

DOENÇA HEREDITÁRIA DA RETINA

A doença da retina hereditária no gene RPE65 é uma condição genética progressiva rara, que faz com que as **crianças que nascem com tal doença evoluam para cegueira total**¹. Atualmente, a terapia gênica é a única opção de tratamento para a doença



Crianças e adultos com mutações do gene RPE65 são uma pequena população do mundo e **estima-se que 1 a cada 200.000 pessoas sejam afetadas pela doença**⁴

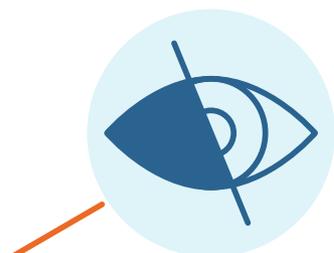


50% de pacientes ficam legalmente cegos aos 16 anos²



100% - a maioria dos pacientes evolui para cegueira total¹

Aproximadamente **60% dos pacientes apresentam formas graves da doença**, sendo que comprometimento visual grave ocorre pouco depois do nascimento³



Logo no início da doença, os pacientes podem apresentar **cegueira noturna** (nictalopia), **perda de sensibilidade à luz**, **perda de visão periférica**, **perda de acuidade ou clareza visual**, **comprometimento da adaptação noturna** e **movimentos descontrolados repetidos dos olhos** (nistagmo)²



A **terapia gênica** para o tratamento da doença representa **um grande avanço no cenário de oftalmologia e da reinvenção da medicina em geral**

Referências bibliográficas: **1.** Russell S et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. The Lancet 2017; 390:849-860. **2.** Astuti GD et al. Comprehensive genotyping reveals RPE65 as the most frequently mutated gene in Leber congenital amaurosis in Denmark. Eur J Hum Genet 2016; 24: 1071-79. **3.** American Society of Gene & Cell Therapy. Gene therapy vs cell therapy. Available at: http://www.asgct.org/about_gene_therapy/genevsell.php. Last accessed July 2018. **4.** Spark. Data on file. 2018.



Novartis Biociências S.A.
Setor Farma - Av. Prof. Vicente Rao, 90
São Paulo, SP - CEP 04636-000
www.novartis.com.br
www.portal.novartis.com.br

SIC - Serviço de Informação ao Cliente
0800 888 3003
sic.novartis@novartis.com

BR-05545

Material destinado ao público leigo. Data de produção: maio/2019. 2019 - © - Direitos reservados - Novartis Biociências S/A - Proibida a reprodução total ou parcial sem autorização do titular.