

# Neuropatia óptica hereditária de Leber

---

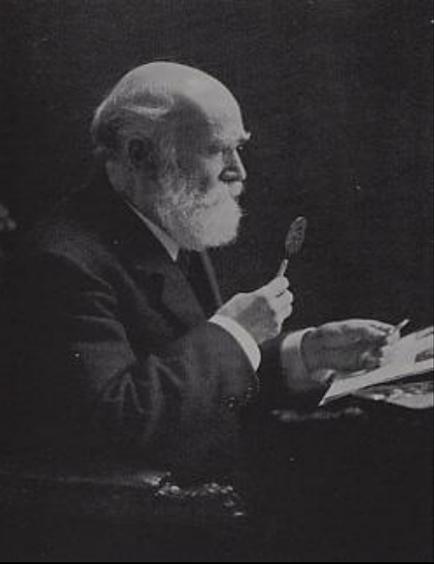
Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum



# Doença Rara

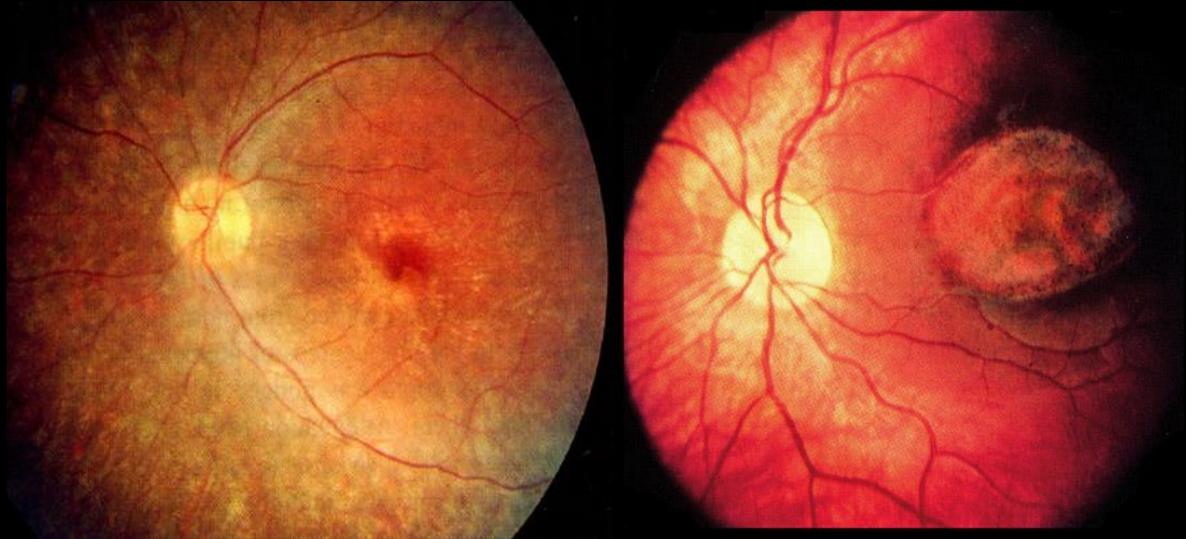
- Ultra rara
- Famílias

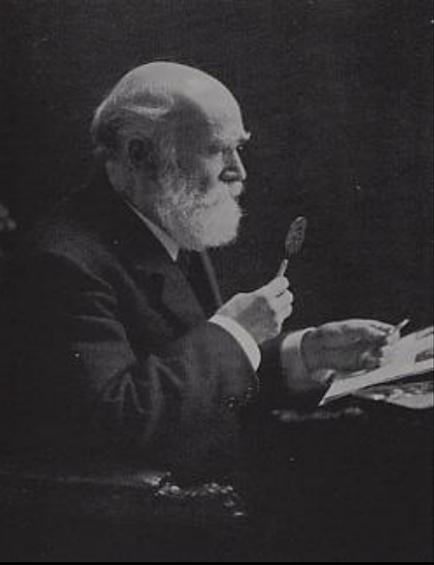




**1840-1917**  
**Theodor Carl**  
**Gustav von Leber**

# Amaurose Congênita de Leber





# Neuropatia Óptica Hereditária de Leber

## NOHL LHON

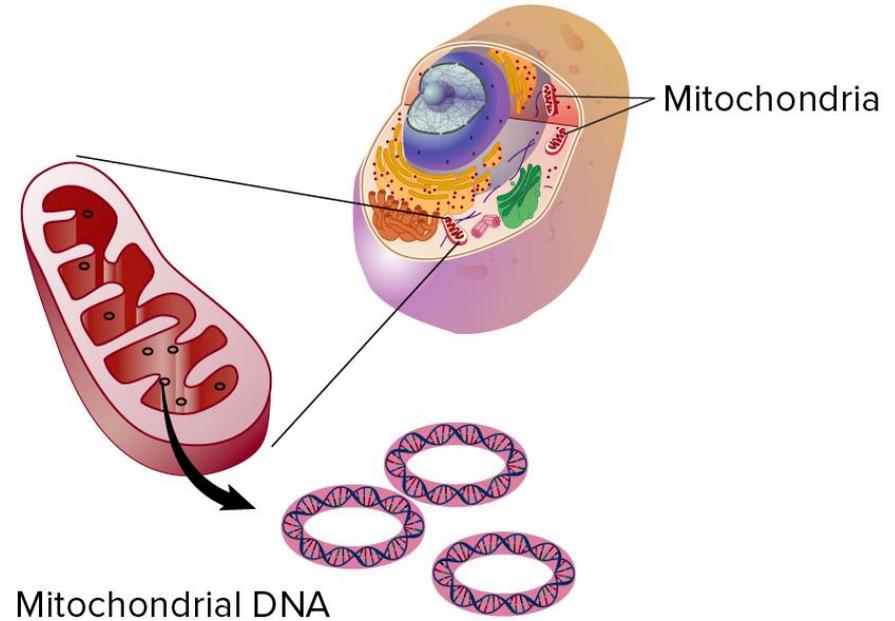
**1840-1917**  
**Theodor Carl**  
**Gustav von**  
**Leber**



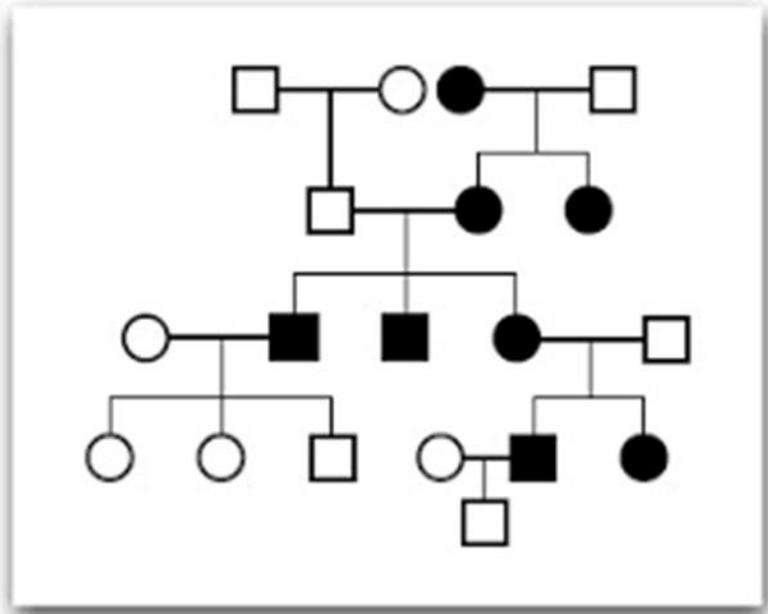


# Energia

- Doença mitocondrial
- DNA mitocondrial



# Heredograma

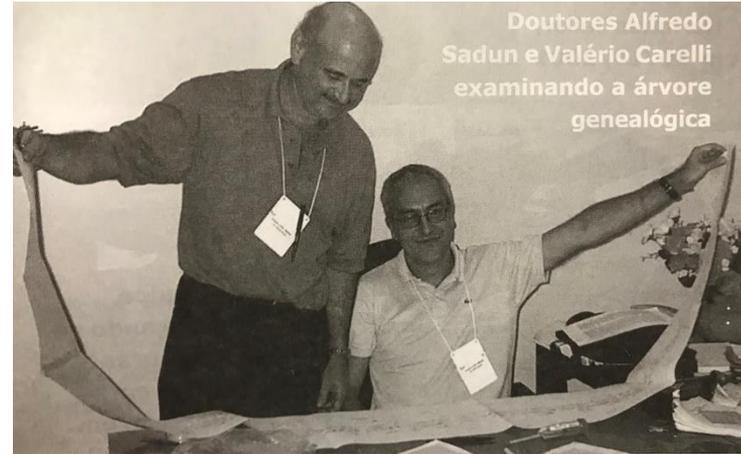


# Grupo de Pesquisa

Sra Odete Moschen

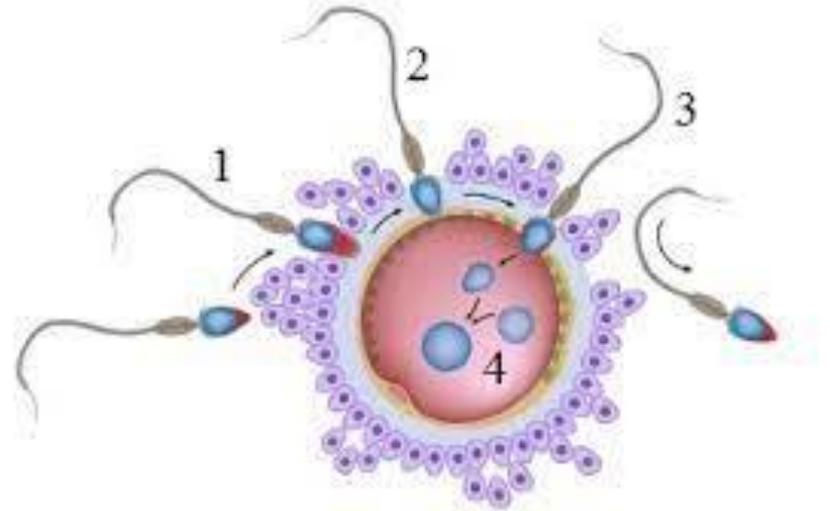


Prof Dr Rubens Belfort Jr  
Profa Solange Salomão  
Profa Adriana Berezovsky  
Prof Valério Carelli  
Prof Alfredo Sadun



# Herança genética no DNA mitocondrial

- Herdado do lado materno
- DNA do óvulo
- Homo e heteroplasmia
- Predisposição





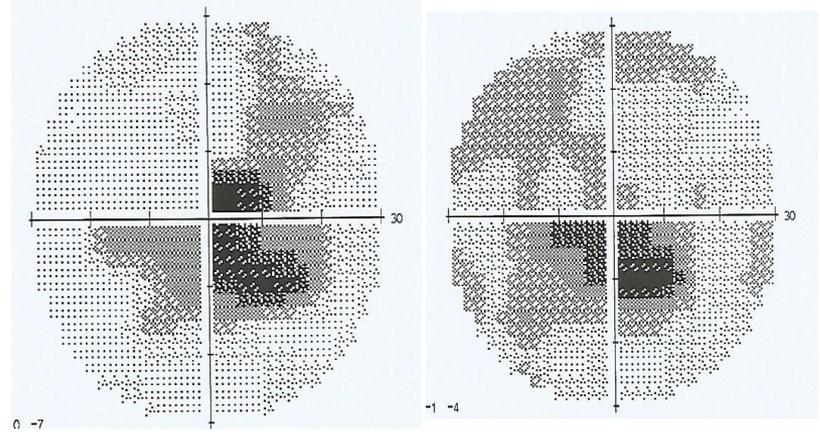
# Fator ambiental

- Adolescência
- Colapso de produção energética
- Stress oxidativo
  
- Álcool, metanol, tabagismo



# Características da doença

- Homens jovens
- Perda visual súbita
- Dois olhos consecutivos
- Perda de campo visual
- Alteração de cores



# Diagnóstico Genético

- Pré clínico
- Diagnóstico molecular



# Terapia Gênica em estudo

## GenSight Biologics

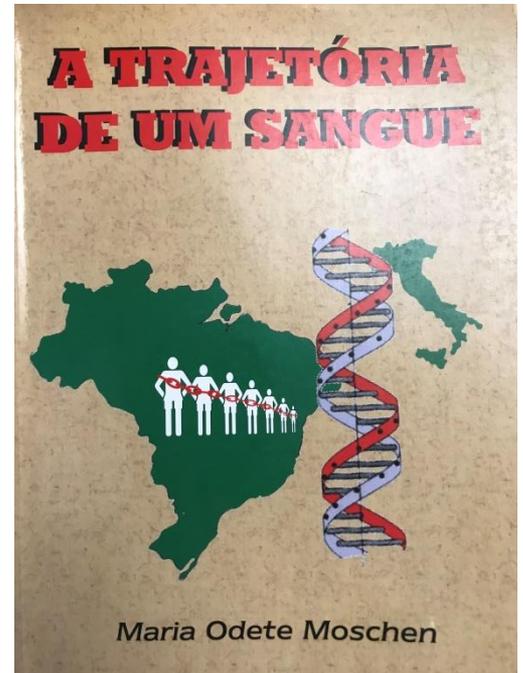
- Lenadogene nolparvovec
- Duas pesquisas em fase 3 (RESCUE e REVERSE), avaliam a eficácia do GS010 em pacientes com NOHL com aparecimento há menos de 1 ano.

# Idebenona

- Antioxidante
- CoQ10

# Impacto na vida do indivíduo

- Aparecimento abrupto
- Outros familiares acometidos
- Evolução
- Cegueira



# Pontos possíveis para atuação

- Prevenção – Aconselhamento genético e medidas preventivas
- Divulgação e ensino
- Encurtar a jornada do paciente para o diagnóstico
- SUS
- Trabalhar para acesso aos avanços terapêuticos
- Minimizar o impacto da deficiência visual

[juliana@pobox.com](mailto:juliana@pobox.com)

