

Retina flash 9 Novembre 2017

Carissimi lettori, buongiorno! oggi portiamo le informazioni dal Congresso SIOG che si è svolto a Napoli il 20 e 21 Ottobre, e le novità per accedere alla Sala Blu della Rete Ferroviaria Italiana

Buona lettura!

Congresso SIOG Napoli 20/21 Ottobre 2017

Relazione a cura della dott.ssa Cristiana Marchese

Si è svolto il 20 e 21 ottobre a Napoli nella splendida chiesa annessa al monastero e al chiostro di san Marcellino, il 7° Congresso della Società Italiana di Oftalmologia Genetica, organizzato dalla Professoressa Francesca Simonelli.

Il Congresso si è svolto con il supporto di numerose aziende farmaceutiche e con il supporto dell'associazione Retina Italia e della associazione Stargardt.

Al congresso hanno partecipato numerosi ricercatori italiani e stranieri e numerosi pazienti.

La prima giornata è stata dedicata alle reti europee per le malattie rare.

Si tratta di 24 reti che toccano altrettante aree tematiche inerenti le malattie rare e una delle quali è dedicata alle malattie rare dell'occhio.

Gli scopi delle reti sono numerosi:

1. migliorare il percorso diagnostico creando delle cliniche virtuali nelle quali specialisti di varie nazioni valutano i casi clinici
2. ridurre le disuguaglianze di accesso alla diagnosi, alla cura e i livelli di fra i pazienti che vivono nei diversi stati
3. ridurre il tempo necessario ad arrivare a una diagnosi
4. fornire una diagnosi a chi ancora non la ha
5. rendere disponibili i test genetici
6. rendere più semplice l'accesso alle sperimentazioni cliniche
7. facilitare l'innovazione e la ricerca
8. produrre strumenti per l'educazione e per la comunicazione



Nella mappa sono riportati i centri che fanno parte della rete ERN-EYE quella sulle malattie rare dell'occhio.

In Italia sono stati individuati 6 centri:

- AO U, Seconda Università di Napoli (prof.ssa Francesca Simonelli),
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma (dr. Buzonetti),
- AOU Careggi di Firenze (dr. Sodi) e ben tre centri veneti : Fondazione Banca degli occhi - Mestre (- dr. Rapizzi),
- AOU Padova- (dr.ssa Suppiej) e
- ULSS6 Camposampiero (prof. Parmeggiani).

Le aree sulle quali dovranno lavorare i gruppi saranno la clinica, l'epidemiologia, la creazione di registri, la diagnosi genetica, l'aspetto sociale, l'educazione, la ricerca, la produzione e la diffusione di linee guida e si prevede il raggiungimenti della piena operatività nel 2021.

Nel corso del congresso i responsabili dei centri Italiani hanno illustrato la loro attività e la loro organizzazione.

Il giorno successivo è invece stato dedicato agli esami diagnostici sia di base, che di approfondimento in grado di valutare in modo preciso la funzione dei coni e dei bastoncelli e gli esami eseguibili agevolmente anche nei bambini. Si è quindi parlato del trattamento delle distrofie retiniche.

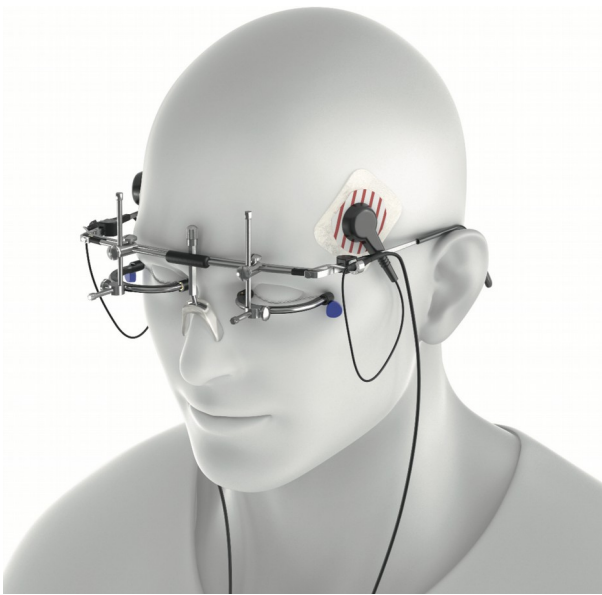
Sono in corso numerose altre sperimentazioni di terapia genica, oltre al noto successo ottenuto dal gruppo della prof.ssa Bennet con la quale ha collaborato anche il gruppo della prof.ssa Simonelli, della terapia genica per i pazienti con amaurosi congenita di Leber causata da mutazioni del gene RPE65, terapia per la quale dovrebbe a breve essere ottenuta l'approvazione all'immissione in commercio dall'ente regolatore degli Stati Uniti (FDA).

Di alcune sperimentazioni di terapia genica è stato illustrato il razionale ad es. quello per i pazienti con mutazioni del gene RPGR (che causano una forma di retinite pigmentosa legata all'X), per la malattia di Stargardt illustrata dalla dottoressa Audo di Parigi, e sono state illustrate altre strategie che sfruttano il tipo di mutazione come nel caso del gene CEP290 e per il quale dovrebbero a breve iniziare sperimentazioni sia in Europa, sia negli Stati Uniti.

Sono anche state descritte dal prof. Alberto Auricchio strategie particolari per i geni di grandi dimensioni. Anche per la forma neovascolare (umida) della degenerazione maculare legata all'età è possibile una terapia genica che si basa sul principio di far produrre dalle cellule retiniche una molecola che blocchi il VEGF liberando così i pazienti dalla necessità di sottoporsi a periodiche iniezioni nell'occhio.

Il prof. Rizzo di Firenze e il prof. Zrenner hanno quindi illustrato i risultati sulla funzione visiva dei pazienti trattati con protesi retiniche elettroniche. Si tratta di due diversi tipi di protesi che differiscono sia per la sede nella quale vengono posizionate, sopra o sotto la retina, sia per la definizione che il paziente può raggiungere e per il principio di funzionamento che richiede o non richiede l'uso di occhiali con telecamera sulla montatura.

Altri trattamenti di recente immissione in commercio sono quello con Idebenone (Raxone) per i pazienti con Neuropatia ottica ereditaria di Leber. Il farmaco si assume per bocca e al più presto dall'insorgenza dei sintomi e continuato per un anno, prima di valutarne gli effetti. Da settembre 2017 il Raxone è in fascia A e può essere prescritto solo dagli ospedali o da specialisti oculisti o neurologi che lavorino presso centri regionali accreditati per la diagnosi e il trattamento della neuropatia ereditaria ottica di Leber (LHON).



Il prof. Zrenner ha quindi illustrato il dispositivo per la stimolazione elettrica transcorneale (Okustim) in pazienti con retinite pigmentosa che abbiano ancora la funzione visiva conservata. La stimolazione è di 30 minuti a settimana. Questo trattamento sembra rallentare il decorso della retinite pigmentosa quando confrontato al placebo. La intensità ottimale della stimolazione elettrica varia da paziente a paziente e deve essere messa a punto da un oculista esperto nell'utilizzo del dispositivo. Il trattamento deve essere fatto nei tempi e con la frequenza stabiliti e non vi è vantaggio a aumentare tempo e frequenza delle stimolazioni.

L'apparecchio è in commercio e sarà sperimentato dal sistema sanitario tedesco che deciderà in base ai risultati se renderlo disponibile ai pazienti con RP.

Un rappresentante della azienda Dompè ha quindi brevemente comunicato che sarà messo in commercio il collirio a base di hrNGF (Cenegermin) per il trattamento della cheratite neurotrofica. La concentrazione di hrNGF è molto

bassa e quindi questo collirio **NON** ha nessuna utilità per le distrofie retiniche in quanto la bassa concentrazione non consente al principio attivo di raggiungere la retina. La azienda prenderà accordi con alcuni ricercatori per continuare la sperimentazione sui pazienti con distrofie retiniche e si è detta disponibile a fornire a questi ricercatori il collirio alla concentrazione ottimale di principio attivo tale da garantire che il principio attivo raggiunga la retina. Alla conclusione del convegno Assia Andrao presidente della associazione Retina Italia onlus e il sig. Emilio Paone presidente della Associazione Italiana Stargardt, hanno illustrato le istanze dei pazienti con distrofie retiniche e ribadito il ruolo delle associazioni nello stimolare la ricerca per arrivare a un trattamento di queste malattie. Anche il giorno precedente era stato sottolineato il ruolo importante delle associazioni dei pazienti nelle reti europee per le malattie rare.

Dopo che i medici hanno risposto alle domande poste da alcuni pazienti, la Prof.ssa Simonelli ha espresso il suo ringraziamento a tutti i partecipanti e chiuso i lavori.

Sala Blu, ora i servizi per i viaggiatori disabili si prenotano anche online

Redattore Sociale del 29-10-2017

Più semplice e più veloce, per i viaggiatori con disabilità, prenotare i servizi di assistenza in stazione: le novità sono state illustrate alle associazioni delle persone con disabilità nel corso di un incontro.

ROMA. Da oggi sarà più semplice, più rapido e più comodo, per i viaggiatori con disabilità o i loro accompagnatori, accedere ai servizi di assistenza della Sala Blu nelle stazioni ferroviarie gestite da Rfi: la prenotazione potrà infatti avvenire online. Una novità importante, di cui beneficerà una consistente platea: basti pensare che nel 2016 sono stati oltre 300mila i servizi di assistenza erogati dalle Sale Blu alle persone a ridotta mobilità. Nei primi nove mesi del 2017 quasi 240mila. Le caratteristiche del nuovo sistema sono state

illustrate durante un incontro tra i responsabili di Rfi e i delegati nazionali delle principali associazioni e federazioni che rappresentano le persone con disabilità e con le quali FS Italiane intrattiene costanti rapporti. All'incontro erano presenti anche i responsabili di Centostazioni e GSRail, altre società del Gruppo FS cui compete la gestione delle aree di stazione funzionali al servizio viaggiatori.

Sala Blu online. Sala Blu on line è un sistema che consente di prenotare via web, con un preavviso minimo di 24 ore, i servizi di assistenza per le persone con disabilità e a ridotta mobilità. La nuova sezione – progettata secondo i criteri dell'accessibilità e dell'usabilità dei sistemi informatici – è stata preventivamente testata dalle principali associazioni di categoria e ha ricevuto la certificazione della Fondazione ASPHI Onlus, che promuove l'utilizzo delle tecnologie digitali a supporto delle persone con disabilità. I viaggiatori possono così risparmiare tempo, registrando i propri dati anagrafici, i contatti e le specifiche esigenze di viaggio e conservando le credenziali di accesso al portale.

Sala Blu on line è un ulteriore strumento messo a disposizione da Rfi per i viaggiatori a mobilità ridotta, in conformità alle condizioni previste dal Regolamento Europeo relativo ai diritti e agli obblighi dei passeggeri del trasporto ferroviario, in un'ottica di miglioramento continuo e maggiore attenzione all'esperienza complessiva di viaggio. Il circuito servito dalle Sale Blu comprende oltre 270 stazioni su tutto il territorio nazionale, e opera attraverso 14 centri presenti nelle principali stazioni italiane (Ancona, Bari, Bologna, Firenze Santa Maria Novella, Genova Principe, Messina Centrale, Napoli Centrale, Reggio Calabria, Roma Termini, Torino Porta Nuova, Trieste Centrale, Venezia Santa Lucia e Verona Porta Nuova), aperti tutti i giorni dalle 6:45 alle 21:30.

Per la prenotazione rimangono attivi anche tutti gli altri canali preesistenti: invio di una mail ad una delle 14 Sale Blu; recarsi direttamente in una della 14 Sale Blu dalle ore 6:45 alle 21:30 tutti i giorni, festivi inclusi; telefonare a una delle 14 Sale Blu dalle ore 6:45 alle 21:30 tutti i giorni, festivi inclusi, tramite

numero verde gratuito 800 90 60 60 raggiungibile da telefono fisso; numero nazionale a tariffazione ordinaria 02.32.32.32 raggiungibile da telefono fisso e mobile.

Maggiori informazioni sui servizi delle Sale Blu sono disponibili sul sito di Rfi.