



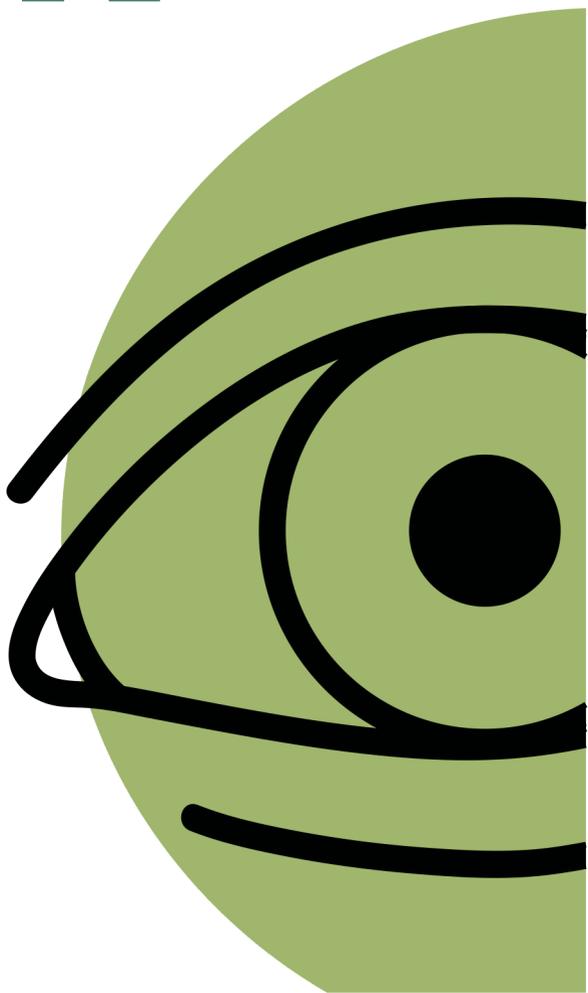
LHON
AWARENESS
DAY

LHON

**NEUROPATIA
ÓTICA
HEREDITÁRIA
DE LEBER**



international mito-patients



O QUE É O LHON?

A sigla LHON significa Leber's Hereditary Optic Neuropathy, Neuropatia ótica hereditária de Leber ou Atrofia ótica de Leber.

A LHON é uma doença mitocondrial que deriva de uma alteração na função das mitocôndrias que são as organelas produtoras de energia das nossas células.

Na LHON o nervo ótico é particularmente vulnerável a deficiências mitocondriais devido à sua dependência elevada de energia e à necessidade de manter a retina transparente à luz.

A LHON provoca uma perda aguda de visão, que ocorre mais frequentemente em adolescentes ou jovens adultos. É causada por mutações no ADN mitocondrial e só pode ser herdada por linha materna, ao contrário das mutações no ADN nuclear. A mãe pode desconhecer que transmite o risco desta doença, uma vez que muito frequentemente ela é uma portadora assintomática desta mutação. Existem três mutações no ADN mitocondrial que são responsáveis pela maioria dos casos de LHON (cerca de 90%); no entanto, têm sido descobertas mais mutações raras, que também provocam perda da visão central—um típico sintoma da LHON.

A LHON tem uma prevalência de 1/25.000 a 1/50.000 sendo mais frequente nos homens.

QUAIS SÃO OS SINTOMAS?

Os doentes tipicamente sentem perda de visão num olho, como se uma pequena parte da imagem tivesse sido cortada ao centro. Este ponto normalmente brilhante, expande para os lados deixando um pequeno remanescente periférico. Neste momento, o outro olho também começa a perder a sua visão central. Este ponto central é designado por “escotoma” e pode ter diferentes tamanhos, desde uma bola brilhante a uma estrela. Na maioria dos casos, o paciente começa a perder a visão no segundo olho, poucas semanas ou meses após o episódio inicial, mas um episódio bilateral pode também manifestar-se desde o início da doença.

A perda de visão no segundo olho pode conduzir à cegueira, uma vez que o cérebro não utiliza o que resta da visão periférica.

A visão periférica remanescente é uma visão de menor qualidade, semelhante a um monitor onde os pixéis já não funcionam e a imagem é formada por um conjunto de pontos pequenos cinzentos e brancos, que são muitas vezes conhecidos como “visão de um tabuleiro de xadrez”.

COMO PODEM OS OFTALMOLOGISTAS AJUDAR?

Infelizmente, a LHON é muitas vezes confundida com uma Nevrite ótica como ocorre na Esclerose Múltipla, uma lesão isquémica ou até um tumor cerebral.

É importante que os oftalmologistas perguntem aos pacientes se existe alguma história familiar de perda de visão no lado materno, e se existe dor na zona do olho, o que normalmente não acontece na LHON. Durante o exame do olho na fase aguda, a parte detrás do olho do doente em certos casos revela os sinais típicos da doença (pseudo-edema do disco ótico, hiperemia e microangiopatia) mas, em outros casos pode parecer totalmente normal. Existem mais exames como o OCT (Optical Coherence Tomography), os campos visuais e a eletrofisiologia que podem auxiliar no apuramento do diagnóstico correto. O OCT é o exame mais fiável para medir o grau de lesão no nervo ótico e a sua progressão.

COMO SE VIVE COM A LHON?

Alguns doentes descrevem-no como estando sempre cegos pelo sol, dia e noite. Os doentes com LHON não conseguem reconhecer caras, ler livros ou sinais nas ruas devido à permanente luz clara ou o grande ponto cego cinzento.

A LHON, que também pode conduzir à cegueira, não é um tipo de deficiência visual que se manifesta sobretudo em situações de fraca luz. Como tal, não deve ser confundida com a Amaurosis congenital de Leber, também conhecida por “doença da escuridão”, uma retinopatia que não é causada por uma disfunção no metabolismo mitocondrial.

Os sintetizadores de voz e outra tecnologia nos smart phones e computadores podem ajudar muito as pessoas legalmente cegas a trabalharem e cumprirem atividades diárias.

EXISTE UMA CURA?

Atualmente, não existe uma cura nem uma forma de travar a progressão da doença. Elevadas doses de antioxidantes, como a Idebenone, podem ajudar a estabilizar o curso da doença e, se o diagnóstico for feito atempadamente, pode-se travar significativamente os danos em ambos os olhos, podendo existir alguma melhoria na visão. Neste momento estão a decorrer investigações, em todo o mundo, na área da terapia génica e noutros campos. Com esperança do desenvolvimento de novos tratamentos e curas para esta doença.

Aconselha-se, como forma de prevenção, evitar o fumo do tabaco ou o consumo de álcool.

LHON AWARENESS DAY

O LHON Awareness Day (19 de Setembro) é um dia de sensibilização organizado a nível mundial pela International Mito Patients (IMP), a Federação internacional das associações de doentes mitocondriais, para chamar a atenção e dar conhecimento sobre a LHON (www.mitopatients.org). Tem lugar durante a World Mitochondrial Disease Week, que se celebra todos os anos na terceira semana de setembro com o objetivo de dar a conhecer as doenças mitocondriais. O logótipo do LHON Awareness Day representa um ramo de alecrim, uma planta perene, que cresce em muitas partes do

mundo e tem muitos efeitos benéficos para a saúde. O alecrim é o símbolo da memória e energia e o seu formato é semelhante a uma mitocôndria. A cor verde representa as doenças mitocondriais e, deste modo, sempre que vejam um ramo de alecrim, pensem na LHON e numa esperança de cura.

INFORMAÇÃO ADICIONAL

Visite o website da International Mito Patients (IMP) para encontrar a sua associação regional de doenças mitocondriais.

International Mito Patients
www.mitopatients.org
info@mitopatients.org

O LHON Awareness Day é apoiado pela IMP.

PAÍSES PARTICIPANTES

Canadá

LHON Canada
www.lhoncanada.ca



Alemanha

LHON-Deutschland.e.V
www.lhon-deutschland.de



Itália

Mitocon
www.mitocon.it



Holanda

Oogvereniging
www.oogvereniging.nl/ledengroep/loa-lhon



Noruega

Anne Mette Arntzen
annemette.arntzen@lhon.se

Portugal

Ana Velosa

ana.velosa@hotmail.com

Espanha

Asociación de Atrofia del
Nervio óptico de Leber
(ASANOL)

www.asanol.com



Suécia

LHON Eye Society

www.lhon.se





Designed by Micaela Mau