

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 66 - Il quadrimestre 2015

Editoriale	4
Continuità di Carlo Parolini	
Notizie dall'Associazione	5
Assemblea generale del 18 Aprile 2015	5
Incontro a Catania del 28 Giugno 2015	7
Apertura delle sedi operative territoriali	10
Attivazione Forum sul sito	11
Congresso SGOF Firenze 16/17 ottobre 2015	12
Notizie dal Mondo Scientifico	14
Traduzione a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese	
Relazione dal Congresso ARVO 2015	14
Sperimentazione perché?	19

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

CONTINUITÀ

di Carlo Parolini

Comprensibile è la difficoltà iniziale di partecipazione a progettualità con più ampio spettro, partendo da una realtà locale e per ciò stesso, con arco di interesse e azione più confinato nel tempo e nello spazio.

Procedere confrontandosi consente di progredire verso la realizzazione degli scopi che ci si propone di attuare con reciproco arricchimento di informazioni, dati e procedure in una sana e proficua atmosfera dialettica.

Il passaggio dal livello operativo e decisionale da una realtà ristretta nei suoi confini socio-antropologici a quella di portata nazionale, nella quale confluiscono esigenze e problematiche le più diversifica-

te, necessariamente comporta un completo riadattamento della propria visione mentale, che non può svolgersi in tempi brevi.

La valutazione serena della reale volontà soggettiva di contribuire al miglioramento delle condizioni e conseguentemente della qualità di vita delle persone con grave deficit visivo fornisce una cartina di tornasole per oltrepassare il cerchio che incorpora il puro comportamento dettato da egocentrismo e protagonismo.

Il vantaggio che si otterrà da simile processo quasi catartico consisterà soprattutto nell'acquisizione di una più profonda autostima, che sfocerà in personale gratificazione esistenziale. ■

Notizie dall'associazione

Assemblea generale del 18 Aprile 2015

Assia Andrao

Il 18 Aprile s'è svolta la assemblea generale dei soci di Retina Italia onlus, in collegamento con tre postazioni Milano, Firenze e Palermo.

Dopo aver approvato il Bilancio consuntivo al 31 Dicembre 2014 (pubblicato sul sito) la presidente è intervenuta illustrando il documento programmatico per i prossimi mesi che il Consiglio Direttivo della associazione ha approvato.

L'impegno della associazione si svolgerà con lo scopo di una crescita organizzativa che le possa consentire di svolgere la propria attività al meglio per raggiungere gli scopi per i quali si è costituita: sostenere la ricerca scientifica, tutelare i diritti delle persone con disabilità visiva, e promuovere il rispetto per la loro dignità. Il 2015 quindi, sarà dedicato a fare un altro passo per crescere e l'apertura di sedi operative territoriali ci permetterà di poter essere più vicini ad un maggior numero di persone.

Sono molte le idee i progetti e le iniziative in cantiere (spot, campagne di sensibilizzazione sull'ipovisione, opuscoli, libretti, pieghevoli), ma crediamo che ancora una volta dobbiamo focalizzare la nostra attenzione più sul bene delle persone con disabilità visiva, quindi il nostro obiettivo oggi è rivolto anche a risolvere alcune situazioni critiche come i lunghi tempi di attesa per le

visite nei centri per le distrofie retiniche, per questo stiamo contattando i centri di eccellenza per conoscere le difficoltà e individuare possibili soluzioni, e creare finalmente una rete di centri che collaborino tra loro sempre auspicata e mai realizzata. Ma anche individuare e sostenere progetti di ricerca che siano innovativi e fattibili.

Mentre, sempre a difesa della salute e della dignità delle persone con disabilità visiva riteniamo sia necessario muoversi in difesa della legge 138 quella che stabilisce Legge 138/2001 - "Classificazione e quantificazione delle minorazioni visive e norme in materia di accertamenti oculistici". E che tanto fa chiacchierare le trasmissioni televisive. Avvieremo un'indagine al fine di avere una situazione reale che analizzeremo per attivarci di conseguenza con le istituzioni, e anche coi media.

Insomma il lavoro non manca, e il progetto Retina Italia onlus, di essere l'associazione di riferimento per le persone con distrofie retiniche, nato poco più di un anno fa incomincia a prendere forma e anche sostanza, certamente abbiamo messo le fondamenta e ora con la collaborazione di tutti dobbiamo continuare la costruzione per raggiungere gli obiettivi che ci siamo posti.



Il dr. Leonardo Colombo durante il suo intervento all'assemblea

A trattare delle novità scientifiche e fare il punto della ricerca è intervenuto il Dott. Leonardo Colombo, oculista dell'Ospedale San Paolo di Milano e componente del nostro Comitato Scientifico, che ha risposto poi alle

molte domande poste dai partecipanti all'assemblea.

**Il video con l'intervento completo del dott. Colombo lo potrete trovare sul sito di Retina Italia onlus:
www.retinaitalia.org.** ■

Notizie dall'associazione

Incontro Retina Italia Onlus in Sicilia 28 Giugno 2015

Relazione di Simona Caruso

Domenica 28 Giugno, all'Istituto dei Ciechi "Ardiszone Gioeni" di Catania, l'Associazione Retina Italia Onlus ha voluto incontrare i soci, i familiari e le persone affette da distrofie retiniche per illustrare gli obiettivi e i risultati dell'attività associativa e raccogliere proposte a riguardo. In questa occasione è stato trattato il tema della diagnosi genetica nelle malattie rare grazie alla relatrice dottoressa Teresa Mattina, genetista e professoressa di genetica medica al Policlinico di Catania; il suo contributo e la sua presenza sono stati preziosi e molto costruttivi e apprezzati.

Seguendo la scaletta del programma, dopo i saluti iniziali da parte del presidente Gianluca Rapisarda dell'Istituto dei Ciechi e della referente regionale di Retina Italia, Simona Caruso, la presidente di Retina Italia Onlus, Assia Andrao ha preso la parola per raccontare una breve storia dell'Associazione e le sue finalità. Retina Italia onlus si costituisce come associazione di primo livello dall'unificazione di diverse associazioni regionali che hanno voluto condividere un nuovo progetto, dopo una lunga esperienza come federazione. I soci sono le persone.

Gli obiettivi di Retina Italia sono:

- il sostegno e la promozione della

ricerca scientifica.

- individuare in tutto il territorio nazionale i presidi ospedalieri di riferimento per le distrofie retiniche in cui le persone possano avere un'accoglienza multidisciplinare, dalla diagnosi clinica al sostegno psicologico, aspetto fondamentale per l'accettazione della patologia.
- l'apertura di sedi operative territoriali al fine di dare una struttura più capillare all'associazione e così raggiungere il maggior numero di pazienti.
- reperire e informare sulle novità della ricerca scientifica informazioni che devono essere certificate per evitare speculazioni e false illusioni.

Ha quindi preso la parola la dottoressa Teresa Mattina che da anni dirige la scuola di specializzazione di Catania, in cui ha dedicato un filone per la genetica oculare, gli specialisti che si formano a Catania hanno quindi la possibilità di scegliere un curriculum di genetica medica oculistica.

Questo è l'iter che si segue presso il centro di genetica per le malattie rare del Policlinico di Catania:

1. CONSULENZA GENETICA INIZIALE

Consiste nel raccogliere da parte dell'oculista tutte le informazioni



La dott.ssa Teresa Mattina, Assia Andrao e Simona Caruso

cliniche del paziente, e della sua famiglia. Può verificarsi la necessità di indirizzare il malato da altri specialisti (otorino, cardiologo...) perché ci sono persone che hanno una sola patologia oculare, ma altri che possono presentare una retinite pigmentosa sindromica con quadri che riguardano altri organi. Se il quadro non è preciso e ben diagnosticato bisogna osservare il paziente nel suo complesso. Bisogna infine vedere se in famiglia questa patologia è presente o se invece si tratta di casi sporadici. Lo studio genetico avviene attraverso il prelievo del sangue del paziente, e analizzato con nuovi ritrovati che portano il nome di pannelli NGS, questi studi consistono nell'analisi dell'intero genoma.

Nel caso singolo l'analisi dell'intero genoma può portare confusione visto che ognuno di noi ha mediamente 20.000 mutazioni.

Identificare una mutazione con analisi dell'intero genoma non è semplice a meno che non si tratti dello studio di un'intera famiglia dove si hanno più possibilità di identificare il gene imputato per quella patologia.

2. SPEDIZIONE DEL PRELIEVO

Si programma la spedizione del prelievo al laboratorio con le dovute competenze mantenendo i contatti, per ogni informazione necessaria.

3. CONSEGNA DEI RISULTATI

Dopo l'esecuzione di qualsiasi test genetico il risultato viene consegnato accompagnato da una consulenza genetica che chiarisce il significato e i limiti del test e del suo esito sia che questo sia positivo (patologico), che negativo (normale).

Al Policlinico di Catania, a prescindere dai risultati, i pazienti vengono rivisti dopo un anno dall'ultimo controllo.

Perché è importante la diagnosi

genetica? Oltre all'interesse soggettivo al fine di conoscere le possibilità di trasmissione della patologia, la ricerca genetica ha un'importanza collettiva dal momento in cui i medici possono studiare la patogenesi della malattia e capire cosa fa il gene responsabile di una patologia stessa.

Si può curare una patologia solo se si conosce il modo in cui si verifica.

Le informazioni genetiche sono necessarie per la popolazione generale, per capire come si verifica il danno. La ricerca genetica deve partire con l'identificazione del gene risultati clinici e terapeutici ed arriveranno con il tempo. Non bisogna avere fretta sull'arrivo del risultato.

La dottoressa Mattina ha puntato l'attenzione anche sulla questione della comunicazione, ha spiegato che ad un grande progresso tecnologico si accompagna, oggi un grande progresso nelle comunicazioni. Ma bisogna sempre valutare bene la fonte dalla quale attingiamo le notizie. I siti scientificamente sicuri sono ad esempio Pubmed, e Orphanet siti ad altissimo livello dove convergono le esperienze internazionali. (il testo completo dell'intervento della Dott.ssa Martina può essere ascoltato sul sito di Retina Italia - Congressi).

Per motivi personali, l'oculista non ha potuto partecipare all'incontro, quindi Assia Andrao ha aggiornato sulle novità dalla ricerca scientifica leggendo alcuni abstract delle relazioni dell'ARVO, il congresso internazionale per le patologie dell'occhio con



Un momento di confronto con il pubblico

attenzione sulle terapie.(di cui troverete la pubblicazione completa in altra parte di questo giornale). A conclusione dell'incontro la referente territoriale Simona Caruso ha parlato del progetto "Ti racconto il mio mondo".

Il progetto nasce dall'esigenza di far conoscere il mondo della disabilità sensoriale, grazie alla realizzazione di un libro che raccoglierà racconti, poesie, aneddoti, immagini e foto per raccontare il mondo in ipovisione. Ad oggi sono pervenuti, inaspettatamente, moltissimi lavori, realizzati da persone affette da patologie visive, e dalle famiglie. Molti si sono resi disponibili per la realizzazione concreta di questo libro, tra questi il professor Riccardo Cacciola di Catania che ci aiuterà nella selezione e nella correzione dei testi, ove necessaria.

L'incontro si è concluso alle 13.15 lasciando tra le persone entusiasmo e voglia di continuare insieme questo percorso, per renderlo meno difficile e più proficuo. ■

Notizie dall'associazione

Apertura Sedi operative territoriali

Per raggiungere tutte le persone con distrofie retiniche
(da Superando 11/ 06/2015)

Piemonte e Valle d'Aosta, Triveneto, Toscana, Lazio, Sicilia ed Emilia Romagna: è in questi territori che Retina Italia ONLUS, l'Associazione Nazionale per la Lotta alle Distrofie Retiniche, apre le sue prime sedi territoriali, passo decisamente importante per centrare uno dei propri principali obiettivi, vale a dire raggiungere tutte le persone con distrofie retiniche e le loro famiglie e condividere con loro un percorso di individuazione delle esigenze e delle possibili concrete soluzioni.

«Crediamo che un confronto continuo e più diretto - sottolinea in tal senso Assia Andrao, presidente di Retina Italia - possa dare un sensibile contributo anche alla ricerca scientifica, sostenendola per l'individuazione delle cause e di possibili terapie efficaci per queste patologie rare, ad oggi non ancora disponibili».

Le nuove sedi operative, che andranno a coprire gran parte del territorio nazionale, avranno in sostanza il compito di attuare a livello locale le linee di indirizzo generale e programmatiche dell'Associazione, instaurando contatti diretti con i malati e i loro familiari, residenti nella propria zona, per dar loro quel supporto che li aiuti ad affrontare

meglio la convivenza con la malattia.

Lavoreranno inoltre per mettere a fuoco e puntualizzare le problematiche e le difficoltà locali, cercando di attuare un'azione sinergica a livello istituzionale, facilitando altresì l'interazione nei rapporti umani, con la creazione di presupposti comunicativi ad hoc, oltreché favorendo e attivando incontri e dibattiti che facciano emergere contenuti tesi a una possibile qualità di vita più consona, rispetto a una scala di valori accettabili.

«Tutto ciò - ricorda Andrao - nella valorizzazione più ampia e aperta dell'entità persona, come individuo che si esprime al massimo nella società». (S.B.)

Per ulteriori informazioni e approfondimenti: info@retinaitalia.org, segreteria@retinaitalia.org.

Questi gli indirizzi delle nuove sedi territoriali di Retina Italia:

- Piemonte e Valle d'Aosta:
setpiemonte15@retinaitalia.org
- Triveneto:
settriveneto15@retinaitalia.org
- Toscana: settoscana@retinaitalia.org
- Lazio: setlazio15@retinaitalia.org
- Sicilia: setsicilia15@retinaitalia.org
- Emilia Romagna:
setemiliaromagna15@retinaitalia.org

Notizie dall'associazione

Attivazione Forum di Retina Italia onlus

Retina Italia comunica che è stato attivato sul sito il forum di discussione, confronto e condivisione.

È possibile condividere timori, speranze, esperienze, informazioni su ricerche mediche e tecnologiche sulle patologie dell'occhio, in particolare della retina e del nervo ottico, ma anche sulle normative e diritti delle persone con disabilità, ma invitiamo anche a proporre temi di discussione che potranno arricchire la nostra azione e competenza.

È indispensabile che le discussioni mantengano rispetto e correttezza verso le opinioni altrui.

Come accedere a Retina Forum:

Per poter accedere al Forum è necessario effettuare la registrazione all'interno del sito, nella sezione Registrati.

Una volta ricevuta l'email di conferma sarà possibile, sempre attraverso la sezione REGISTRATI, accedere al sito e al Forum per condividere il proprio pensiero.



Notizie dall'associazione

Congresso SGOF Firenze 16/17 ottobre 2015

Simone Vannini, Vice Presidente Retina Italia onlus

RETINA ITALIA ONLUS ED UN ALTRO SUCCESSO CONGRESSUALE

Sono particolarmente lieto di presentarvi il Congresso SGOF 2015, che si svolgerà a Firenze nel prossimo mese di Ottobre.

La manifestazione porterà in Italia i maggiori ricercatori europei in ambito di distrofie retiniche ereditarie, ma soprattutto,

il nostro contributo all'organizzazione, permetterà a molti pazienti di assistere ed addirittura di avere uno spazio totalmente dedicato. Con questo ennesimo risultato, RETINA ITALIA, rinnova l'impegno ad essere sempre presente, quando la scienza chiama.

PROGRAMMA PROVVISORIO DEI LAVORI

Congresso della
SOCIETÀ FRANCOFONA DI GENETICA OCULARE
Firenze, Italia, Venerdì e Sabato 16 e 17 Ottobre 2015
Centro Congressi Istituto Geografico Militare,
Via Cesare Battisti 10,

Venerdì 16 Ottobre

08.00-08.30	Registrazione dei partecipanti
08.30-09.00	Presentazione del Congresso (Andrea Sodi, organizzatore locale; Christian Hamel, Presidente della SGOF)
09.00-10.30	Sessione 1
10.30-10.45	Pausa caffè
10.45-11.30	Conferenza su invito: Christina Zeitz, Parigi: Genetica molecolare dell'emeralopia congenita stazionaria
11.30-13.00	Sessione 2

- 13.00-14.30** Pranzo di lavoro e Assemblea Generale della SGOF
- 14.30-16.00** Sessione 3
- 16.30-17.00** Conferenza su invito: Francesca Torricelli, Firenze: La tecnologia NGS nello studio delle distrofie retiniche ereditarie
- 17.00-17.30** Conferenza su invito: Francesca Simonelli, Napoli: Prospettive di terapia genica nelle malattie oculari
A seguire visita alla Galleria dell'Accademia e Cena

Sabato 17 Ottobre

- 08.30-10.00** Sessione 4
- 10.00-10.30** Conferenza su invito: Stanislao Rizzo, Firenze: Impianti retinici nella retinite pigmentosa
- 10.30-11.00** Pausa caffè
- 11.00-12.00** Sessione 5
- 12.00-12.30** Premiazione delle due migliori presentazioni
- 12.30** Conclusioni

Nel pomeriggio di sabato, incontro con l'Associazione dei pazienti (il cui programma verrà presentato prossimamente). È prevista una esposizione di poster per le comunicazioni non incluse nelle presentazioni orali.

Argomenti proposti per le presentazioni: Genetica molecolare; Diagnostica per immagini e aspetti clinici delle malattie genetiche oculari; Correlazioni genotipo fenotipo; Terapia genica; Chirurgia ed impianti retinici; Genetica della Degenerazione Maculare legata all'età; Ruolo dell'infiammazione nelle distrofie retiniche.

Notizie dal mondo scientifico

CONGRESSO ARVO 2015

PARTE PRIMA: RETINITE PIGMENTOSA E MALATTIE RARE DELLA RETINA

Dopo i saluti della sig.a Fasser, presidentessa di Retina International e del dr. Zrenner e del dr. Holyfield presidenti del Comitato Medico Scientifico sono seguite numerose relazioni sia sul tema della retinite pigmentosa e di malattie rare a carico della retina che sulla degenerazione maculare senile. I relatori sono stati Ali Robin; Michalakis Stylianos; Bernstein Paul; Murkami Akira Escher Dominik; Paquet-Durand Francois; Ghazi Nicola; Picaud Serge; Hauswirth William; Ramsden Conor; Klaver Caroline; Scholl Hendrick; Martin Daniel; Takahashi Masayo.

Alla riunione erano presenti per l'Italia Francesca Simonelli, Francesco Testa ed Enzo Maria Vingolo

1. Il programma ProgStar

Dr. Hendrick Scholl

La Fondazione Fighting Blindness (quella che ha messo a punto il registro Internazionale MyRetina Tracker) ha finanziato il progetto ProStar (Storia naturale della progressione della malattia di Stargardt: studio retrospettivo e prospettico). Numero identificativo dello studio su ClinicalTrials.gov NCT01977846. Per particolari tecnici è possibile andare sul sito; <http://progstar.org/>.

Lo studio retrospettivo comprende i dati clinici e la collezione di immagini raccolte dal 2008 (a volte anche prima) al 2014 con una valutazione della progressione della malattia. Lo studio prospettico consisterà in un periodo di osservazione di 24 mesi a partire dal 2013/2014 e prevede una visita ogni sei mesi. La popolazione in studio consisterà di 250 pazienti nello studio retrospettivo e di 250 pazienti nello studio prospettico tutti reclutati in 9 centri clinici degli Stati Uniti ed Europei.

L'arruolamento di una numerosa popolazione di pazienti sia in età infantile che adulti aiuterà a valutare le misure di efficacia di future sperimentazioni. I dati valutati riguarderanno i risultati dell'OCT spectral domain, dell'autofluorescenza del fondo oculare, l'acutezza visiva e la microperimetria.

Le immagini saranno valutate da un unico centro (il Doheny Eye Institute, Los Angeles, California) mentre il centro che coordinerà la raccolta dati sarà presso il Dana Center for Preventive Ophthalmology, Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, Maryland.

L'obiettivo del progetto ProgStar è valutare la progressione di malattia in un arco temporale di due anni utilizzando varie strategie di misurazione. L'obiettivo primario è valutare la

progressione annuale della malattia tramite lo studio dell'autofluorescenza del fondo oculare misurando l'area di atrofia.

Obiettivi secondari sono:

1. valutare utilizzando l'OCT spectral domain la velocità di assottigliamento retinico e la perdita di fotorecettori;
2. misurare con la microperimetria la riduzione annuale di sensibilità retinica;
3. valutare il visus con il protocollo Early Treatment Diabetic Retinopathy Study (ETDRS);
4. correlare la presenza e la progressione delle alterazioni morfologiche osservate con la autofluorescenza del fondo oculare e con lo SD-OCT con la funzione visiva valutata tramite la microperimetria e l'acutezza visiva;
5. valutare eventuali fattori associati alla progressione della malattia quali l'uso di integratori a base di vitamina A e il tipo di mutazioni del gene ABCA4.

2. Il progetto DRUGSFORD : è stato ottenuto lo stato di farmaco orfano per una formulazione di farmaco

Dr. Francois Paquet-Durand

Il progetto DRUGSFORD finanziato dalla comunità Europea ha l'obiettivo di sviluppare nuovi farmaci per il trattamento delle distrofie retiniche ereditarie. Poiché si tratta di un gruppo geneticamente molto eterogeneo di malattie si è cercato di trovare una strategia terapeutica che possa essere applicata a tutte le diverse retinopatie. Si è pertanto individuato il cGMP (cyclic guanosine monophosphate) come obiettivo del trattamento e si stanno studiando analoghi del cGMP

da utilizzare come cura. Per poter passare in modo efficiente attraverso la barriera ematoretinica , gli analoghi del cGMP vengono incapsulati in liposomi in modo da poter penetrare nei fotorecettori ove ha luogo l'effetto terapeutico.

Il consorzio DRUGSFORD ha due partner industriali e tre partner accademici. La BIOLOG di Brema in Germania è una industria leader mondiale nella produzione di analoghi dei nucleotidi e ha il compito di occuparsi del cGMP.

I composti prodotti dalla BIOLOG sono incapsulati in un veicolo liposomico prodotto dalla industria BBB di Leiden in Olanda. I nuovi composti e la formula liposomica saranno testati in tre sistemi di complessità crescente da:

1. Valeria Marigo (Università di Modena, Italia) che valuterà i prodotti in colture di cellule con caratteristiche di fotorecettori;
2. I prodotti che avranno dato esito positivo saranno quindi provati da Per Ekström (Università di Lund, Svezia) su colture da espianti retinici;
3. I prodotti che supereranno anche il secondo test saranno quindi provati in vivo da François Paquet-Durand (Università di Tübingen, Germania) su modelli animali di distrofie retiniche ereditarie.

Allo stato attuale del progetto il consorzio ha prodotto 220 nuovi composti, più di 150 sono stati testati e 25 in colture con caratteristiche di fotorecettori, 11 in espianti di retina e 4 in vivo in modelli animali di distrofia retinica. Una formulazione liposomica

denominata LP-DF003 ha determinato un significativo recupero di fotorecettori in numerosi modelli in vivo e in due modelli (rd2 e rd10), il miglioramento morfologico della retina si è anche tradotto in un miglioramento significativo della funzione retinica valutato con l'elettroretinogramma. In base a questi risultati il consorzio ha scelto il prodotto LP-DF003 per disegnare uno studio clinico di fase I e ha ottenuto la designazione di farmaco orfano per LP-DF003 da parte dell'agenzia europea del farmaco (EMA). Sebbene l'ulteriore sviluppo del farmaco sia stato rallentato dal fallimento dell'azienda BBB, il consorzio sta negoziando con un potenziale nuovo partner per procedere con la produzione del LP-DF003. In conclusione DRUGSFORD ha identificato la via di trasduzione del segnale tramite cGMP come nuovo obiettivo per una strategia terapeutica comune alle varie distrofie retiniche e sul quale focalizzare il trattamento, ha prodotto nuovi composti altamente specifici e ha sviluppato una tecnologia efficiente di trasporto ai fotorecettori che si avvale di liposomi. Ha quindi ottenuto per il migliore dei suoi prodotti la denominazione di farmaco orfano dall'EMA e ha in programma di proseguire verso uno studio clinico di fase I.

3. Cura per le distrofie retiniche: in preparazione la sperimentazione clinica per il trattamento della acromatopsia conseguente a mutazioni del gene CNGA3

Dr. Stylianos Michalakis

L'acromatopsia è una malattia ereditaria della retina causata dalla perdita di funzione dei coni e dalla loro successiva degenerazione. I soggetti con acromatopsia hanno una ridotta acutezza visiva, soprattutto di giorno, fotofobia, nistagmo e alterata percezione dei colori. Sebbene siano noti sei geni che quando mutati causano l'acromatopsia, la maggior parte dei pazienti ha mutazioni nel gene CNGA3 o nel gene CNGB3 che codificano per le due sub-unità del canale dei cationi controllato da GMP ciclico presente nei coni. In passato è stato sviluppato un vettore genico adeno-associato per il trasferimento del gene CNGA3 e il trattamento si è rivelato efficace in un modello murino. Ciò ha incoraggiato il gruppo a procedere per disegnare una sperimentazione umana.

Nel 2012 hanno creato il consorzio RD CURE alla Università di Tubingen e di Monaco e a ottobre 2012 hanno ricevuto un finanziamento dalla fondazione Tistou e Charlotte Kerstan per poter iniziare lo studio traslazionale.

Da allora hanno studiato il vettore AAV8 che esprime in modo specifico il gene CNGA3 nei coni. Il vettore è stato quindi studiato nei topi e nei primati non umani (*Cynomolgus monkeys*) facendo studi tossicologici, farmacocinetici, funzionali e immunologici. In seguito ai risultati di questi studi si è proceduto con la richiesta di approvazione di uno studio clinico di fase I/II sia al comitato etico dell'Università di Tubingen che alla autorità di controllo nazionale tedesca

(Paul-Ehrlich-Institute, PEI). Il comitato etico ha dato parere favorevole ed è atteso a breve il parere del PEI. L'arruolamento dei pazienti è stato già completato. Dei 40 soggetti esaminati 9 sono stati selezionati per partecipare a questa prima fase della sperimentazione.

La sperimentazione prevede l'impiego di tre diverse dosi a tre gruppi composti ciascuno da tre pazienti. I primi tre pazienti riceveranno la dose più bassa con una singola iniezione in un occhio. Dopo un periodo di osservazione e una valutazione da parte di un pannello di esperti indipendenti dalla sperimentazione, se il parere sarà favorevole si procederà con altri tre pazienti che riceveranno una dose maggiore e lo stesso avverrà per i successivi tre pazienti. Il periodo di osservazione sarà di 12 mesi e i pazienti saranno quindi seguiti per quattro anni. L'obiettivo dello studio sarà la sicurezza del trattamento, tuttavia saranno anche considerati esiti di efficacia valutati attraverso 14 parametri che includono l'acutezza visiva, la sensibilità al contrasto, la microperimetria, l'elettroretinogramma. Lo studio dovrebbe iniziare entro il 2015.

4. Unoprostone Aggiornamento della sperimentazione

Dr. Akira Murkami

In Giappone si è svolta una sperimentazione di fase III riguardante l'efficacia dell'Unoprostone nei pazienti con Retinite Pigmentosa. L'unoprostone, utilizzato inizialmente come collirio nel trattamento del glaucoma, è stato descritto come avere

effetti protettivi sul tessuto nervoso retinico sia in vitro che in vivo. L'uso di colliri a base di Unoprostone è stato approvato in Giappone nel 1994 per il trattamento del glaucoma.

Si è successivamente ipotizzato che potesse essere efficace anche nella RP. Uno studio di fase II randomizzato controllato in doppio cieco con farmaco e con placebo era stato effettuato in Giappone fra il 2008 e il 2010. In quello studio i pazienti che ricevevano quattro gocce di collirio al giorno avevano dimostrato un significativo miglioramento nei valori medi della sensibilità retinica dei quattro punti centrali del campo visivo computerizzato HFA (10-2). Basandosi su questi risultati si è proceduto quindi con uno studio di fase III arruolando pazienti con una sensibilità retinica nei quattro punti centrali < 30 dB. Lo studio della durata di 52 settimane randomizzato in doppio cieco contro placebo, prevedeva quattro gocce al giorno di Unoprostone allo 0.15%. Dopo un anno tutti i pazienti sarebbero trattati col farmaco per altre 52 settimane (anche quelli che prima avevano ricevuto il placebo).

La sperimentazione è iniziata a marzo 2013 su 199 pazienti arruolati in 38 centri giapponesi. Non vi sono stati effetti collaterali e lo studio sta procedendo regolarmente. Dopo 52 settimane, per quanto concerneva la sensibilità retinica in quattro punti centrali misurata tramite HFA (10-2) non si è rilevata una differenza statisticamente significativa fra pazienti trattati con Unoprostone e pazienti che avevano ricevuto il placebo. Pertanto si

è deciso di non procedere con lo studio di ulteriori 52 settimane. Si stanno valutando in dettaglio i risultati in quanto sembra esservi evidenza che l'unoprostone abbia efficacia in fasi definite della malattia.

**5. Terapia genica in soggetti con amaurosi congenita di Leber da mutazioni del gene RPE65.
Aggiornamento sui risultati della sperimentazione clinica**

Dr. William Hauswirth

La terapia genica per i pazienti con amaurosi congenita di Leber conseguente a mutazioni del gene RPE65 è stata considerata sicura ed efficace. Tre anni dopo il trattamento il miglioramento del visus si è mantenuto, ma nella retina trattata rispetto alla retina non trattata, la velocità di perdita dei fotorecettori non si è modificata. Oggi vengono riportati i risultati dopo 4-6 anni di trattamento: questi indicano che le aree di miglioramento della acutezza visiva si sono progressivamente ridotte anche se in generale la sensibilità retinica è rimasta migliore di quella presente prima del trattamento. Basandosi su questi dati si propone una nuova strategia di trattamento per estendere i benefici alla visione oltre i 4-6 anni.

**6 Terapia genica in soggetti con amaurosi congenita di Leber da mutazioni del gene RPE65.
Aggiornamento sui risultati della sperimentazione clinica.**

Dr. Robin Ali

È stata recentemente completata la

prima sperimentazione di terapia genica per i pazienti con amaurosi congenita di Leber, effettuata presso l'University College e il Moorfields Eye Hospital di Londra. I risultati sono stati pubblicati sul New England Journal of Medicine il 4 maggio 2015. Il Professor James Bainbridge comunica che i risultati attuali confermano i risultati preliminari pubblicati sulla stessa rivista nel 2008 che indicavano che il trattamento era in grado di migliorare la visione in condizioni di scarsa illuminazione. Il miglioramento è rimasto evidente in sei partecipanti per almeno tre anni con un picco di efficacia dopo 6-12 mesi. Si è poi assistito a un progressivo declino. L'elettroretinogramma, tuttavia, non ha dimostrato alcuna variazione della funzione retinica. In tre pazienti si è avuta una infiammazione oculare e in due pazienti un peggioramento significativo del visus. La riduzione dello spessore retinico è stata variabile. Nei cani con retinopatia conseguente a mutazioni del gene RPE65 la terapia genica utilizzando il medesimo vettore a dosi più basse aveva dimostrato una efficacia nel modificare i comportamenti legati alla visione. Ma solo dosi più alte avevano determinato un miglioramento nella funzione retinica evidenziabili con l'elettroretinogramma. In conclusione la terapia genica effettuata utilizzando il vettore rAAV2/2 RPE65 ha portato a un miglioramento della sensibilità retinica, ma modesto e temporaneo. Il paragone con i risultati ottenuti nel cane indica che vi è una differenza fra le specie nella dose di RPE65

necessaria a ristabilire il ciclo visivo e che le necessità dei soggetti affetti non sono state soddisfatte per quanto concerne un effetto robusto e durevole nel tempo. La attuale generazione di vettori non soddisfa pienamente le necessità. Sono necessari interventi più precoci e l'utilizzo di vettori più potenti che esprimano RPE65 a livelli maggiori. Il gruppo ha attualmente sviluppato un nuovo vettore più potente e lo valuterà in una ulteriore sperimentazione clinica

7. Terapia Optogenetica: test preclinici in primati non umani

Drs. Deniz Dalkara, Serge Picaud, José Sahel

Esperimenti su roditori ciechi hanno dimostrato la possibilità di ristabilire la funzione visiva utilizzando diverse proteine optogenetiche espresse in diversi tipi di cellule.

Per la traslazione di questa strategia terapeutica all'uomo abbiamo valutato la possibilità di transfettare cellule retiniche di primati non umani (macachi) e abbiamo sviluppato degli occhialoni in grado di attivare le proteine optogenetiche che richiedono una elevata intensità luminosa per essere stimulate.

È stata ottenuta tramite iniezione nel vitreo di un vettore AAV con un promotore specifico, l'espressione nelle cellule gangliari della proteina channelrodopsina-2 modificata.

L'efficacia funzionale è stata confermata così come la transfezione di circa un terzo delle cellule gangliari. Questo studio preclinico conferma la possibilità di riattivare neuroni retinici utilizzando una strategia di terapia

optogenetica mirata alle cellule gangliari e utilizzando un promotore specifico. Il progetto è stato possibile grazie al finanziamento ottenuto dalla Foundation Fighting Blindness (FFB).

Il recente ulteriore importante finanziamento da parte del governo francese dovrebbe accelerare il proseguimento della ricerca verso la sperimentazione clinica.

8. Terapia genica per i pazienti con retinite pigmentosa causata da mutazioni del gene MERTK

Dr. Nicola Ghazi

MERTK è un componente essenziale della rete di segnali che controlla la fagocitosi nelle cellule dell'epitelio pigmentato retinico, la perdita del quale porta alla degenerazione dei fotorecettori. Sperimentazioni animali avevano in passato dimostrato l'efficacia della terapia genica in topi con degenerazione retinica conseguente a mutazioni di MERTK. Sperimentazioni precedenti avevano inoltre dimostrato l'efficacia del vettore AAV2 e la sicurezza del vettore. Basandosi su questi dati è stata condotta una sperimentazione clinica di fase I in 6 pazienti con retinopatia pigmentosa conseguente a mutazioni di MERTK. A due anni dal trattamento il profilo di sicurezza è accettabile. In tre pazienti si è anche osservato un miglioramento dell'acutezza visiva anche se il miglioramento non si è mantenuto dopo 2 anni in due dei tre soggetti. La terapia genica in pazienti con mutazione del gene MERTK non determina effetti collaterali gravi e in alcuni pazienti può portare a un miglioramento clinico.

NOTE

cGMP (guanosin monofosfato ciclico)

cGMP è un messaggero secondario nella fototrasduzione negli occhi.

Nei fotorecettori la presenza di luce attiva la fosfodiesterasi, che degrada cGMP. I canali ionici del sodio presenti nei fotorecettori sono cGMP-dipendenti, e la degradazione del cGMP provoca la chiusura dei canali del sodio.

A ciò consegue la iperpolarizzazione della membrana plasmatica del fotorecettore alla quale segue la trasmissione del messaggio visivo al cervello.

Fototrasduzione

La fototrasduzione è il processo attraverso il quale i fotorecettori della

retina convertono l'energia luminosa in segnale nervoso trasmesso poi al cervello tramite le fibre del nervo ottico.

Optogenetica

L'"optogenetica" è una tecnica terapeutica che trasforma cellule nervose che normalmente non reagirebbero alla luce (come invece avviene normalmente per i fotorecettori) in cellule sensibili alla luce di lunghezza d'onda definita.

Stimoli luminosi fanno in modo che queste cellule nervose fotosensibilizzate trasformino lo stimolo luminoso in segnale elettrico, il segnale che può essere trasmesso al cervello. ■

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

Notizie dal mondo scientifico

SPERIMENTAZIONE, PERCHÉ?

A cura di Dott.ssa Cristiana Marchese

Qualunque nuovo trattamento, che si tratti di farmaci o di dispositivi medici, prima di essere posto in commercio e quindi prescritto, deve essere obbligatoriamente valutato con una sperimentazione clinica. Quella che segue è una breve spiegazione tratta dal portale europeo delle malattie rare Orpha.net <http://www.orpha.net> che illustra come avviene una sperimentazione clinica.

Anche se può sembrare una procedura lunga e complessa (e in effetti una sperimentazione è lunga e complessa), essa è indispensabile per garantire la sicurezza dei pazienti e successivamente per verificare la effettiva efficacia del trattamento. Nel testo che segue si parla di farmaci, ma la procedura è la stessa anche per i dispositivi medici, cioè per strumenti, apparecchi, impianti... utilizzati sia con finalità terapeutica che per finalità diagnostiche.

Saltare le tappe, per la fretta di accedere a un potenziale trattamento è una forte tentazione, umanamente comprensibile, ma le scorciatoie non sono la soluzione. Partecipare a sperimentazioni condotte nei modi e nei tempi previsti è l'unico percorso utile.

Per le distrofie retiniche ereditarie, un gruppo estremamente eterogeneo di malattie della retina, creare gruppi omogenei di pazienti non è facile ed è anche per questo motivo che è necessario affidarsi alla competenza

dei ricercatori per garantire che la sperimentazione porti a dei risultati attendibili.

Che cos'è una sperimentazione clinica?

Una sperimentazione clinica è uno studio medico effettuato per testare gli effetti di un nuovo farmaco o di un farmaco già esistente, di una cura biologica o di un dispositivo medicale in grado di curare o limitare una malattia già identificata. L'obiettivo principale di una sperimentazione clinica consiste nel confrontare 2 o più gruppi di soggetti, utilizzando 2 o più cure al fine di determinare l'efficacia di un farmaco o di una cura biologica. Gli studi clinici devono essere svolti con accuratezza e nel rispetto dei codici etici, al fine di proteggere i pazienti da inutili effetti secondari e consentire un'analisi precisa delle informazioni sulla malattia.

Quattro punti chiave sulle sperimentazioni cliniche:

- Lo scopo di una sperimentazione clinica è, da un lato, accertarsi della sicurezza del trattamento che si desidera testare, e dall'altro, dimostrare l'efficacia terapeutica di un'indicazione precisa.
- I farmaci sono testati sugli esseri umani solo dopo che siano state effettuate sperimentazioni pre-cliniche (realizzate in vitro e su modelli animali), che costituiscono

prerequisiti necessari per studiare la farmacologia (studio degli effetti terapeutici) e la tossicologia del principio attivo.

- Prima di scegliere di partecipare ad una sperimentazione clinica, bisogna essere bene informati sullo studio, compresi gli effetti secondari e i benefici che la persona può trarre dalla ricerca. Il medico, responsabile della ricerca, ha il compito di spiegare il protocollo, di soddisfare tutte le richieste, e di raccogliere il 'consenso informato' dei partecipanti.
- Il paziente può rifiutarsi di partecipare alla sperimentazione oppure abbandonarla in qualsiasi momento, senza nuocere in alcun modo al rapporto medico/paziente.

Che cos'è un protocollo?

Tutte le sperimentazioni cliniche sono basate su un protocollo ben preciso.

La metodologia applicata allo studio è descritta accuratamente.

Nel protocollo si precisano i diversi protagonisti della sperimentazione: lo sponsor, il primo ricercatore e le persone che partecipano alla sperimentazione.

Sono specificati anche i vari metodi utilizzati nello studio, e i criteri di valutazione uguali per tutti i soggetti della sperimentazione, nel rispetto delle 'buone pratiche cliniche'. In ogni fase, la valutazione deve permettere ai ricercatori di misurare l'efficacia (e la tolleranza) del principio attivo.

Tale valutazione deve essere facile, riproducibile e sufficientemente sensibile per rilevare le più deboli variazioni. Le condizioni e le tecniche di valutazione sono standardizzate, il

momento della raccolta dei dati o dei criteri è lo stesso per tutti.

Quali sono gli scopi di una sperimentazione clinica?

I due obiettivi principali di una sperimentazione clinica consistono nel determinare la sicurezza, la tolleranza e poi l'efficacia di un farmaco.

Com'è tollerato?

Quando un farmaco è attivo, questo è per definizione 'fortemente pericoloso' e il suo cattivo utilizzo può provocare problemi più o meno gravi (vertigini, nausea, secchezza delle fauci...) o incidenti abbastanza seri (disturbi cardiaci, anemia, emorragia...). Un nuovo farmaco è testato sugli esseri umani solo dopo aver svolto studi tossicologici e farmacologici sugli animali in laboratorio.

Il farmaco è efficace?

Non basta constatare la scomparsa di un sintomo per affermare l'efficacia di un farmaco. Tale miglioramento o guarigione può in effetti essere dovuto ad altre cause: l'evoluzione naturale, una patologia subalterna, un altro fattore terapeutico o un 'effetto placebo'.

Quali sono le diverse fasi di una sperimentazione clinica?

Gli studi clinici su nuove molecole vengono svolti in generale in tre fasi, coinvolgendo un numero elevato di persone. Quando la molecola è già conosciuta, per un'altra indicazione terapeutica, si passa direttamente alle sperimentazioni di fase II.

Gli studi della fase IV sono i più lunghi e hanno inizio una volta che il farmaco

è stato immesso sul mercato (studi post marketing); allo scopo di valutare gli effetti indesiderati o le proprietà farmaceutiche evidenziate durante le prime tre fasi.

Fase I

Gli studi hanno lo scopo di determinare la sicurezza di un farmaco e conoscere la sua farmacocinetica (ossia ciò che accade al farmaco nel corpo umano: assorbimento, metabolismo, eliminazione e escrezione).

Questi studi sono generalmente di breve durata (durano da qualche giorno a qualche mese) e coinvolgono un piccolo numero di volontari sani persone senza malattia diagnosticata che desiderano partecipare ad una sperimentazione clinica) che sono ricoverati in ospedale, durante la sperimentazione, per essere seguiti più da vicino. Si cerca di determinare la dose massima di farmaco tollerato, così come gli effetti secondari che possono verificarsi con concentrazioni diverse.

Circa il 70% dei farmaci testati supera la fase iniziale di sperimentazione.

Una volta che si è dimostrata la sicurezza del farmaco ne viene testata l'efficacia.

Fase II

Questi studi hanno una durata che varia da qualche mese a 2 anni e sono condotti su un piccolo gruppo omogeneo di pazienti (da 10 a 40 pazienti).

Questi permettono di studiare l'efficacia del prodotto e determinare la più piccola dose efficace e la migliore posologia per la fase III.

Solo un terzo dei farmaci sperimentati

completano con successo gli studi di fase I e II.

Fase III

Si tratta di studi comparativi effettuati su diverse centinaia di pazienti. Questo confronto è basato sulla randomizzazione dei trattamenti. Si tratta di studi in doppio cieco.

Il trattamento in corso di valutazione è confrontato con un placebo, o con un farmaco di riferimento per l'indicazione terapeutica studiata. Questi studi di fase III consentono di determinare la tolleranza e l'efficacia del prodotto quindi di valutare il rapporto rischio/beneficio del farmaco. Sono studi ad ampia scala condotti quasi sempre nell'arco di uno o più anni.

Sulla base dei risultati ottenuti dopo la fase III, le aziende farmaceutiche possono inviare una richiesta di autorizzazione all'immissione in commercio alle autorità sanitarie competenti.

Dal 70 al 90% dei farmaci che entrano nella sperimentazione di fase III sono ritenuti candidati alla richiesta di autorizzazione all'immissione in commercio.

Fase IV (post marketing)

Questi studi permettono ai ricercatori di affinare la loro conoscenza sul farmaco:

- confrontando il farmaco con altri prodotti già presenti sul mercato;
- valutando gli effetti a lungo termine sulla qualità della vita del paziente;
- determinando il rapporto costo-beneficio del farmaco in rapporto ad altri.

Questi studi difficilmente si

esauriscono e permettono alle aziende farmaceutiche di argomentare la revisione dell'autorizzazione all'immissione in commercio ogni 5 anni.

Che cos'è un placebo?

In una sperimentazione terapeutica il placebo (dal latino: io piacerò) è una sostanza che assomiglia al farmaco da testare, ma che non contiene principio attivo. Il suo potenziale effetto è quindi indipendente dal principio attivo che si vuole testare.

Durante la sperimentazione, il farmaco testato deve essere confrontato con un'altra cura.

Quando non esiste alcuna cura di riferimento, efficace o disponibile, per la malattia considerata, si confronta il farmaco da testare con il placebo. Un gruppo di soggetti riceve il farmaco da testare mentre l'altro gruppo riceve il placebo.

Che cos'è l'effetto placebo?

È la differenza tra il cambiamento constatato (effetto terapeutico globale, clinicamente misurabile) e quello imputabile all'azione farmacologica della cura (effetto specifico o farmacodinamico nel caso del farmaco).

Che cos'è uno studio comparativo?

La valutazione del procedimento terapeutico passa generalmente attraverso la messa in opera di uno studio comparativo: si tratta di 2 gruppi che differiscono solamente per la somministrazione della cura (sostanza attiva o placebo).

Questa sperimentazione corrisponde

generalmente alla fase III. La fase di reclutamento è particolarmente difficile, perché i soggetti partecipanti ad una sperimentazione comparativa devono formare un gruppo omogeneo definito da criteri precisi: essi devono essere affetti dalla stessa malattia e presentarne sintomi simili. Più la malattia è rara, più è difficile trovare dei soggetti, ecco perché spesso sono coinvolte equipe di ricercatori che appartengono a diversi centri di ricerca. (studio multicentrico).

Le persone che partecipano ad una ricerca comparativa sono divise in due gruppi, ciascuno dei quali riceve un diverso trattamento :

- quando una cura per una malattia è già disponibile, un gruppo riceve tale cura (cura di riferimento) e l'altro gruppo riceve l'altro prodotto, consentendo così ai ricercatori di scoprire se il nuovo prodotto sia più efficace di quello già esistente;
- quando non esiste alcuna cura di riferimento, un gruppo riceve il nuovo prodotto e l'altro il placebo.

Che cos'è una sperimentazione controllata o randomizzata?

Una sperimentazione controllata consente l'obiettività scientifica. Uno dei metodi di controllo è la randomizzazione, ossia la ripartizione casuale dei malati in diversi gruppi. Scientificamente parlando gli si attribuisce il nome di 'sperimentazione comparativa randomizzata'.

Che cos'è una sperimentazione alla cieca o doppio cieco?

Una sperimentazione alla cieca è una sperimentazione nella quale i

partecipanti non conoscono il gruppo al quale appartengono: sia esso il gruppo che riceve il farmaco testato, sia il gruppo di controllo. Nessun paziente conosce la natura della cura che riceve.

Durante una sperimentazione doppio cieco, né i pazienti né l'equipe medica conoscono la natura delle cure somministrate; al fine di evitare reazioni che possano influenzare i risultati della sperimentazione. In caso di bisogno possono essere rivelate la composizione dei gruppi e le cure corrispondenti.

Questo tipo di sperimentazione è la sola procedura riconosciuta, che permette di scoprire l'efficacia del prodotto, indipendentemente dall'effetto placebo. Tuttavia la sua realizzazione non è sempre possibile (organizzazione complessa, l'uso di un placebo è talvolta impossibile).

Che cos'è un consenso informato?

Prima di dare avvio ad una sperimentazione clinica lo sponsor deve

ottenere il consenso informato da tutti i partecipanti. Tale procedura ha lo scopo di garantire a tutti un livello di informazione sufficiente per scegliere di partecipare alla sperimentazione clinica in assoluta libertà. Per dare il proprio consenso le persone devono essere state informate almeno su:

- gli obiettivi della ricerca e la sua metodologia;
- la durata prevista dello studio;
- i benefici attesi, i rischi prevedibili e gli effetti indesiderati che possono capitare nel corso dello studio, ivi compresa una sospensione prematura della sperimentazione;
- gli altri trattamenti disponibili;
- il diritto di rifiutarsi di partecipare o di ritirarsi dalla sperimentazione in qualsiasi momento senza danneggiare nessuno dei partecipanti.

Tutte queste informazioni vengono fornite verbalmente o per iscritto su un documento consegnato alla persona che dà il suo consenso. Inoltre un medico è sempre presente agli incontri per rispondere a tutte le domande. ■

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 cistoide,
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:

Tel.: 010.35.38.459

Visite ambulatoriali: lunedì

Consulenza genetica: esterna al presidio

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

Terapia: personalizzata

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

Dott.ssa Maria Pia Manitto

Dott. Maurizio Battaglia Parodi

Dott. Donato Di Pierro

COMPONENTI LAICI

Assia Andrao

Maddalena Bertante

COMITATO ETICO

Prof. Elio Borgonovi

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

Fornaciari Giovanni

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

TI RACCONTO IL MIO MONDO

Retina Italia Onlus ha avviato un progetto volto a sensibilizzare le persone sulle problematiche che i disabili della vista devono affrontare quotidianamente. Il progetto consiste nella creazione di un libro costituito da poesie, racconti, immagini e fotografie che raccontano la loro straordinaria vita.

“Ti racconto il mio mondo” sarà un libro ironico, ma non superficiale, che racconterà i sogni e le speranze di un disabile della vista che non smette mai di lottare per una vita migliore.

Aiutaci a realizzare il progetto con una donazione!

Il nostro progetto nasce dall'esigenza di far conoscere il mondo di un disabile della vista con un libro a volte ironico, ma mai superficiale, che racconti la sua straordinaria vita. Le testimonianze sono molte, ma purtroppo la società non ha ancora compreso le difficoltà che tale condizione impone alle persone ipovedenti, nella quotidianità.

“Ti racconto il mio mondo” si propone quindi, come una raccolta di racconti, poesie ma anche immagini e fotografie per raccontare il nostro mondo in **“ipovisione”**, un modo semplice per farci ricordare e far conoscere anche i nostri sogni, le nostre speranze e la nostra voglia di vivere.

Contribuisci anche tu alla realizzazione di questo importante progetto con una piccola donazione, lasciati trasportare in un mondo ancora sconosciuto ma non così diverso.

Il tuo aiuto è indispensabile!! Grazie.

Vai sul sito www.retinaitalia.org e scopri come fare.



Retina Italia Onlus

RETINA ITALIA ONLUS – Largo Volontari del Sangue, 1 – 20133 Milano