



GER
GRUPO DE
ESTUDOS
DA RETINA
PORTUGAL

RETINA.PT

Registo Nacional de Doenças da Retina

Relatório de Execução
Junho 2024

RETINA.PT

Registo Nacional de Doenças da Retina

Relatório de Execução
Junho 2024

APOIOS



ÍNDICE

1. Descrição sumária do Retina.PT (retina.com.pt)
2. Lista de publicações baseadas em dados do Retina.PT
3. Projetos de investigação a decorrer baseados no Retina.PT
4. Breve caracterização dos centros, número de doentes e patologias
5. Conclusão
6. Bibliografia

1. Descrição sumária do Retina.PT (retina.com.pt)

A base de dados das doenças da retina de Portugal (Retina.PT) foi desenvolvida pelo GER – Grupo de Estudos da Retina de Portugal. Trata-se de um registo nacional de doenças da retina que tem como principais objetivos:

1. Registrar dados da prática clínica de doentes em seguimento/tratamento para diversas doenças da retina
2. Agrupar informação clínica sobre patologias e tratamentos nesta área, permitindo o estudo e conhecimento mais aprofundado sobre as doenças da retina, a sua prevalência, tratamentos, progressão (história natural) e prognóstico

O registo de dados na plataforma é aberto a todos os Oftalmologistas que exerçam em hospitais públicos nacionais ou clínicas privadas, que sigam e tratem doentes com patologias da retina e que pretendam aderir a esta iniciativa. O Retina.PT tem o apoio da Sociedade Portuguesa de Oftalmologia (SPO).

Não há benefícios financeiros diretos com a participação neste registo nacional de doenças da retina e também não há custos acrescidos, uma vez que se trata apenas de uma recolha/registo de dados no âmbito da prática clínica habitual. O benefício será sempre clínico e científico, abrindo portas à investigação multicêntrica, estudos da iniciativa do investigador e obtenção de dados de vida real.

Aprovações e considerações éticas

Este registo está aprovado pela Comissão Nacional de Proteção de Dados. Os centros participantes têm de obter aprovação da Comissão de Ética Local antes de poder iniciar a introdução de dados. A responsabilidade do pedido de aprovação é do Investigador Responsável de cada centro. O GER disponibiliza ao Investigador Responsável um conjunto de documentos base para esse processo de submissão que inclui: ofício draft, nome e morada do promotor e investigador responsável, protocolo, consentimento informado, autorização CNPD e resumo do projeto. Os documentos / processo terão de ser completos e ajustados às exigências de cada Comissão de Ética.

Este registo deve ser conduzido em cada centro em total concordância com as Boas Práticas Clínicas.



Recrutamento de doentes

Qualquer doente em seguimento ou em tratamento de doença(s) da retina, que dê autorização para registar os seus dados clínicos nesta base de dados nacional através do consentimento informado, poderá ser incluído no Retina.PT. A decisão de participar ou não no estudo não deverá influenciar a relação habitual que o doente tem com o médico, nem acarretar alterações no acesso ao tratamento e seguimento médicos.

A recolha de consentimento expresso do utente é mandatária, usando para isso o modelo de Consentimento Informado que é disponibilizado pelo GER, que pode ser guardado na página do doente, fazendo o *upload* do documento assinado. A obtenção do Consentimento Informado é da responsabilidade do Médico/Investigador que está a fazer a recolha de dados e que deve: transmitir ao doente o objetivo do registo nacional de doenças da retina e o que implica para ele/a a participação neste registo; explicar que os dados serão tratados de forma anónima e confidencial, e que caso concorde participar, pode a qualquer altura mudar de opinião; explicar que a decisão de participar ou não no estudo não acarreta riscos ou inconvenientes e não influenciará a relação médico-doente, nem acarretará alterações no acesso ao tratamento e seguimento médico; e fornecer contactos de apoio ao doente.

No caso de menor de idade ou maior incapaz de dar consentimento informado ou esclarecido, terá de ser obtida autorização do representante/testemunha, através de assinatura do mesmo modelo de consentimento informado.

Tratamento e propriedade dos dados

Os dados serão tratados de forma anónima e confidencial e não serão analisados individualmente, mas agrupados com os dados de pessoas com doenças da retina a nível nacional. Os dados obtidos em cada centro são propriedade desse centro/Investigador.

Módulo IRD-PT

O módulo IRD-PT¹ está incluído no Retina.PT e serve como registo clínico e genético de doentes com patologia hereditária da retina. A colheita de dados no IRD-PT é diferente e obedece a questões muito específicas destas patologias. O utilizador tem à sua disposição 2 *Patient Reported Outcomes* (PROs) específicos para distrofias da retina, previamente traduzidos e validados para Português². Além disso, há uma área de análise de dados e produção de gráficos e tabelas em tempo real.

Financiamento

O financiamento do Retina.PT (retina.com.pt) advém de apoios da indústria. Este financiamento é fundamental para o suporte informático, manutenção do *data center* e implementação de melhorias no registo.



2. Lista de publicações baseadas em dados do Retina.PT

TÍTULO	REVISTA	ANO	DOI
Design, development and deployment of a web-based interoperable registry for inherited retinal dystrophies in Portugal: the IRD-PT	Orphanet J Rare Dis	2020	10.1186/s13023-020-01591-6
Clinical/Demographic Functional Testing and Multimodal Imaging Differences between Genetically Solved and Unsolved Retinitis Pigmentosa	Ophthalmologica	2022	10.1159/000520305
Frequency of cystoid macular edema and vitreomacular interface disorders in genetically solved syndromic and non-syndromic retinitis pigmentosa	Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol	2022	10.1007/s00417-022-05649-y
EYS-Associated Sector Retinitis Pigmentosa	Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol	2022	10.1007/s00417-021-05411-w
Genomic Landscape and Natural History of Sector Retinitis Pigmentosa	Oftalmologia	2022	10.48560/rsपो.25958
Molecular and Multimodal Retinal Imaging Findings in a Multicentric Portuguese Cohort of Stargardt Disease	Oftalmologia	2022	10.48560/rsपो.25968
Challenges, facilitators and barriers to the adoption and use of a web-based national IRD registry: lessons learned from the IRD-PT registry	Orphanet J Rare Dis	2022	10.1186/s13023-022-02489-1
Self-reported visual function and psychosocial impact of visual loss in EYS-associated retinal degeneration in a Portuguese population	Ophthalmic Genet	2023	10.1080/13816810.2023.2191708
Eyes Shut Homolog-Associated Retinal Degeneration: Natural History, Genetic Landscape, and Phenotypic Spectrum	Ophthalmol Retina	2023	10.1016/j.oret.2023.02.001
Genetic spectrum, retinal phenotype, and peripapillary RNFL thickness in RPGR heterozygotes	Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol	2023	10.1007/s00417-022-05809-0
Mutational Spectrum, Ocular and Olfactory Phenotypes of CNGB1-Related RP-Olfactory Dysfunction Syndrome in a Multiethnic Cohort	Genes (Basel)	2023	10.3390/genes14040830
ILUVIEN® in diabetic macular edema that persists or recurs despite treatment: Results from the Retina.PT® RIVER audit	Eur J Ophthalmol	2023	10.1177/11206721231217525
Genetic profile of syndromic retinitis pigmentosa in Portugal	Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol	2024	10.1007/s00417-023-06360-2
Mutational spectrum and deep phenotyping in Pseudoxanthoma Elasticum: Findings from a Portuguese cohort	Eur J Ophthalmol	2024	10.1177/11206721241247676
Prognostic impact of hyperreflective foci in nonsyndromic retinitis pigmentosa	Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol	2024	10.1007/s00417-024-06474-1
The socioeconomic epidemiology of Inherited Retinal Diseases in Portugal	Orphanet J Rare Dis	2024	10.1186/s13023-024-03161-6
Genotype-phenotype severity correlation in a multicentric Portuguese cohort of ABCA4-associated retinopathy	AJO International	2024	10.1016/j.ajoint.2024.100029

3. Projetos de Investigação a decorrer baseados no Retina.PT

Retina.PT

- ALLEVI8 - An observational, nationwide study to investigate aflibercept 8 mg real-world safety, effectiveness and potential to alleviate injection burden in DME and nAMD
- UPDATE - ozUrdex use in Portugal for DiAbeTic Macular Edema
- Projeto INSIGHT – Bayer & GER que envolve o desenvolvimento de trabalhos de investigação multicêntricos por internos de Oftalmologia e que tenham por base a utilização do Retina.PT
- Real-world study of faricimab in nAMD, DME and RVO: a Portuguese case series

IRD-PT

- Exploring self-reported visual function and vision-related anxiety in patients with RPGR-associated retinal degeneration
- Unraveling the genetic spectrum of inherited deaf-blindness in Portugal
- Hyperreflective ganglion cell layer band in a large cohort of non-syndromic retinitis pigmentosa: frequency and clinical correlations
- Clinical spectrum and genetic landscape of Inherited Retinal Diseases in Portugal: pooled data from the nationwide IRD-PT registry (retina.com.pt)
- Correlations between patient-reported outcome measures, structural and visual function parameters in Retinitis Pigmentosa



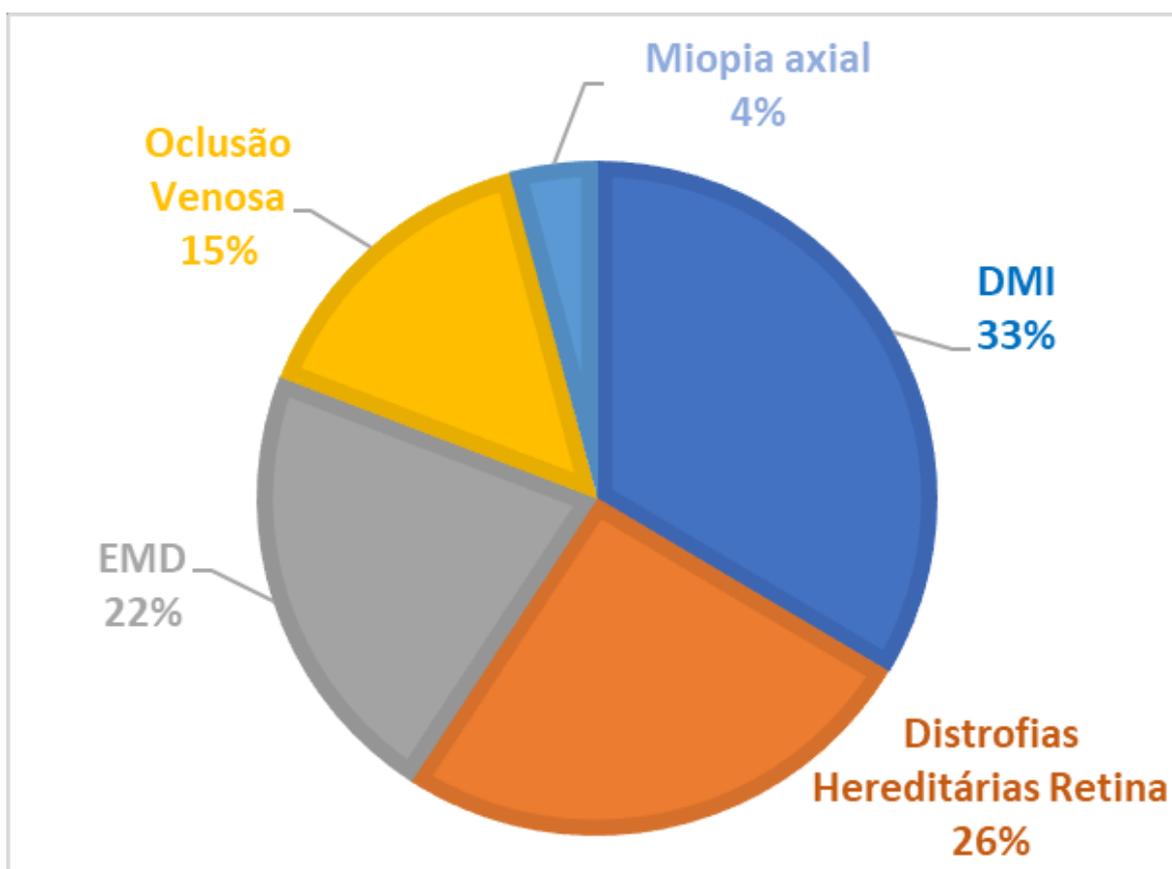
4. Breve caracterização dos centros, número de doentes e patologias

Estatísticas Globais

Nº Total de centros com dados: 12
Nº Total de médicos com dados: 38
Nº Total de doentes incluídos: 7042
Nº Total de consultas: 95888

(data de acesso 12/05/2024)

Patologias mais prevalentes com dados no Retina.PT



5. Conclusão

Desde a sua criação, o Retina.PT tem sido crucial para um número cada vez maior de projetos de investigação clínica, traduzindo-se num exponencial crescimento de publicações científicas, permitindo dar visibilidade a um projeto de grande impacto e com um enorme potencial científico para o futuro.

O GER continua empenhado em otimizar a colheita de dados, promover a investigação multicêntrica com dados da plataforma e aumentar o número de estudos da iniciativa do investigador. À medida que o registo cresce, o foco do GER mantém-se na qualidade dos dados registados e na sustentabilidade do registo a longo prazo. O apoio da Indústria tem sido fulcral para manter o funcionamento do Retina.PT.



6. Bibliografia

1. Marques JP, Carvalho AL, Henriques J, et al. Design, development and deployment of a web-based interoperable registry for inherited retinal dystrophies in Portugal: the IRD-PT. *Orphanet J Rare Dis* 2020; 15: 304. 20201027. DOI: 10.1186/s13023-020-01591-6.
2. Marques JP, Bernardes L, Oliveira C, et al. Portuguese translation and linguistic validation of the Michigan Retinal Degeneration Questionnaire and the Michigan Vision-Related Anxiety Questionnaire in a cohort with inherited retinal degenerations. *Ophthalmic Genet* 2022; 43: 137-139. 20220112. DOI: 10.1080/13816810.2022.2025609.

Relatório emitido em 15 de julho de 2024,

Prof. Doutor João Figueira
Presidente AOGER

Prof. Doutor João Pedro Marques
Tesoureiro AOGER