

Medicina Genômica em Oftalmologia: Doenças Raras

Departamento de Oftalmologia Hospital São Paulo
Universidade Federal de São Paulo - UNIFESP
Setor de Genética Ocular, 48 anos de atendimentos de Pacientes Raros
Oftalmológicos no SUS

Coordenação: Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum
Profa Dra Mariana Vallim Salles
Prof Dr Caio Regatieri
Prof Dra Sung Watanabe

A quem se destina:

Alunos de graduação, residentes, alunos de pós-graduação e médicos de diversas áreas que atuam com pacientes com doenças genéticas.
Pacientes e integrantes de grupos de pacientes de doenças genéticas oculares estão convidados a participar.

Datas: 18 setembro manhã: Genética Ocular e Testes genéticos
20 setembro manhã: Doenças mitocondriais
27 setembro manhã: Doenças da Retina

Local: Dia 18 e 20 setembro - Anfiteatro do Centro de Estudos em Oftalmologia UNIFESP Rua Botucatu 822 1º andar, Vila Clementino, São Paulo, SP.
Dia 27 setembro – Teatro Marcos Lindenberg, Rua Pedro de Toledo, 697 - Vila Clementino

Objetivo: Aprender as bases genéticas das doenças genéticas oculares.

Foco em doenças Oculares isoladas e sindrômicas herdadas no DNA genômico ou no DNA mitocondrial.

Será amplamente discutida a utilização de testes genéticos para diagnóstico e as possibilidades de tratamento aprovados ou em pesquisa.

Interação com indivíduos e grupos de pacientes com doenças genéticas oculares entendendo a jornada destes pacientes e aspectos psicossociais relacionados às doenças raras.

18 de setembro de 2025 – Manhã - Genética Ocular

Coordenadores: Prof Dr Caio Regatieri
Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum

10:00 Introdução

10:10 Revisão sobre genética – Dr José Francisco Franco

10:30 Testes genéticos diagnósticos - Prof João Bosco Pesquero

10:50 Diagnóstico genético na prática oftalmológica – Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum

11:10 Glaucoma e genética – Prof Dr José Paulo Vasconcelos

11:30 Doenças do segmento anterior – Projeto CatBra – Dra Rebeca Amaral

11:50 Comentários finais

20 setembro 2025 manhã - Doenças mitocondriais

Coordenação: Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum

Prof Dr Felipe Chicani

Profa Dra Ana Laura Moura

Dr Pedro Mendes F Neto

8:30 Abertura – Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum
Dr Pedro Mendes F Neto

9:00 Mitocôndria: Genética Mitocondrial, função da mitocôndria e as diferentes consequências das desordens do funcionamento mitocondrial – Profa Dra Débora Gusmão Melo

9:20 Tratamentos em desenvolvimento para doenças mitocondriais – Prof Dr Marco Curiatti

9:40 Preparo e cuidados especiais para os pacientes com doença mitocondrial submetidos a procedimentos com anestesia – Dr Cesar Romão, anesthesiologista

10:00 Diabetes mitocondrial – Profa Dra Regina Moises

10:20 Diagnósticos diferenciais de Neuropatias – Profa Dra Ana Laura Moura

10:40 - 11:10 Intervalo

11:10 Neuropatia óptica hereditária de Leber (LHON ou NOHL) e outras doenças mitocondriais que afetam a visão – Prof Dr Felipe Chicani

11:50 Doenças neuromusculares mitocondriais, incluindo Deficiência de quinase de timidina 2 (TK2D) e Síndrome de Leigh (encefalomielopatia necrosante subaguda) – Prof Dr Paulo Serrano

12:10 Doenças relacionadas à POLG (Polimerase gama) e MELAS (Miopatia mitocondrial, encefalopatia, acidose láctica e episódios “stroke-like”) – Prof Dr Paulo Serrano

12:30 Atividades do Grupo Mitocon Brasil – Dr Pedro Mendes F Neto

Perguntas e conversas

27 de setembro de 2025 manhã – Doenças Genéticas da Retina

Coordenadoras: Profa Mariana Vallim Salles
 Profa Dra Sung Watanabe
 Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum
 Sra Angela Sousa
 Dr Rodrigo Bueno

8:30 Abertura – Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum
 Sra Angela Sousa

09:00 Testes genéticos para retinopatias – Biomédica Julia Tezzei

09:20 Distrofias da infância: Amaurose congênita de Leber, Senior Loken, Joubert , Lipofuscinose ceróide neuronal, Doença de Stargardt, Distrofia de cones – Profa Dra Mariana Valim Salles

09:40 Retinose pigmentária, Distrofia de cones e bastonetes, Síndrome de Bardet Biedl, Coroideremia – Profa Dra Mariana Matioli da Palma

10:00 Terapia gênica para distrofia relacionada ao gene *RPE65* e para Doenças relacionadas a outros genes em fase de pesquisa– Profa Dra Juliana M. Ferraz Sallum

10:20 – 10:50 Intervalo

10:50 Pesquisas clínicas sobre de tratamento: neuroproteção, optogenética e oligonucleotídeo antisense em avaliação para tratamento de Retinose pigmentar e Síndrome de Usher relacionadas a mutações no exon 13 do gene *USH2A* e Amaurose congênita de Leber relacionada à uma mutação no gene *CEP290* – Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum

11:10 Oportunidades de participação em pesquisas clínicas na UNIFESP
Estudos clínicos sobre Oligonucleotídeo antisense para Amaurose

congênita de Leber e Síndrome de Usher e retinose pigmentária relacionada ao gene USH2A – Coordenadora de Pesquisa Profa Dra Luci Silva

11:30 – Comunicação e a Síndrome de Usher. – Profa Dra Karen Lopes

11:50 - Pesquisas sobre DMRI e sobre EMAP – Profa Dra Sung Watanabe

12:10 – Atrofia geográfica – Profa Dra Juliana M Ferraz Sallum

Necessidades não atendidas

12:30 Necessidades não atendidas – Dr Rodrigo Bueno

12:40 Importância da Habilitação e Reabilitação – Prof Dr Paulo Capel

12:50 Impacto psicológico – Psicóloga Cecilia Vasconcellos

13:00 Revisão e encerramento – Profa Dra Juliana Sallum

Atividade extra para alcançar créditos

Preparo e envio de texto (entre 800 e 1200 palavras sobre o que aprendeu nos 3 dias de evento. Data limite para envio dia 30 de setembro de 2025.

Email para envio: **propgpq@unifesp.br**