pormenores e cores, dificultando a leitura (como se existisse uma mancha no centro da visão). A visão periférica (lateral) contudo mantém-se preservada. Entre elas as mais frequentes são a doença de Stargardt, a retinosquiasis juvenil ligada ao X, a doença de Best e as distrofias

progressivas dos cones, que afetam crianças em idade escolar e adultos jovens.

Entre as doenças da retina com envolvimento difuso, a mais conhecida e frequente é a retinite pigmentar (RP), que agrega um grupo heterogêneo de doenças, com idade de início e prognóstico visual muito variáveis, em que existe uma distrofia progressiva bastonete-cone e dificuldade inicial na visão noturna. Muitos pacientes, apesar da perda de campo visual, mantêm visão central razoável por décadas, outros, no entanto, atingem a cegueira legal por constrição do campo visual.

Indivíduos com amaurose congénita de Leber, coroideremia, doença de Stargardt, síndrome de Usher (associado a surdez congénita), certas formas de RP, bem como outras distrofias hereditárias da retina têm tipicamente um mau prognóstico visual, sendo as opções terapêuticas limitadas.

A esperança no tratamento futuro destas doenças advém da intensa investigação levada a cabo nos últimos anos, que permite conhecer atualmente o sítio do cromossoma e frequentemente mesmo o gene específico afetado em mais de duzentos degenerescências retinianas distintas, ainda que se saiba também que mutações diferentes de um mesmo gene podem provocar manifestações e doenças (fenótipos) muito distintas. Por outro lado, a terapia genética de substituição com recurso a vetores virais e não virais, como forma de transferir um gene terapêutico ou parte dele, é apenas uma das muitas vias que tem vindo a ser explorada como uma nova abordagem no tratamento destas doenças até há pouco tidas como incuráveis.

«Está estimado que uma em cada 4 mil pessoas sofra de uma doença hereditária da retina, que podem ter as mais diversas formas de transmissão»

