

# Nota Técnica 82819

Data de conclusão: 01/07/2022 14:20:36

## Paciente

---

**Idade:** 38 anos

**Sexo:** Feminino

**Cidade:** Porto Alegre/RS

## Dados do Advogado do Autor

---

**Nome do Advogado:** -

**Número OAB:** -

**Autor está representado por:** -

## Dados do Processo

---

**Esfera/Órgão:** Justiça Federal

**Vara/Serventia:** 5ª Vara Federal de Porto Alegre

## Tecnologia 82819

---

**CID:** H35.5 - Distrofias hereditárias da retina

**Diagnóstico:** H35.5 Distrofia de retina em ambos os olhos

**Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s):** laudo médico, laudo de exames oftalmológicos e laudo de investigação genética

## Descrição da Tecnologia

---

**Tipo da Tecnologia:** Medicamento

**Registro na ANVISA?** Sim

**Situação do registro:** Válido

**Nome comercial:** -

**Princípio Ativo:** VORETIGENO NEPARVOVEQUE

**Via de administração:** via injeção subretiniana

**Posologia:** voretigeno neparvoeque, duas caixas, para terapia gênica em cirurgia de vitrectomia via pars plana, a ser realizada em centro cirúrgico, via injeção subretiniana.

**Uso contínuo?** -

**Duração do tratamento:** dia(s)

**Indicação em conformidade com a aprovada no registro?** Sim

**Previsto em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Min. da Saúde para a situação clínica do demandante?** Não

**O medicamento está inserido no SUS?** Não

**Oncológico?** Não

### **Outras Tecnologias Disponíveis**

---

**Tecnologia:** VORETIGENO NEPARVOEQUE

**Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar:** terapia de suporte

**Existe Genérico?** Não

**Existe Similar?** Não

### **Custo da Tecnologia**

---

**Tecnologia:** VORETIGENO NEPARVOEQUE

**Laboratório:** -

**Marca Comercial:** -

**Apresentação:** -

**Preço de Fábrica:** -

**Preço Máximo de Venda ao Governo:** 2.217.071,93

**Preço Máximo ao Consumidor:** -

### **Custo da Tecnologia - Tratamento Mensal**

---

**Tecnologia:** VORETIGENO NEPARVOEQUE

**Dose Diária Recomendada:** -

**Preço Máximo de Venda ao Governo:** -

**Preço Máximo ao Consumidor:** -

## Evidências e resultados esperados

---

### **Tecnologia:** VORETIGENO NEPARVOVEQUE

**Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia:** O voretigeno neparvoveque é um produto de terapia gênica, um tipo de medicamento de terapia avançada. Elaborado por engenharia genética, é composto por um vírus onde se inseriu cópia do gene humano RPE65, responsável pela produção de uma proteína fotossensível, que aumenta a sensibilidade ocular à luz, o que leva a um incremento na visão funcional dos pacientes à medida em que permite que estes percebam a luminosidade do ambiente de maneira melhorada (1,6). Contudo, para que o aumento da expressão desta proteína promova tal impacto, é necessário que seja atestada a presença de células fotorreceptoras viáveis, na área mácula do paciente, visto que estas são responsáveis por converter a luz percebida em impulsos elétricos e carregar os mesmo até o cérebro, através do nervo óptico (1).

Trata-se de um produto para uso hospitalar, não estando disponível para compra direta por parte do paciente. Sua administração se dá via injeção sub-retiniana, a ser realizada em ambiente cirúrgico por profissional da oftalmologia devidamente treinado. Deste modo, é importante reconhecer que o acesso a este tratamento vai além do acesso à tecnologia, em si, uma vez que requer, além desta, acesso a serviços de saúde que tenham infraestrutura suficiente, e a profissionais de saúde aptos ao diagnóstico e com expertise para a prescrição e administração do voretigeno neparvoveque (9). Assim, é necessário reconhecer que a curva de aprendizado de especialistas pode impactar em prejuízos de equidade, segurança e efetividade.

Foram identificados quatro estudos clínicos que avaliaram a eficácia e segurança do uso da tecnologia pleiteada em pacientes diagnosticados com amaurose congênita de Leber (10-13), sendo um ensaio clínico randomizado (ECR) de fase 3 com seguimento de um ano (10), dois estudos subsequentes (extensões) avaliando os mesmos pacientes do ECR supracitado após dois anos desde a aplicação da tecnologia (11), e após quatro anos (12); e, por fim, um estudo de mundo real, observacional, e que acompanhou pacientes submetidos ao tratamento por um período de três meses (13).

O referido ECR (10) trata-se de um estudo pivotal, que incluiu, efetivamente, 31 pacientes com amaurose congênita de Leber e mutação bialélica do gene RPE65. Todos os participantes foram recrutados e acompanhados em dois centros oftalmológicos dos Estados Unidos, e randomizados para receber a tecnologia pleiteada (n=21) ou manter o tratamento de suporte (grupo controle, n=10). Todos os 29 pacientes foram acompanhados pelos pesquisadores por um período inicial de um ano após a aplicação do voretigeno neparvoveque, e o principal desfecho de eficácia foi medido a partir da comparação do desempenho dos pacientes ao percorrer uma rota com curvas e obstáculos sob diferentes intensidades de luminosidade, conhecido como teste de mobilidade multi-luminância biocular (MLMT, do inglês Multi-luminance Mobility Test), antes e após o uso da tecnologia. Este foi um teste desenvolvido especificamente para avaliar a visão funcional destes pacientes, cujo comprometimento em termos de acuidade visual é tamanho a ponto de dificultar a aferição da mesma a partir dos métodos convencionais. Foram incluídos no estudo apenas aqueles pacientes cuja acuidade visual fosse igual ou menor que 20/60, ou apresentasse campo de visão inferior a 20 graus, e que conseguissem completar o teste MLMT em até 3 minutos, sem esbarrar em mais de 3 obstáculos, e a uma luminosidade igual ou maior a 1 Lux (condição semelhante a de um ambiente interno, à noite, sem iluminação artificial, situação em que uma pessoa sem

comprometimentos na deambulação conseguiria completar o percurso com muito pouca ou nenhuma intercorrência). Os resultados do teste MLMT são numéricos e calculados a partir de uma equação que considera a luminosidade e a dificuldade do percurso, sendo que quanto mais escuro for maior será a dificuldade e, portanto, maior será a pontuação do paciente quando conseguir driblar os obstáculos. Aproximadamente metade (48%) dos pacientes completou o teste MLMT com luminosidade mínima inferior a 125 Lux (equivalente à luminosidade presente 30 minutos antes do sol nascer, em um ambiente sem nuvens), enquanto a outra metade (52%) completou o teste com luminosidade mínima superior a 125 Lux. A título de comparação, uma sala precisa de 100 a 200 lúmens por metro quadrado de luz geral, e uma lâmpada LED de 100 W tem aproximadamente 1.510 Lux. A idade dos 31 participantes incluídos variou de 4 a 44 anos, sendo a idade média aferida em 15 anos (DP 10,9; média de 14,7 anos no grupo tratado e 15,9 anos no grupo intervenção). Para avaliar a eficácia do tratamento foi comparado o resultado alcançado na performance do teste MLMT, antes e depois do tratamento, a fim de identificar se o uso do voretigeno neparvoveque conferiu melhora na sensibilidade à luz, representando melhora na visão funcional dos pacientes. Após um ano desde o tratamento, os pacientes tratados melhoraram sua performance no teste MLMT em 1,8 pontos (DP 1,1), sendo que o paciente com melhor performance alcançou incremento de 4 pontos, e aquele com a pior performance não apresentou melhora. Já os pacientes do grupo controle melhoraram em 0,2 pontos (DP 1,0; amplitude -1 a 2), representando um incremento de 1,6 pontos (DP IC95% 0,72 a 2,41; P=0,001) naqueles tratados em relação aos não tratados. Além disso, 13 dos 21 pacientes (62%) tratados passaram no teste de mobilidade no nível de luz mais baixo, de 1 Lux, enquanto nenhum dos pacientes que não recebeu o medicamento conseguiu este feito. Quando os pacientes tratados foram reavaliados aos 2, 3 e 4 anos desde a aplicação do voretigeno neparvoveque, os resultados demonstraram-se estáveis, sendo as diferenças encontradas entre estas medidas subsequentes e aquela de base iguais a 1,9 (DP 1,1), 1,8 (1,0) e 1,7 (1,1), respectivamente. Contudo, cabe observar que não foram realizados testes estatísticos para avaliar a significância destes resultados (11,12).

Além do desempenho dos pacientes no teste MLMT, outros desfechos foram considerados, e constam detalhados nos estudos citados. A qualidade de vida não foi avaliada em nenhum dos estudos. No que se refere à segurança, mais eventos adversos oculares foram observados no grupo tratamento (65% versus 11%), porém estes foram em geral leves a moderados e não houve diferença estatística entre os grupos (P=0,06). Dois pacientes do grupo tratamento apresentaram eventos adversos graves; contudo, estes não foram considerados como relacionados ao tratamento. Dado importante é que 66% dos pacientes que receberam o tratamento experimentaram algum evento relacionado ao procedimento de administração do medicamento. Dois eventos adversos sérios foram observados: descolamento de retina após 4 anos e perda da função foveal 27 dias após a cirurgia. Estes eventos reforçam a que os resultados de eficácia, em algum grau, podem estar associados à técnica de administração do medicamento e, além disso, que esta é uma etapa sensível, que pode ser determinante ao tratamento, uma vez impostos os riscos de um procedimento cirúrgico a nível intra retiniano.

O voretigeno neparvoveque é produzido pela empresa Novartis Biociências S.A. sob o nome comercial Luxturna®. Em consulta à tabela da CMED no site da ANVISA em março de 2022, o preço máximo de venda ao governo (PMVG) de uma caixa do produto era de R\$ 2.217.071,93. Considerando: (i) tratar-se de um produto de aplicação única, (ii) a necessidade da parte autora de uso do produto em ambos os olhos, (iii) e a oferta da assistência médica ambulatorial e hospitalar necessárias para a administração do voretigeno neparvoveque de forma gratuita à parte autora (Evento 1, INIC1, Página 14) calculou-se o custo total do tratamento pleiteado,

restrito à duas caixas do medicamento, aferido em R\$ 4.434.143,86.

A tecnologia pleiteada foi o primeiro produto de terapia gênica a conquistar registro junto à agência brasileira, seguindo o rito disposto pela Resolução da Diretoria Colegiada (RDC) 338/2020, que dispõe que, para fins de registro, a comprovação de segurança pode ser realizada pela apresentação de dados de experimentos pré-clínicos, bem como de segurança e eficácia por meio de resultados de estudos clínicos, porém com rigor metodológico afrouxado, uma vez que se entende que a concessão de registro, em especial quando se pretende o tratamento de condições raras, oportuniza a ampliação do uso da tecnologia, e o consequente estudo dos seus efeitos. Frente ao exposto, nestas situações, a ANVISA firma um termo de compromisso com a empresa no sentido de assegurar a realização de estudos complementares com pacientes brasileiros, e que venham a avaliar desfechos de reconhecida relevância clínica, de forma a acompanhar o perfil de segurança e eficácia do produto a longo prazo.

Ainda cerca da obtenção de registro da tecnologia pleiteada junto à ANVISA, e outras agências sanitárias ao redor do mundo, é importante reforçar que a aprovação para comercialização de um medicamento em órgão sanitário (registro) não representa atestado de segurança e eficácia incontroversa, especialmente quando concedido no âmbito das doenças raras, como é o caso da tecnologia em tela. A avaliação realizada pelas agências sanitárias considera o balanço benefício-risco, com importante preocupação acerca da sua segurança, compreendida como risco nesta equação. Desta forma, seria equivocado dizer que a ANVISA avalia e assegura a custo-efetividade de um tratamento. A grosso modo, podemos dizer que a ANVISA concede direito de comercialização (venda) aos produtos que demonstram ser seguros e, além disso, oferecem algum benefício clínico. Outros fatores, como magnitude de efeito e impacto clínico, e ainda questões de custo-efetividade e impacto orçamentário, são discutidas à posteriori, e interessam, sobretudo, aos tomadores de decisão quando é discutida incorporação da tecnologia (compra) nos sistemas de saúde.

No que se refere à custo-efetividade do tratamento, em avaliação econômica realizada pela CONITEC, comparou-se o tratamento com a tecnologia pleiteada (custo estimado em R\$ 3.640.154,00) ao tratamento de suporte à condição, disponível na rede pública, cujo custo foi estimado em R\$ 3.871 por paciente/ano. Os valores de utilidade para os estados de saúde alcançados com os tratamentos segundo opinião de especialista e sob suposição de estabilização do efeito por 30 anos mostram que o voretigeno neparvoveque promove 4 anos de vida ajustados pela qualidade incrementais, em comparação com os melhores cuidados de suporte atualmente disponíveis no SUS, mediante investimento de cerca de R\$ 936 mil para cada ano de vida incremental ajustado pela qualidade. Nas análises de cenários, a razão de custo-efetividade incremental (RCEI) variou de R\$ 845.822,00 (mais favorável à incorporação) a R\$ 1.358.691,00 (menos favorável à incorporação) para cada ano de vida incremental ganho, ajustado por qualidade. Em análise de sensibilidade univariada, a RCEI variou de R\$ 561.980,00 a R\$ 1.576.454,00. Conforme os resultados obtidos, a comissão concluiu tratar-se de tecnologia não custo-efetiva (8).

Na análise de impacto orçamentário, considerando definição de população elegível (amaurose congênita de Leber e retinite pigmentosa), foi estimada população de 41, 42, 50, 50 e 42 pacientes para o período de 2021 a 2025, respectivamente, somando total de 90 pacientes a serem tratados com voretigeno neparvoveque (60% da população elegível). Frente ao cenário foi estimado impacto orçamentário incremental de R\$ 336.539.228, acumulado em 5 anos (8). Agências internacionais como o NICE e o CADTH firmaram acordos comerciais confidenciais com a empresa detentora do registro que permite a comercialização da tecnologia pleiteada em seus países, a fim de oferecer acesso ao tratamento aos seus cidadãos elegíveis e, além disso, acompanhar o desenvolvimento dos estudos complementares de segurança e eficácia a

longo prazo alcançados pela tecnologia.

**Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia:** melhora funcional da visão, aferida pelo teste MLMT. Incerteza quanto à relevância clínica.

**Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante:** Não Recomendada

## Conclusão

---

**Tecnologia:** VORETIGENO NEPARVOVEQUE

**Conclusão Justificada:** Não favorável

**Conclusão:** Apesar da disponibilidade de evidências acerca do uso da tecnologia pleiteada em situações como aquela do caso em tela, há grande incerteza sobre os efeitos do voretigeno neparvoveque em pacientes com distrofias retinianas hereditárias associadas ao gene RPE65. Em outras palavras, podemos afirmar que a evidência disponível sobre a eficácia e segurança do voretigeno neparvoveque para o tratamento das distrofias retinianas hereditárias associadas à mutação do gene RPE65 é insuficiente para amparar uma conclusão técnica diferente de desfavorável. De fato, à luz das evidências disponíveis, os resultados que sustentam benefício no uso da tecnologia são oriundos de uma análise de desfechos substitutos, que apesar de serem promissores, e apontam para a direção de um benefício clínico, e estatisticamente significativo, ainda não frágeis e não permitem a assunção inequívoca de que aquele benefício tem relevância clínica na mesma magnitude. Em específico, sobre o abordado nesta nota técnica, apesar do resultado de melhora da fotossensibilidade, não há qualquer evidência de que essa melhora seja reproduzível em outras populações ou que esta tenha impacto na qualidade de vida dos pacientes.

Sua aprovação pelas agências sanitárias internacionais, e o subsequente estabelecimento de um programa de acesso ao tratamento pelo governo inglês e canadense representa a oportunidade de um entendimento mais amplo quanto à sua segurança, eficácia e eficiência clínicas, uma vez que torna a tecnologia disponível a um conjunto de pacientes elegíveis por um largo período de tempo. Acredita-se que os resultados deste monitoramento, bem como os demais estudos que poderão surgir, podem trazer robustez às evidências, diminuindo a incerteza quanto ao benefício e finalmente sanando a inquietação latente da incerteza quanto a sua relevância clínica.

Outrossim, é importante notar que o custo de tratamento está estimado em, aproximadamente 4,5 milhões de reais. Ou seja, seu preço é uma cifra alta que torna imperativa a correspondência robusta entre a magnitude do preço do tratamento e da relevância dos desfechos clínicos - e estes, infelizmente, ainda são permeados de incerteza. Ressaltamos a imprescindibilidade da consideração dessas questões de custo e custo-efetividade, não só na definição de política de saúde pública mas também em decisões individuais, sob risco de inadvertidamente prover atendimento privilegiado, com recursos públicos extraídos da coletividade - recursos públicos que, mesmo em países ricos, são finitos e possuem destinações orçamentárias específicas com pouca margem de realocação, e cuja destinação inadequada pode acarretar prejuízos à toda população assistida pelo SUS.

Em suma, trata-se de uma tecnologia promissora em termos de benefício clínico, contudo com avaliação de segurança limitada e a um custo elevado, compelindo à conclusão desfavorável ao deferimento da tecnologia pleiteada ao caso em tela.

**Há evidências científicas? Sim**

**Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM? Não**

**Referências bibliográficas:** [1. Broadgate S, Yu J, Downes SM, Halford S. Unravelling the genetics of inherited retinal dystrophies: Past, present and future. Prog Retin Eye Res. julho de 2017;59:53–96.](#)

[2. Hohman TC. Hereditary Retinal Dystrophy. Handb Exp Pharmacol. 2017;242:337–67.](#)

[3. Chung DC, Bertelsen M, Lorenz B, Pennesi ME, Leroy BP, Hamel CP, et al. The Natural History of Inherited Retinal Dystrophy Due to Biallelic Mutations in the RPE65 Gene. Am J Ophthalmol. março de 2019;199:58–70.](#)

[4. Motta FL, Martin RP, Filippelli-Silva R, Salles MV, Sallum JMF. Relative frequency of inherited retinal dystrophies in Brazil. Sci Rep. 29 de outubro de 2018;8\(1\):15939.](#)

[5. Wang F, Wang H, Tuan H-F, Nguyen DH, Sun V, Keser V, et al. Next generation sequencing-based molecular diagnosis of retinitis pigmentosa: identification of a novel genotype-phenotype correlation and clinical refinements. Hum Genet. março de 2014;133\(3\):331–45.](#)

[6. Vázquez-Domínguez I, Garanto A, Collin RWJ. Molecular Therapies for Inherited Retinal Diseases—Current Standing, Opportunities and Challenges. Genes \(Basel\). 28 de agosto de 2019;10\(9\):654.](#)

[7. Samiy N. Gene Therapy for Retinal Diseases. J Ophthalmic Vis Res. 2014;9\(4\):506–9.](#)

[8. Souza AW, Lucchetta RC, Garmatter LPL, Bonetti A de F, Domingos EL. Voretigene neparvovec para distrofia hereditária da retina mediada por mutação bialélica no gene RPE65. Relatório de Recomendação no 664. setembro de 2021;86.](#)

9. Agência Nacional de Vigilância Sanitária - ANVISA. Gerência de Sangue, Tecidos, Células e Órgãos - GSTCO. Carta de Aprovação de Produto de Terapia Avançada - Classe II - Luxturna. Parecer Técnico no 6849/2020 – D.O.U de 10 de março de 2020.

10. Russell S, Bennett J, Wellman JA, Chung DC, Yu ZF, Tillman A, et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, openlabel, phase 3 trial. Lancet. 2017;390(10097):849–60

11. Maguire AM, Russell S, Wellman JA, Chung DC, Yu ZF, Tillman A, et al. Efficacy, Safety, and Durability of Voretigene Neparvovec-rzyl in RPE65 Mutation–Associated Inherited Retinal Dystrophy: Results of Phase 1 and 3 Trials. Ophthalmology [Internet]. 2019;126(9):1273–85. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2019.06.017>

12. Maguire AM, Russell S, Chung DC, Yu ZF, Tillman A, Drack A V., et al. Durability of Voretigene Neparvovec for Biallelic RPE65-Mediated Inherited Retinal Disease: Phase 3 Results at 3 and 4 Years. Ophthalmology [Internet]. 2021;1–9. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2021.03.031>

13. Stingl K, Kempf M, Bartz-Schmidt KU, Dimopoulos S, Reichel F, Jung R, et al. Spatial and temporal resolution of the photoreceptors rescue dynamics after treatment with voretigene neparvovec. Br J Ophthalmol. 2021;1–8.

**NatJus Responsável:** RS - Rio Grande do Sul

**Instituição Responsável:** TelessaúdeRS-UFRGS

**Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não**

**Outras Informações:** A parte autora apresenta laudo médico atestando diagnóstico de amaurose congênita de Leber, corroborado por investigação genética, quando evidenciou-se

quadro de distrofia retiniana a partir da identificação de duas variantes (materna e paterna) em heterozigose no gene RPE65, e a história de nistagmo (movimentos involuntários e repetitivos dos olhos) ao nascimento. Conforme referido laudo, datado de setembro de 2021, sua acuidade visual era de 20/400 (0,05) no olho direito, e 20/800 (0,025) no olho esquerdo, isso significa que a parte autora consegue ler a uma distância de 6 metros (20 pés) aquilo que uma pessoa com visão normal seria capaz de ler a 120 metros (400 pés), considerando seu olho direito; já para o esquerdo, a parte apresenta maior comprometimento visual, uma vez que consegue ler a 6 metros (20 pés) aquilo que uma pessoa com acuidade visual preservada consegue ler a 240 metros (800 pés). Além disso apresenta pressão ocular aferida em 15/14 mmHg (dita normal), área macular preservada e disfunção retiniana difusa. Seu campo visual é constricto e apresenta diminuição de sensibilidade de forma difusa em ambos os olhos, mantendo campo visual menor do que 10 graus. Sua perda visual tem apresentado progressão intensa e, conforme descrito pela médica assistente, encontra-se em situação crítica, com risco para perda total da visão. Faz uso de bengala para deambulação e, apesar de sua visão ser mensurável nos exames de acuidade visual, campo visual e microperimetria, e ser atestada a presença de camada de células que correspondem aos fotorreceptores viáveis da área macular, considera-se que a parte autora apresenta cegueira legal. Diante do quadro foi prescrito tratamento com voretigêno neparvoveque, tecnologia pleiteada em processo.

As distrofias hereditárias da retina (DHRs) representam um grupo de doenças heterogêneas e raras que afetam a visão, as quais são caracterizadas pela lenta e progressiva degeneração da retina e estão frequentemente associadas à cegueira (1). Estima-se que cerca de 200 mil e 4,5 milhões pessoas sejam afetadas pelas DHRs nos Estados Unidos e no mundo, respectivamente (2). Dentre os diferentes tipos de DHRs, destacam-se aquelas relacionadas à mutação bialélica do gene RPE65 (retinal pigment epithelium 65), proteína responsável pela regeneração do cromóforo ativo necessário para a absorção da luz nas células fotorreceptoras da retina. Tal mutação pode levar ao desenvolvimento de duas principais DHRs: amaurose congênita de Leber (ACL) e retinite pigmentosa ou retinose pigmentar (RP) (1,2).

A ACL é uma doença autossômica recessiva caracterizada pela perda visual ao nascimento ou nos primeiros anos de vida, redução do campo visual, nistagmo (movimentos involuntários dos olhos), cegueira noturna e grave redução das respostas à eletrorretinografia (3). Apesar de rara, a ACL representa uma das causas mais comuns de cegueira hereditária em crianças no mundo (2). No Brasil, um estudo observacional publicado em 2018 revelou que, dos pacientes que apresentaram testes genéticos positivos (n=400/1246), 4% estavam relacionados à mutação do gene RPE65, dos quais todos apresentavam o diagnóstico de ACL (4). O diagnóstico das DHRs é realizado por meio de exames clínicos, incluindo a avaliação médica dos sinais e sintomas associados a testes oftalmológicos, eletrorretinograma, imagens de tomografia de coerência óptica. Especificamente para as DHRs associadas à mutação bialélica do gene RPE65, deve-se fazer teste genético para confirmação da mutação (5).

Retardar a progressão da doença, evitar complicações, propor estratégias terapêuticas para melhorar o uso da visão residual e até mesmo restaurar alguma visão, quando possível, representam os principais objetivos do tratamento das DHRs. Porém, até o presente momento, não há cura para estas doenças, sendo o tratamento de suporte o atualmente empregado, tanto no setor público quanto privado (6). Estudos recentes vêm sendo realizados utilizando terapias gênicas como opções terapêuticas para as DHRs, as quais consistem na inserção de material genético exógeno em células de um indivíduo com finalidade terapêutica, objetivando promover correções da mutação genética, ou ainda modificações genéticas que removam a atividade deletéria do produto do gene mutante (7).

No âmbito da saúde pública no Brasil, os planos elaborados às pessoas com deficiência envolvem estratégias de educação e inclusão dos pacientes na sociedade. Como terapia de

suporte, e a reabilitação de pessoas com deficiência visual pode incluir consulta oftalmológica, orientação de mobilidade e orientação para uso funcional de recursos para baixa visão, entre outras estratégias realizadas por equipes multiprofissionais.