

RETINA ITALIA ONLUS

Largo Volontari del Sangue, 1 - 20133 Milano - Tel. 02.66.91.744 - Cell. 335.83.60.470

ASSOCIAZIONI ADERENTI:

A.I.R.P.I. Onlus

Presidente: Maria Luisa Gargiulo
Casella Postale 4135 - Roma
Tel. 388.9321039
E-mail: airpi@tiscali.it

RP TRIVENETO Onlus

Presidente: Guido De Checchi
Via Verdi 7 - 36030 Lugo di Vicenza (VI)
Tel. 0445.325164 - Fax 0445.395940
E-mail: raboroberto@libero.it

ATRI TOSCANA Onlus

Presidente: Simone Vannini
Via Del Paradiso, 55 - 50013 Campi Bisenzio (FI)
Tel. 055.89.51.998
E-mail: info@atritoscana.it
Sito: www.atritoscana.it

APRP PUGLIA Onlus

Presidente: Gianfranco Taurino
Policlinico di Bari - Divisione Oculistica
Piazza Giulio Cesare, 11 - 70124 Bari
Tel. 347.33.16.733 - E-mail: info@rppuglia.org
Sito web: www.rppuglia.org

RP ITALIA Onlus - Lombardia

Presidente: Elio Borgonovi
Piazza Quattro Novembre, 4 - 20124 Milano
Tel. 02.67.07.08.25 - Fax 02.67.07.08.24
E-mail: rplombardia@gmail.com

RETINA CALABRIA

Presidente: Carmela Petrelli
Via Roma - p. S. Ippolito 173
89013 Gioia Tauro (RC)
E-mail: retinacalabria@email.it

RETINA CAMPANIA Onlus

Presidente: Marco Colato
Via S. Pansini n. 5, Napoli
Tel. 388 3648570
E-mail: info@retinacampania.it
www.retinacampania.it

ANS. ASS. SUBVEDENTI Onlus

Presidente: Carla Mondolfo
Via L.go Volontari del Sangue, 1 - 20100
Milano Telefono e Fax 02.70.63.28.50
E-mail: info@subvedenti.it
Sito web: www.subvedenti.it

ADV Associazione Disabili Visivi

Presidente: Giulio Nardone
Via Lima, 22 - 00198 Roma
Tel. 06.85.50.260 - Fax 06.88.40.490
E-mail: presidenza@disabilivisivi.it
Sito web: www.disabilivisivi.it

SOMMARIO

Lumen 65 - I quadrimestre 2015

Editoriale Simboli di Carlo Parolini	4
Ricordo di Franco Bompreszi	5
Convocazione Assemblea dei Soci	6
Dossier: Relazione dello stato dell'arte degli approcci terapeutici sperimentali per le distrofie retiniche ereditarie A cura di Prof.ssa Francesca Simonelli e Prof. Francesco Testa	10
EXPO 2015	13
Notizie dal Mondo Scientifico Traduzione a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese	15

DIRETTORE RESPONSABILE: Carlo Parolini

COMITATO DI REDAZIONE: Assia Andrao - Carla Mondolfo - Carlo Parolini - Cristiana Marchese

GRAFICA E STAMPA: Edizioni Tip.Le.Co. - Via Salotti, 37 - 29121 Piacenza (PC) - info@tipleco.com

EDITO DA: Retina Italia Onlus, Largo Volontari del Sangue, 1 - 20133 Milano - Tel.: 02.66.91.744
Fax: 02.67.07.08.24 - cell.335.83.60.470 - Sito: www.retinaitalia.org - E-mail: info@retinaitalia.org

Registrato presso il Tribunale di Milano il 4 luglio 1990, con n° 450

Autorizzo Retina Italia Onlus a inserire il mio nominativo nell'elenco dei lettori di LUMEN, ai sensi dell'art. 13 della legge 675/96, potrò farlo depennare in ogni momento barrando la seguente casella: MI OPPONGO

Editoriale

SIMBOLI

di Carlo Parolini

Appartenere a una particolare categoria di persone con obiettive limitazioni sensoriali comporta la necessità di oltrepassare le geometrie confinanti del reale fatto materia, rivolgendo da un lato la mente alle costruzioni della libera associazione fantastica, dall'altro, all'identificazione di ciò che si vorrebbe avvenisse.

Ecco quindi, dare corpo al desiderio, qui inteso nella sua accezione etimologica, dall'espressione latina "de sideris". Dalle stelle ci aspettiamo la soluzione dei nostri problemi: ritorno inconscio a là da cui proveniamo.

"La grandezza dell'uomo sta nel-

l'essere un ponte, non un fine" (Nietzsche): è il sogno che si fa energia di azione, concretamente esprimendosi anche nel progredire della ricerca medico-scientifica.

Possediamo anche immagini fisse mentali, che ci ossessionano nella loro ritmata ripetitività; sono simboli per la cui decifrazione occorre servirsi di chiavi, diversificate individualmente, derivanti dalla complessità esistenziale di ciascuno: fede religiosa, credo politico, pensiero filosofico, fruizione artistica ...

Ecco che allora il simbolo diviene fonte di vitalità. ■

CIAO FRANCO

Ricordo di Franco Bompreszi

Franco Bompreszi il 18 Dicembre, ci ha lasciati dopo una grave malattia. Scrittore, giornalista, presidente di Ledha (lega per la difesa dei diritti delle persone con disabilità), direttore responsabile di Superando, firma del Corriere della Sera, e... grande interista.

Protagonista di innumerevoli battaglie per i diritti delle persone con disabilità, è stato maestro di vita perché ci ha indicato la condotta da seguire, i veri traguardi da raggiungere: l'inclusione sociale, il superamento dei pregiudizi e del paternalismo, e la rivendicazione della dignità e rispetto delle persone con disabilità. Lo ha fatto cercando sempre il confronto con tutti, confidando nella volontà delle persone a voler migliorare questa società, lo ha fatto con ottimismo e sempre con parole di incoraggiamento per tutti nei momenti di difficoltà, lo ha fatto con rigore ma mitigando i conflitti nella ricerca costante di un dialogo sempre aperto con tutti.

Verranno scritte migliaia di parole, verranno pronunciati mille discorsi, ma nulla riuscirà a riempire il suo silenzio.



Ci mancano già il suo coraggio, la sua determinazione, il suo sorriso, i suoi consigli, le sue critiche, che resteranno patrimonio non solo di coloro che lo hanno conosciuto, ma di tutti attraverso la sua opera.

Ci ha lasciato anche i suoi sogni, che a piccoli passi tutti insieme ci impegneremo a realizzare.

Grazie Franco, di averci voluto bene. ■

Assia Andrao



Retina Italia Onlus

Associazione Nazionale per la lotta alle distrofie retiniche

Milano, 20 Marzo 2015

A tutti gli Associati – Loro sedi

Oggetto: Convocazione Assemblea ordinaria dei soci di Retina Italia onlus

Nel giorno 17 Aprile 2015 alle ore 5.00 in prima convocazione e

18 Aprile 2015 alle ore 9.30 in seconda convocazione

a MILANO : **presso** : Hotel Starshotel Echo - viale Andrea Doria, 4

e in contemporanea e collegamento a:

- **FIRENZE** **presso** : Centro CIS Meeting via Fiume, 7

e

- **PALERMO** **presso**: Hotel JOLI – Via Michele Amari,11

è convocata l'Assemblea Ordinaria dei soci Retina Italia onlus con il seguente ordine del giorno:

- Registrazione partecipanti e apertura lavori
- Aggiornamento scientifico
- Relazione morale del presidente
- Approvazione del bilancio consuntivo al 31/12/2014
- Presentazione documento programmatico del Consiglio Direttivo per il 2015
- Discussione
- Approvazione bilancio preventivo 2015
- Varie ed eventuali

La chiusura dei lavori è prevista per le ore 13.30

Il presidente

Assia Andrao

DELEGA

Io sottoscritto _____ delego il Signor _____

a rappresentarmi all'Assemblea di Retina Italia onlus del giorno 18 Aprile 2015 dando sin d'ora per rato e valido quanto egli deciderà in mia vece.

(data)

(firma)



ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA LOTTA ALLA RETINITE PIGMENTOSA E ALLE DISTROFIE
RETINICHE

Largo Volontari del Sangue 1 – 20133 Milano

Tel. 02.6691744 – Fax 02.67070824

<http://www.retinaitalia.org> - e-mail: info@retinaitalia.org

C/C Postale 1017321462 IBAN: IT 90 Q 0760101600001017321462

C/C Bancario BPM 4414 IBAN: IT 16 O 0558401602000000004414

Il /la sottoscritta/a	
Nato/a a	
Il (gg/mm/aa)	
Residente in Via /Piazza	
CAP	
Località	
Provincia	
Telefono	
Fax	
Cellulare	
E-mail	
Stato Civile	
Professione	
Paziente – Parente – o altro	
Patologia retinica	
Utilizzo Ausili tecnici (quali?)	
Desidero le informazioni – LUMEN	Giornale <input type="checkbox"/> e-mail-pdf <input type="checkbox"/> CD <input type="checkbox"/>

DICHIARA

Di voler aderire all'associazione Retina Italia Onlus in qualità di Socio

Il/la sottoscritto/a dichiara inoltre di condividere gli scopi sociali sanciti dallo statuto di Retina Italia Onlus e di rispettarli durante tutto il periodo dell'adesione.

Data _____

Firma

N.B. I dati saranno conformemente utilizzati ai sensi della Legge n. 196 del 2003 sui diritti personali

Retina Italia Onlus

**ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA LOTTA ALLA RETINITE PIGMENTOSA E ALLE DISTROFIE
RETINICHE**

Largo Volontari del Sangue 1 – 20133 Milano
Tel. 02.6691744 – Fax 02.67070824
<http://www.retinaitalia.org> - e-mail: info@retinaitalia.org

OGGETTO: Aggiornamento dell'informativa e richiesta di consenso al trattamento ai sensi e per gli effetti della nuova informativa degli artt. 13, 23 e 26 del D.LGS. 30.06.2003 n. 196, relativo alla tutela del trattamento dei dati personali

Il titolare dei trattamenti (RETINA ITALIA Onlus) Vi informa ai sensi e per gli effetti dell'art.13 del D.LGS. 196/2003 che:

- 1) Il suddetto D.LGS. prevede una serie di obblighi in capo a chi effettua "trattamenti" (cioè raccolta, registrazione, elaborazione, conservazione, comunicazione, diffusione, ecc.) di dati personali riferiti ad altri soggetti (C.D. "interessati");
- 2) Il trattamento dei Vostri dati personali di cui siamo in possesso o che Vi saranno richiesti o che ci verranno comunicati da Voi è svolto in esecuzione di:
 - obblighi legali: scritture e registrazioni obbligatorie;
- 3) Il trattamento avverrà con sistemi manuali e/o automatizzati atti a memorizzare, gestire e trasmettere i dati stessi, con logiche strettamente correlate alle finalità stesse dell'Associazione, sulla base dei dati in nostro possesso e con impegno da parte Vostra di comunicarci tempestivamente eventuali correzioni, integrazioni e/o aggiornamenti;
- 4) In occasione di tali trattamenti RETINA ITALIA Onlus può venire a conoscenza di dati che il D.LGS. 196/2003 definisce "sensibili" in quanto idonei, nel nostro caso, a rivelare uno stato di salute;
- 5) I Vostri dati potranno essere comunicati:
 - alla redazione della rivista "Lumen" c/o Retina Italia Onlus L.go Volontari del Sangue 1 20133 Milano (per l'invio gratuito del periodico)
 - al Segretario-Tesoriere di RETINA Italia Onlus (che assolve gli obblighi contabili della nostra associazione;
 - ai seguenti enti pubblici e privati, anche a seguito di ispezioni o verifiche: Amministrazione Finanziaria, organi di Polizia Tributaria, Autorità giudiziarie, Ispettorato del Lavoro, ASL, Enti Previdenziali;
 - a soggetti che possono accedere ai Vostri dati in forza di disposizioni di Legge o di normativa secondaria o comunitaria;
 - a soggetti autorizzati da Retina Italia Onlus (Soci, Volontari e/o soggetti terzi)
- 6) l'ambito di eventuale comunicazione dei dati sarà internazionale;
- 7) Non è prevista la possibilità di diffondere i dati stessi a soggetti indeterminati;
- 8) Il conferimento da parte Vostra dei predetti dati ha natura obbligatoria in relazione alle diverse finalità dei trattamenti.

In caso di Vostro rifiuto a conferire i dati o a consentire al loro trattamento ovvero alla loro comunicazione ne potrà derivare:

 - l'impossibilità di instaurare o proseguire il rapporto, ovvero di effettuare alcune operazioni se, i dati sono necessari all'esecuzione del rapporto o dell'operazione (esempio: invio di qualsiasi comunicazione e informazione per lettera o altro mezzo);
 - L'impossibilità di effettuare alcune operazioni che presuppongono la comunicazione dei dati a soggetti funzionalmente collegati all'esecuzione delle stesse;
 - La mancata comunicazione dei dati a soggetti che svolgono ulteriori attività, non funzionalmente collegate all'esecuzione del rapporto.
- 9) E' stato nominato responsabile del trattamento; - Andrao Assia, Presidente della nostra associazione;

10) Nei vostri confronti è previsto l'esercizio di alcuni diritti , in particolare di:

- conoscere l'esistenza o meno di dati personali che vi riguardano e la loro comunicazione in forma intelligibile;
- essere informato sul titolare, sulle finalità e sulle modalità del trattamento e sull'eventuale responsabile, sui soggetti o categorie di soggetti ai quali i dati personali possono essere comunicati;
- ottenere l'aggiornamento, la rettificazione o l'integrazione dei dati;
- ottenere la cancellazione, la trasformazione in forma anonima o il blocco degli stessi;
- opporsi per motivi legittimi al trattamento dei dati, salvi limiti stabiliti dalla legge;
- opporsi all'invio di materiale pubblicitario o per il compimento di ricerche di mercato o di comunicazione commerciale.

Il testo completo dell'art. 7 del D.LGS. 196/2003 relativo ai diritti dell'interessato è disponibile (su richiesta) presso la sede legale dell'Associazione oppure richiedendolo via e-mail a: info@retinaitalia.org

Vi preghiamo quindi di voler esprimere il Vostro consenso scritto ai predetti trattamenti e alle conseguenti possibili comunicazioni e/o diffusioni, nonché il Vostro impegno a comunicarci tempestivamente le eventuali variazioni dei dati in nostro possesso, facendoci pervenire con cortese sollecitudine copia della presente sottoscritta per accettazione e conferma.

Per conferma indicare i Vostri dati anagrafici in modo da riaggiornare i nostri file.

Compilare e firmare i campi seguenti solo se avete letto le due pagine precedenti allegate al presente modulo, dove vengono evidenziati gli articoli del D.LGS. 196 del 30 Giugno 2003.

Cognome _____

Nome _____

Residente a _____ Provincia _____ Via/Piazza _____ nr. _____

Cap _____ Nato/a a _____ Il _____

Data _____

Firma _____

Al fine di promuovere le nostre iniziative potreste ricevere materiale informativo, Via telefono, Fax o via e-mail, Vi preghiamo quindi di specificare, firmando e barrando la casella sottostante se si

esprime il proprio consenso

nega il proprio consenso

al ricevimento del materiale.

Data _____

Firma _____

Dossier

Relazione dello stato dell'arte degli approcci terapeutici sperimentali per le distrofie retiniche ereditarie

A cura di Prof.ssa Francesca Simonelli e Prof. Francesco Testa

Le applicazioni terapeutiche più recenti nelle degenerazioni retiniche ereditarie, che sono state valutate in studi clinici nell'uomo, riguardano le seguenti malattie:

- Amaurosi congenita di Leber
- Retinite pigmentosa
- Coroideremia
- Neurite ottica di Leber
- Malattia di Stargardt
- Sindrome di Usher
- Retinoschisi

I principali approcci terapeutici si basano su:

- Terapia genica
- Trapianto di linee cellulari
- Fattori di neuroprotezione
- Protesi retiniche

Terapia genica

La terapia genica è stata applicata con successo in cinque trial indipendenti di terapia genica per il trattamento della LCA tipo 2, ovvero dovuta mutazione nel gene RPE65.

I risultati incoraggianti di tali studi di fase I/II hanno motivato uno studio di fase III sponsorizzato dalla "Spark therapeutics" che sarà svolto e concluso nei prossimi anni.

Inoltre la sicurezza e l'efficacia della strategia di terapia genica hanno anche contribuito all'avvio di studi clinici

nell'uomo per diverse degenerazioni retiniche. In particolare sono in corso sperimentazioni di terapia genica, con impiego di vettori adenovirali associati, per la retinite pigmentosa legata a mutazione del gene MERTK, la Coroideremia, le Retinoschisi, X-linked.

Attualmente si è in attesa dei risultati preliminari del trattamento di 6 pazienti affetti da RD associata a MERTK (una forma recessiva della retinite pigmentosa), con visus non superiore ai 2/10, trattamento effettuato presso il King Khaled Eye Specialist Hospital Arabia Saudita. La conclusione definitiva dello studio è prevista per agosto 2023.

Un primo trial di terapia genica condotto a Londra (Moorfields Eye Hospital) su 6 pazienti maschi affetti da Coroideremia ha mostrato un miglioramento delle funzioni di entrambe le popolazioni fotorecettoriali rilevato da un incremento dell'acutezza visiva (incremento medio di 3,8 lettere) e della sensibilità retinica (incremento medio di 2,3 dB). Recentemente è in corso un secondo trial, sempre di fase I in un numero maggiore di pazienti (12 pazienti) in Canada (Università di

Alberta) i cui risultati preliminari sono attesi per dicembre 2018 si auspica posano confermare i risultati del precedente studio.

Negli Stati Uniti (NEI Bethesda, Maryland - USA) è in corso un trial di terapia genica per la Retinoschisi giovanile X-linked che prevede l'arruolamento fino a 100 pazienti con mutazione nel gene RS1, i risultati preliminari sono attesi per il 2018.

Inoltre sono attualmente in corso due studi clinici che prevedono l'utilizzo di un diverso vettore virale il lentivirus, per il trattamento di pazienti affetti da malattia di Stargardt legata a mutazione di gene ABCA4 (Stargen) e sindrome di Usher tipo I legata a mutazione del gene MYO7A (Ushstat). Entrambi gli studi prevedono un centro di reclutamento in Italia (Clinica oculistica - Seconda Università di Napoli) in Francia (Hospital National des Quinze-Vingt - Paris) nonché negli Stati Uniti (Casey Eye Institute - Oregon).

TERAPIE CELLULARI

Un recente studio di fase I/II per l'iniezione sottoretinica di sospensioni cellulari di RPE derivanti da cellule embrionali staminali umane, ha mostrato l'assenza di eventi avversi relativi al trapianto in 16 pazienti affetti da malattia di Stargardt, insieme ad un miglioramento dell'acutezza visiva solo in alcuni soggetti. Un secondo studio utilizzando le medesime linee cellulari in 16 pazienti con malattia di Stargardt è in corso presso il Moorfield Eye Hospital (Londra).

FATTORI DI NEUROPROTEZIONE

Una esperienza tutta italiana a partire dalla scoperta del fattore di crescita nervoso NGF da parte della Prof.ssa R.L. Montalcini.

È attualmente in corso uno studio multicentrico (Napoli, Firenze, Roma, Milano) per valutare la sicurezza e l'efficacia del NGF per il trattamento della Retinite pigmentosa.

Sono stati reclutati 50 pazienti (19 a Napoli), mostrando per ora un soddisfacente profilo di sicurezza. Quaranta soggetti hanno ricevuto il farmaco a diverse dosi mentre 10 hanno ricevuto il placebo che rappresenta il controllo. Lo studio prevedeva 6 mesi di trattamento con collirio contenente NGF e 6 mesi di follow-up. Al termine dei 12 mesi saranno disponibili i dati sull'efficacia del trattamento.

PROTESI RETINICHE

È attualmente approvato sia in Europa che in America, il Sistema di Protesi Retinica, chiamato Argus II, che mira a ripristinare una visione di base in individui che abbiano subito una profonda perdita della vista a causa di una degenerazione dello strato esterno della retina.

L'Argus II è il primo trattamento a lungo termine approvato per persone con Retinite Pigmentosa da grave a profonda. Non ci sono al momento in commercio altri dispositivi dello stesso tipo.

È in fase di svolgimento uno studio multicentrico internazionale, a braccio singolo, prospettico, che coinvolge 30 soggetti con follow-up di 2-10 anni. I

risultati preliminari hanno mostrato miglioramenti nella funzione visiva (localizzazione di oggetti, la discriminazione movimento, acuità visiva, riconoscimento dei caratteri, visione funzionale (orientamento e mobilità, attività della vita quotidiana), e qualità della vita (Functional Low - vision Observer Rated Assessment). Sinora, non sono registrati eventi avversi inattesi e il tasso di eventi avversi gravi è comparabile a quello

riportato in altri dispositivi oftalmici o procedure chirurgiche simili.

Molteplici centri di ricerca sia negli Stati Uniti che in Europa hanno investigato ed investigano questa tecnologia. In Italia, l'Argus II è stato o sarà impianto in Regione Toscana, Veneto e Campania, dove l'AOU Seconda Università degli Studi di Napoli è un centro qualificato per l'impianto. ■

EXPO 2015

Vi informiamo che è attivo il portale Expofacile.it che offre alle persone con disabilità tutte le informazioni necessarie alla loro partecipazione e visita all'EXPO.

Riportiamo il comunicato promosso e diffuso dalla Ledha e ripreso da superando.it che potrete a vostra volta diffondere per informare quante più persone possibile.

Se avrete necessità di ulteriori informazioni potrete scrivere a: info@expofacile.it

È online Expofacile.it

Il sito offre ai visitatori con disabilità le informazioni necessarie per muoversi in autonomia. Con itinerari turistici e schede informative sull'accessibilità di alberghi, ristoranti e musei.

È online, il portale promosso da Regione Lombardia e Comune di Milano, con il sostegno di UniCredit Foundation e realizzato dalle principali federazioni lombarde delle persone con disabilità, riunite negli Ats LEDHA e Ats UICI. Il sito offre informazioni, suggerimenti e consigli ai turisti con disabilità e con bisogni specifici che visiteranno Milano in occasione di Expo 2015. Expofacile.it è stato presentato mercoledì 4 marzo durante il convegno "I diritti delle persone con disabilità. A che punto siamo. Interventi, scelte, politiche" che si è svolto a Palazzo Marino nell'ambito del quarto Forum delle politiche sociali.

Expofacile.it vuole offrire ai visitatori

con disabilità le informazioni necessarie per muoversi in sicurezza e autonomia. Come molte metropoli, Milano non è una città totalmente accessibile, ma nemmeno "impossibile": con le giuste informazioni è possibile visitare EXPO 2015, Milano e le principali attrattive turistiche della Lombardia. Al momento Expofacile.it contiene le schede informative sull'accessibilità di un'ottantina di ristoranti e strutture alberghiere. Un database che verrà progressivamente implementato fino al 1° maggio, per arrivare a contenere 300 schede, comprendenti anche musei, chiese, cinema e teatri. Le informazioni sull'accessibilità sono state raccolte da operatori qualificati, che hanno utilizzato la metodologia di rilevazione certificata Village for All.

"Milano sconta un ritardo ventennale nelle politiche e negli interventi in tema di disabilità. È innanzitutto una rivoluzione culturale che stiamo portando avanti nella nostra città insieme alle associazioni, alle persone con disabilità e alle loro famiglie - ha spiegato Pierfrancesco Majorino, assessore alle Politiche sociali del Comune di Milano - Expo accessibile è una delle nostre sfide e i mesi dell'esposizione universale serviranno a costruire l'eredità di una città accessibile e pienamente inclusiva".

"Abbiamo deciso di lavorare assieme al Comune di Milano e alle associazioni delle persone con disabilità per

costruire percorsi informativi e di accessibilità che restino anche dopo Expo - spiega Giovanni Daverio, direttore generale Famiglia e solidarietà sociale di Regione Lombardia -. Ora l'invito è alle persone con disabilità: **“navigate il sito e dateci suggerimenti”**. Spiega Gabriele Favagrossa, coordinatore di Expofacile.it **“Punto di forza del sito, è la possibilità offerta agli utenti di avvalersi di un servizio di back office. Chi non trova sul sito le informazioni di cui ha bisogno può scriverci per avere una risposta personalizzata”**. Particolare attenzione è stata dedicata alla mobilità, attraverso la mappatura dell'accessibilità dei mezzi di trasporto e l'identificazione di nove itinerari turistico-culturali che daranno ai turisti con disabilità la possibilità di apprezzare la città di Milano. Le descrizioni relative agli itinerari, verranno ulteriormente perfezionate con informazioni e suggerimenti sull'acces-

sibilità dei percorsi pedonali. E con la possibilità di cliccare sul nome di diversi punti d'interesse (teatri, chiese e musei) per consultare schede di dettaglio sulle caratteristiche di accessibilità di ogni struttura.

“Expofacile.it vuole essere un laboratorio, un sito a disposizione della città da arricchire sempre più con nuove informazioni e segnalazioni.

Un patrimonio di accessibilità che, a conclusione di Expo, resterà a disposizione di tutti i cittadini”, conclude Gabriele Favagrossa.

“Noi ci occupiamo prevalentemente di impresa sociale e supportiamo startup. Ma Expofacile è un progetto che abbiamo finanziato con grandissima convinzione - commenta Maurizio Carrara, di UniCredit Foundation -. Perché è un progetto che lascerà ricadute positive sulla città anche dopo Expo”.

Per informazioni: info@expofacile.it ■

Notizie dal mondo scientifico

NOVITÀ

A cura di Dott.ssa Cristiana Marchese

DEGENERAZIONE MACULARE LEGATA ALL'ETÀ (AMD)

AMD e uso di aspirina

Sul numero di aprile 2014 della rivista *Investigative Ophthalmology & Visual Science* ricercatori del dipartimento di oculistica dell'università di Zhejiang, in Cina hanno pubblicato uno studio che prendeva in esame i risultati di vari precedenti studi relativi al rischio di degenerazione maculare senile nei soggetti che assumono aspirina. Questa analisi è stata esaustiva e ha valutato tutti gli studi sull'argomento scartando quelli di cattiva qualità. La analisi ha dimostrato che in generale non vi è una correlazione fra uso di aspirina e comparsa di degenerazione maculare senile (AMD) anche se in alcuni sottogruppi di pazienti si osserva un aumentato rischio della forma umida (neovascolare).

Fattori di rischio ambientali e AMD

Sul numero di Aprile 2014 della rivista *Ophthalmology* ricercatori islandesi e americani riportano i risultati di uno studio su una popolazione di quasi 3000 islandesi volto a identificare le cause ambientali associate allo sviluppo di AMD. In questa popolazione, la probabilità di essere affetti da AMD all'età di 85 anni è risultata essere del 57%. Oltre all'età risultano essere fattori di rischio il

fumo di sigaretta, i livelli di colesterolo HDL, l'indice di massa corporea, e il sesso femminile. I livelli elevati di HDL si associano alla forma atrofica di maculopatia.

Una nuova strategia per il trattamento della AMD

Sul numero di maggio 2014 della rivista *British Journal of Pharmacology* ricercatori Giapponesi descrivono il potenziale utilizzo di una categoria di farmaci, gli antagonisti del recettore H4 dell'istamina, nel trattamento della forma neovascolare della maculopatia. Esperimenti eseguiti sui topi e su retine umane hanno dimostrato che questo recettore viene espresso nelle cellule (macrofagi) di retine di pazienti con AMD. Bloccare l'espressione di questo recettore nel topo è stato in grado di prevenire la perdita di liquido dai neovasi. Questa potrebbe essere quindi una nuova strategia terapeutica.

GLAUCOMA

Sulla prestigiosa rivista *JAMA* è stato pubblicato a maggio 2014 un articolo scritto da ricercatori americani e giapponesi che fa il punto sul glaucoma.

Il glaucoma è una importante causa di perdita irreversibile della vista. Poiché è asintomatico fino a uno stadio molto tardivo della malattia, la diagnosi è

spesso fatta con ritardo. Il glaucoma è caratterizzato dalla perdita di un gruppo di cellule della retina, le cellule gangliari, che sono quelle i cui prolungamenti formano il nervo ottico. Una elevata pressione all'interno dell'occhio danneggia queste cellule, anche se si ritiene che altri fattori contribuiscano al danno. Ridurre la pressione all'interno dell'occhio è l'unico trattamento efficace ed è inizialmente medico, ma può anche essere chirurgico.

È quindi importante che i medici di famiglia incoraggino i pazienti a sottoporsi a visite periodiche, in particolare se si tratta di pazienti che hanno familiari affetti, in modo da diagnosticare precocemente il glaucoma.

RETINOPATIE EREDITARIE

Meccanismo comune alla base della degenerazione dei fotorecettori

Un gruppo di ricercatori italiani e irlandesi fra i quali la dottoressa Marigo dell'Università di Reggio Emilia e Modena ha identificato uno dei meccanismi che porta alla degenerazione dei fotorecettori in caso di retinite pigmentosa.

Con l'identificazione del gene che viene attivato nel processo di degenerazione, il gene BAX, si apre la strada a nuove possibili forme di trattamento.

Qualche speranza nella terapia cellulare

Ricercatori inglesi del Moorfield Eye Hospital di Londra hanno pubblicato sulla rivista Stem Cells Translational

Medicine un articolo sul trapianto di fotorecettori derivati da cellule di Muller della retina. Le cellule di Muller hanno caratteristiche tipiche delle cellule staminali. Le cellule di Muller presenti nella retina dei pesci e degli anfibi hanno la capacità di rigenerare la retina danneggiata di questi animali. Fino ad ora non era noto che anche le cellule di Muller della retina umana avessero queste potenzialità.

Nell'esperimento descritto da cellule di Muller umane sono stati differenziati bastoncelli che sono stati trapiantati in un ratto con distrofia retinica (ratto P23H). Questi fotorecettori derivati da cellule di Muller umane, una volta trapiantati nella retina di un ratto con degenerazione retinica sono migrati nella parte giusta della retina e l'elettroretinogramma è migliorato. Ciò sembra dimostrare che le cellule di Muller presenti nella retina umana potrebbero fornire una potenziale fonte di cellule per un trattamento cellulare.

RNA interferenti per il trattamento delle forme dominanti di retinopatia

Un gruppo di ricercatori americani ha pubblicato sul numero di aprile 2014 della rivista Frontiers in Molecular Neurosciences i risultati di un trattamento di terapia genica in forme dominanti di retinopatia.

È stata sperimentata nel topo una strategia di trattamento tramite l'utilizzo di molecole di RNA che bloccano la copia mutata del gene.

Gli RNA interferenti sono utilizzabili per "silenziare" i geni.

Questa strategia, nel topo, si è rivelata efficace in un modello di retinite con-

bastoncelli autosomica dominante nel ritardare l'insorgenza della degenerazione retinica e nel migliorare la funzione visiva.

Identificato il meccanismo protettivo degli acidi grassi omega3 sulla retina
 Ricercatori americani dell'Università di New Orleans hanno chiarito cosa sta alla base dell'effetto protettivo sulla retina degli acidi grassi omega3. Dall'acido grasso omega3, infatti, deriva un composto che è stato chiamato neuroprotectina D1 e che viene prodotto dalle cellule in risposta a stress ossidativo o ischemico (ad esempio nell'ictus) sia nel cervello che nella retina che ha un effetto protettivo sul tessuto nervoso.

GENETICA

Caratteristiche cliniche dei pazienti con retinite pigmentosa NON associata a sordità e con mutazioni del gene USH2A

Sul numero di febbraio 2015 della rivista *Europea di Genetica Umana*, un gruppo di ricercatori inglesi sloveni canadesi e di Singapore descrive le caratteristiche cliniche di pazienti con mutazioni del gene USH2A, un gene associato alla sindrome di Usher, affetti da retinopatia pigmentosa senza sordità a trasmissione autosomica recessiva. Le mutazioni di USH2A che causano la sola retinite pigmentosa sono:
 c.2276G>T, p.(Cys759Phe)
 c.2802T>G, p.(Cys934Trp);
 c.10073G>A, p.(Cys3358Tyr);
 c.11156G>A, p.(Arg3719His);
 c.12295-3T>A;
 c.12575G>A,p.(Arg4192His).



Queste mutazioni sono diverse da quelle che si riscontrano nei pazienti con la sindrome di Usher e non comportano la presenza di sordità

TRATTAMENTI

Un eccesso di vitamina A può essere dannoso per la retina

Sul numero di gennaio della rivista *Experimental Eye Research* un gruppo di ricercatori dell'Università di Tokyo descrive gli effetti negativi osservati nel topo, di un eccesso di vitamina A (retinolo) assunto con la dieta.

La sostanza all-trans retinolo, assolutamente indispensabile per il buon funzionamento della retina, è la principale forma circolante di Vitamina A presente nel sangue attraverso il quale viene trasportata alle cellule dell'epitelio pigmentato retinico.

Ricerche recenti hanno tuttavia dimostrato che un eccessivo apporto di retinolo può causare l'aumento

nell'epitelio pigmentato retinico di all-trans-retinale e ciò comporta l'accumulo di lipofuscina, una sostanza coinvolta nella comparsa della degenerazione maculare atrofica legata all'età.

I dati sperimentali sul topo sembrano indicare che l'eccesso di retinolo nella dieta aumenta i livelli di VEGF nella retina e nella coroide ed è quindi un potenziale fattore di rischio anche per la forma essudativa di maculopatia legata all'età.

Comparazione degli effetti del trattamento per la forma umida della degenerazione maculare legata all'età (AMD) fra il farmaco off-label Avastin (Bevacizumab) e quello con Lucentis (Ranibizumab)

Un gruppo di ricercatori della Università di Guangzhou, in Cina, ha pubblicato sul numero di febbraio 2015 della rivista *Int J Ophthalmol.* una meta-analisi della letteratura che riporta i risultati di sperimentazioni con questi due farmaci per il trattamento della AMD.

Le meta-analisi sono il modo più rigoroso per confrontare i risultati di trattamenti diversi per una stessa patologia. Si ricercano infatti in tutte le banche dati disponibili utilizzando opportune parole chiave, tutte le pubblicazioni inerenti l'argomento di interesse. Si analizzano quindi il rigore e la qualità di ogni singola ricerca e le pubblicazioni di basso livello metodologico vengono scartate e si descrive cosa e perché si è scartato.

Le pubblicazioni di buona qualità vengono quindi analizzate e si fa una

valutazione globale dei risultati che in questo modo, essendo basate su numeri più elevati di soggetti trattati, hanno un valore statistico superiore.

In questo studio sono stati valutati sia l'efficacia che la sicurezza dei due farmaci. Per quanto riguarda l'efficacia non sono state rilevate differenze significative. Per quanto riguarda la sicurezza non sono stati osservate differenze negli eventi avversi gravi quali la morte, le trombosi arteriose e le trombosi venose, mentre altri eventi avversi erano più frequenti nei soggetti trattati con Bevacizumab (Avastin). Sono stati inoltre valutati, per entrambi i prodotti, l'efficacia e gli eventi avversi della somministrazione fissa mensile, piuttosto che al bisogno. Per entrambi i farmaci l'iniezione mensile ha avuto una efficacia superiore rispetto all'iniezione al bisogno senza differenze nella comparsa di eventi avversi.

È terminata la sperimentazione con il collirio a base di Unoprostone in pazienti con retinite pigmentosa

Il 9 marzo 2015 l'Azienda giapponese R-Tech Ueno ha annunciato la conclusione e ha fornito i dati preliminari della sperimentazione clinica di fase 3 per valutare l'efficacia e la sicurezza del collirio a base di Unoprostone (UF-021) per il trattamento di pazienti affetti da Retinite Pigmentosa. I prostoni sono acidi grassi con un effetto farmacologico.

L'unoprostone isopropile è venduto come collirio con il nome di Rescula per il trattamento del glaucoma.

L'unoprostone agisce aprendo i canali del potassio, abbassa la pressione intraoculare, sembra avere un effetto protettivo sul nervo ottico e sembra migliorare il flusso ematico. Lo studio effettuato in Giappone e durato due anni, è stato fatto su 180 pazienti trattati in 38 differenti centri. Ad alcuni pazienti è stato somministrato un placebo (collirio senza principio attivo) mentre ad altri è stato somministrato il collirio contenente il farmaco.

Né i pazienti, né i medici sapevano se il collirio conteneva o meno il farmaco (studio cosiddetto doppio cieco).

L'obiettivo principale dello studio era valutare la variazione dei valori di sensibilità retinica in quattro punti centrali, misurandola attraverso lo studio computerizzato del campo

visivo. Rispetto al gruppo trattato con placebo, la differenza non è risultata statisticamente significativa. È stato tuttavia rilevato un miglioramento statisticamente significativo della sensibilità retinica e dell'acutezza visiva rispetto ai valori osservati prima di iniziare il trattamento nel gruppo che ha ricevuto il farmaco a fronte di una progressiva riduzione del campo visivo nel gruppo che ha ricevuto il placebo.

Si è registrato inoltre nei pazienti che hanno ricevuto il farmaco un incremento molto buono del punteggio del questionario standardizzato che valuta la funzione visiva tramite 25 domande (Visual Function Questionnaire VFQ-25) rispetto agli altri soggetti che hanno ricevuto il placebo. ■

PER SOSTENERCI

Per sostenerci e aiutarci nella realizzazione della nostra attività e delle nostre iniziative si può:

ADERIRE ALLA ASSOCIAZIONE

compilando il modulo di adesione scaricabile dal sito www.retinaitalia.org e pagando la quota associativa annuale di € 25,00.

FARE UNA DONAZIONE

che si potrà detrarre dall'imposta lorda nella dichiarazione annuale dei redditi.

Conto corrente bancario ordinario:

IBAN: IT 16 O 05584 01602 000000004414

Conto corrente bancario per la ricerca:

IBAN: IT 49 X 05584 01602 000000005050

Conto corrente postale: 1017321462

IBAN: IT 90 Q 0760101600001017321462

PRESIDI REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

PRESIDIO: A.O. SAN PAOLO

Via A. di Rudinì, 8 - 20124 Milano

Medico referente:

Dott. Leonardo Colombo

Telefono: 02.81.84.43.01 -

02.81.84.39.48

distrofie.retiniche@ao-sanpaolo.it

Centro di ipovisione e riabilitazione
visiva

Terapie: chirurgia della cataratta,
terapia dell'edema maculare custodie,
prescrizione di integratori con schema
terapeutico personalizzato.

PRESIDIO: IRCCS SAN RAFFAELE

Via Olgettina, 60 - 20132 Milano

Unità Operativa di Oftalmologia

tel.: 0226432204 - 0226432240

Medico referente:

Dott.ssa Maria Pia Manitto

Dott. Maurizio Battaglia Parodi

Consulenza genetica: interna al presidio

Terapia: personalizzata

PRESIDIO: POLICLINICO EREDODEGENERAZIONI RETINICHE DIPARTIMENTO SCIENZE OFTALMOLOGICHE

Viale del Policlinico, 1 - 00155 Roma

Tel. 06.49.97.53.84

Visite ambulatoriali: da lunedì a venerdì

Altre prestazioni: consulenza psicologica
e internistica

Terapie: personalizzate; fotodinamica

PRESIDIO: CAMPOSAMPIERO ULSS 15

Medico referente:

Dott.ssa Katia De Nadai

Tel.: 049.93.24.544 - 049.93.24.536

Visite ambulatoriali: mercoledì e giovedì

Colloquio psicologico informativo

Terapie: retiniche personalizzate e
fotodinamica

PRESIDIO: A.O. UNIVERSITARIA SAN MARTINO

U.O: Clinica Oculistica

Viale Benedetto XV - 16132 Genova

Medico referente: Prof.ssa Davidina
Ghiglione

Tel.: 010.35.38.459

Visite ambulatoriali: lunedì

Consulenza genetica: esterna al presidio

Terapie: fotodinamica

PRESIDIO: A.O. CAREGGI

U.O. Clinica Oculistica

Viale Pieraccini, 17 - 50100 Firenze

Medico referente: Dott. Andrea Sodi

Tel.: 055.794.7000

Visite ambulatoriali: da lunedì a venerdì

Consulenza genetica: interna

Terapie: fotodinamica

AOU SECONDA UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI:

Seconda Divisione di Oftalmologia

Centro Studi Retinopatie Ereditarie

Via Pansini, 5 - 80131 Napoli

Responsabile: Prof.ssa Francesca
Simonelli

Tel: 800177780 - 0815666762

(mercoledì ore 15-17)

Consulenza genetica: interna

Terapia: personalizzata

**PRESIDIO: AO ORDINE MAURIZIANO
CONSULENZA GENETICA PER
MALATTIE EREDITARIE DELLA RETINA**

Responsabile dr.ssa Cristiana Marchese
Largo Turati 62 - 10128 Torino
Tel.: per prenotazioni 011.5085059

**PRESIDIO: AO ORDINE MAURIZIANO
SC DI OCULISTICA**

Referente per le Distrofie retiniche
ereditarie dr. Mario Vanzetti
Largo Turati 62
10128 Torino
Per prenotazioni scrivere a
oculistica@mauriziano.it

SCRIVETEVI!

Raccontateci le vostre esperienze e, perchè no, i vostri guai.

Lumen è in attesa di ricevere il resoconto delle vostre esperienze, delle storie che vi piacerebbe poter raccontare, delle situazioni di difficoltà o di disagio nelle quali vi siete trovati a causa della retinite pigmentosa da cui siete affetti. Saremo lieti di pubblicarle. Spesso questo modo di comunicare riesce a diventare un buon metodo per aiutare a risolvere i problemi, grandi o piccoli, che ci assillano.

Indirizzate a: Retina Italia
Largo Volontari del Sangue, 1 - 20133 Milano
o email info@retinaitalia.org

COMITATO SCIENTIFICO DI RETINA ITALIA

Prof.ssa Francesca Simonelli
Presidente

Dott.ssa Francesca Torricelli
Vice Presidente

Dott.ssa Cristiana Marchese

Dr. Sandro Banfi

Dr. Andrea Sodi

Dr. Francesco Parmeggiani

Prof. Enzo Maria Vingolo

Dr. Leonardo Colombo

Prof. Francesco Testa

Prof. Benedetto Falsini

Dott.ssa Valeria Marigo

Prof. Riccardo Ghidoni

COMPONENTI LAICI

Assia Andrao

Maddalena Bertante

Maria Luisa Gargiulo

COMITATO ETICO

Prof. Elio Borgonovi

Dott. Giovanni Fornaciari

CONSIGLIO DIRETTIVO DI RETINA ITALIA

Andrao Assia Presidente

Vannini Simone
Vice Presidente

Mondolfo Carla Tesoriere

Consiglieri:

Bertante Maddalena

Caruso Simona

Di Matto Pasquale

Di Pierro Donato

Gargiulo Maria Luisa

Greci Stefano

Manescalchi Sandra

Rabito Roberto

Destina il tuo 5xMille a

 **Retina Italia Onlus**

CODICE FISCALE: 96243110580

Anno
Internazionale
della **LUCE**


2015
ACCENDILA CON NOI!

2015 Anno Internazionale della LUCE, accendila con noi !!

Dona il tuo 5X1000 a **Retina Italia Onlus**, Associazione Italiana per la lotta alle distrofie retiniche ereditarie; ci aiuterai a moltiplicare il nostro impegno e ad individuare le possibili terapie per queste invalidanti patologie.

Perché donare a Retina Italia?

Perché è un'associazione che viene gestita da persone affette da patologie retiniche ed opera a favore di tutti coloro che vivono questa terribile esperienza.

Tra i suoi scopi quello di seguire, stimolare, contribuire e partecipare alla ricerca scientifica nel campo delle distrofie retiniche ereditarie, senza sottovalutare l'attività di prima consulenza in ambito medico-scientifico, psicologico, normativo ed informativo alle persone con disabilità visiva.

In Italia esistono 1.500.000 ipovedenti e circa 300.000 ciechi, di questi una buona parte lo sono diventati a causa di malattie ereditarie della retina. Il nostro **sogno** è che questo numero diminuisca drasticamente grazie alla mobilitazione di tutti noi e al vostro contributo che (in questo caso), non costa nulla.

Contribuisci a far risplendere sempre più la nostra associazione, inserisci il nostro **codice fiscale 96243110580** su modulo CUD, 730 o UNICO; **la tua firma è fondamentale!**

GRAZIE!

IMPORTANTE!

Se non hai l'obbligo di presentare la dichiarazione dei redditi, per destinare il 5 per Mille, potrai comunque consegnare il modello CUD, appositamente compilato, presso qualunque patronato.

RETINA ITALIA ONLUS