



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Utilização De Terapias Genéticas Na Amaurose Congênita De Leber: Uma Revisão De Literatura

Autores: KAUANNY DIAS BATISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), PEDRO NATAN DINIZ GOMES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), LÍVIA VITÓRIA ALBUQUERQUE DOMINGOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), ANA CAROLLYNE PONTES RIBEIRO COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), NATÁLIA BARRETO MORAIS FERNANDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), BEATRIZ GOERSCH FROTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), DIEGO DA SILVA MENEZES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), ANA CAMILE DE FREITAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), ANA RAQUEL DOS SANTOS SAMPAIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), ANA BEATRIZ GONDIM CAMPELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), GISELE MEIRELES SILVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), OLAVO PEREIRA DE LIMA NETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), LÍGIA GARCIA AMORA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), MARIA LAURA DE LIMA BRITO MAGALHÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), CAMILLA LIMA DE MENDONÇA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL)

Resumo: Introdução: A amaurose congênita de Leber (ACL) é um grupo heterogêneo de distrofias retinianas graves, caracterizada por acuidade visual severamente reduzida ainda na infância, sendo a causa mais comum de cegueira infantil hereditária. Objetivos: Analisar o uso de terapias gênicas no tratamento da amaurose congênita de Leber, com base na atual literatura disponível. Metodologia: Revisão integrativa da literatura, realizada nas bases de dados do Portal Regional da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e da PubMed. Foram incluídos nesse estudo revisões sistemáticas, metanálises e ensaios clínicos publicados nos últimos 5 anos, nos idiomas português e inglês, utilizando os descritores “Leber Congenital Amaurosis” e “Genetic Therapy”. Obteve-se 7 trabalhos. Destes, foram excluídos os que não abordavam especificamente o tema. Ao final, foram selecionados 6 artigos. Resultados: Vários genes estão relacionados à ACL, contudo, os estudos avaliados evidenciaram o uso de terapia gênica eficaz para a ACL associada ao gene RPE65, especialmente. Eles revelaram que o uso de injeções subretinianas de vetor viral adeno-associado 2 recombinante (AAV2) contendo RPE65 humano, o voretigene neparvoveque, provocou melhoras na função da visão. Foram evidenciadas melhorias na acuidade visual e nos testes de mobilidade de luminância múltipla e de limiar de sensibilidade à luz de campo total. Um dos trabalhos também mostrou que o acompanhamento de longo prazo, especialmente de participantes de ensaios pediátricos, sugere que o tratamento mais precoce traz maiores benefícios. Os estudos revelaram que há variabilidade na eficácia, a qual pode ser atribuída ao pequeno número de pacientes tratados, à heterogeneidade da população e à variação na dosagem ideal, volume e acompanhamento. Também foi evidenciado que a eficácia parece estar limitada a menos de 2 anos após o tratamento, porém, apesar disso, ela apresenta potencial para melhorar e ser prolongada. Por outro lado, foi demonstrado que, embora o procedimento cirúrgico com voretigene neparvoveque tenha um bom perfil de segurança, a operação vítreo-retiniana tem riscos inerentes significativos, sobretudo na população pediátrica, incluindo rupturas e descolamento de retina, formação de catarata, pressão intraocular elevada, hemorragia subconjuntival, alteração na espessura do subcampo foveal central, inflamação intraocular, endoftalmite ou perda de acuidade visual. Ademais, embora haja melhora da função visual, os estudos indicam que o avanço da degeneração retiniana não é retardado a longo prazo pela terapia gênica analisada. Conclusão: Portanto, ressalta-se os benefícios da terapia gênica no tratamento da ACL associada ao RPE65. Entretanto, faz-se necessário o desenvolvimento de mais estudos que comprovem a eficácia dessa terapia, bem como pesquisas que busquem melhorá-la e aumentar a duração de seus efeitos a longo prazo.