

Retina flash 16 Dicembre 2016

Sommario:

- **ULTIMA ORA : il consiglio Europeo ha approvato la ERN-Eye**
- **Pronto il test per retina artificiale "Made in Italy"**
- **Alla ricercatrice Manuela Ciocca il premio Itwiin**
- **10 anni di convenzione ONU**
- **Ratti riacquistano parzialmente la vista con l'editing genomico**
- **Test genetici transfrontalieri per le malattie rare: ancora molte sfide**
- **Gli Stati dell'Unione Europea collaborano alla negoziazione dei prezzi dei farmaci orfani**

Il consiglio Europeo ha approvato la ERN-Eye !!

Comunicato di Retina International e Retina Italia onlus

Retina International è lieta di annunciare che il 15 Dicembre 2016 il Consiglio degli Stati membri europei ha approvato la ERN- Eye (rete europea per le malattie rare degli occhi).

Desideriamo estendere i nostri sinceri complimenti al Coordinatore della ERN-EYE Prof. Dr. Helene Dollfus (Strasburgo) e il suo team tra cui il dottor Dorothée Leroux per il loro impegno e la dedizione a questo progetto.

Vorremmo anche ringraziare il Comitato Organizzatore che ha lavorato a stretto contatto con noi nel coordinamento di questa applicazione, così come i 30 referenti di assistenza sanitaria (HPC) dei tredici Stati membri che hanno sviluppato e presentato domanda individuale per i loro centri di far parte del ERN-EYE.

Retina International è particolarmente orgogliosa di essere stata coinvolta in un progetto che in modo efficace e con successo ha dimostrato il coinvolgimento del paziente come partner alla pari fin dall'inizio del processo.

Non vediamo l'ora di lavorare con tutte le parti interessate nello sviluppo di ERN-EYE che porteranno al miglioramento della diagnosi, cura e trattamento per tutti coloro che vivono in Europa con una malattia rara degli occhi.

Agenzia ANSA del 15-12-2016

Pronto il test per retina artificiale "Made in Italy"

NEGRAR. La retina artificiale "made in Italy" è pronta per la sperimentazione sull'uomo. Per l'impianto della piccolissima cellula fotovoltaica, che ha già dato risultati lusinghieri su ratti e maialini ciechi, mancano solo le autorizzazioni previste per legge. Se gli interventi daranno gli esiti sperati, la retina artificiale potrebbe cambiare radicalmente la vita delle persone affette da patologie degenerative che possono portare alla totale cecità. Come la retinite pigmentosa, malattia genetica che ha un'incidenza di un caso ogni 3.500 persone, una parte delle quali perdono totalmente la vista prima dei 20 anni.

Il progetto, che ha ottenuto due importanti finanziamenti Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche, vede l'impegno di un team multidisciplinare formato oltre che dall'équipe della dottoressa Grazia Pertile, direttore dell'Oculistica dell'Ospedale Sacro Cuore Don Calabria di Negrar (Verona), anche dal gruppo del professor Guglielmo Lanzani, fisico del Politecnico e direttore del Centro di nanoscienze e tecnologia dell'Istituto italiano di tecnologia (IIT) di Milano, e da quello del professor Fabio Benfenati, direttore del Dipartimento di Neuroscienze e neurotecnologie dell'IIT di Genova. Partecipa allo studio anche la professoressa Silvia Bisti del Dipartimento di Scienze cliniche applicate e biotecnologia dell'Università dell'Aquila. "Il polimero una volta impiantato sotto la retina - spiega Pertile - agisce come una vera e propria cellula fotovoltaica, capace di catturare, come i recettori dell'occhio, il segnale luminoso, trasformarlo in elettrico per poi inviarlo al cervello dove verrà codificato in immagine".

[Il Messaggero](#) del 14-12-2016

Alla ricercatrice Manuela Ciocca il premio Itwiin

SULMONA. Più che una protesi visiva, una retina artificiale. Per questo, la ricercatrice sulmonese Manuela Ciocca, ingegnere medico, è stata insignita del premio Itwiin 2016 - Associazione Italiana Donne Inventrici e Innovatrici, presso l'area della ricerca del Cnr di Bologna, in qualità di miglior innovatrice. Classe '84, l'ingegnere parla di come, all'inizio del suo dottorato di ricerca nel dipartimento di ingegneria elettronica presso l'Università degli studi di Roma Tor Vergata - Polo Solare Organico della Regione Lazio (Chose), abbia realizzato un dispositivo da inserire nell'ambito delle protesi visive che riproduce, con polimeri organici, il sistema visivo della retina: premessa per la realizzazione di una retina artificiale. I risultati ottenuti sono un buon punto di partenza per una successiva ingegnerizzazione di un prototipo di retina artificiale in grado di sostituire i fotorecettori retinici danneggiati afferma Ciocca - . Il dispositivo trova la sua applicazione medica per il recupero della visione nel caso di patologie visive quali la degenerazione maculare e la retinite pigmentosa. Il progetto prevede una futura ottimizzazione del dispositivo con utilizzo di substrati flessibili e polimeri diversi per riprodurre la visione tricromatica e ovviamente test in vitro e in vivo. E' soddisfatta dell'importante riconoscimento la ricercatrice sulmonese che da tempo, ormai, vive a Roma ma torna, comunque, spesso a casa perché è a Sulmona che vive mia madre e quindi ritorno di frequente. Il suo lavoro, però, non si ferma. Fatto il primo passo, adesso, vuole continuare a portare avanti il suo progetto nato in collaborazione con il dipartimento di Biomedicina e Prevenzione presieduto da Antonella Camaioni, dopo un periodo preliminare, sotto la supervisione del professor Thomas Brown della cattedra elettronica organica e biologica del dipartimento ingegneria elettronica. I risultati ottenuti con la realizzazione del dispositivo del progetto Siroh- possono aprire la strada per lo sviluppo di una retina artificiale.

di Ornella La Civita

10 anni di Convenzione Onu

Vita.it del 13-12-2016

di Sara De Carli

(...)

Dieci anni fa, il 13 dicembre 2016, l'Assemblea delle Nazioni Unite approvava la Convenzione sui Diritti delle Persone con Disabilità. Una rivoluzione copernicana nell'approccio alla disabilità. Innanzitutto c'è il cambio di registro linguistico: non più il disabile ma la persona con disabilità. Al centro c'è la persona, con una disabilità, certo, ma sempre persona, l'accento va su quello: la disabilità non esaurisce l'identità della persona e non si sovrappone ad essa. Poi la nuova definizione di disabilità, non più come patologia né come danno da risarcire, né come qualcosa di dato e immutabile, ma come interazione fra la persona e le sue caratteristiche individuali e l'ambiente che la circonda. Infine i diritti: «scegliemmo l'approccio dei diritti umani proprio perché i diritti umani sono immediatamente esigibili, gli altri sono condizionati alla disponibilità di risorse», ha spiegato Giampiero Griffo, che è stato membro della delegazione italiana ai tempi dei lavori per la Convenzione sui diritti delle persone con disabilità e accompagnò il governo italiano alla firma a New York. Dopo dieci anni c'è ancora tanto da fare. «Ecco, diciamo che l'impatto non è stato quello che ci auspicavamo. La Convenzione Onu in Italia non è stata ancora digerita: né dal Governo, né dagli enti locali, né - me lo lasci dire - dal movimento stesso delle persone con disabilità. Siamo ancora ai temi generali, si doveva partire da una definizione nuova di disabilità, non è stata fatta», affermava Griffo poche settimane fa.

(...)

Ratti riacquistano parzialmente la vista con l'editing genomico

Grazie a una nuova tecnica di correzione del DNA per la prima volta è stato inserito un gene corretto in cellule adulte che non si dividono. In questo modo è stato possibile ridare parzialmente la vista a ratti colpiti da retinite pigmentosa.

USA. Un gruppo di roditori ciechi a causa di un analogo murino della retinite pigmentosa umana ha parzialmente riacquisito la vista grazie a una nuova tecnica di correzione genica messa a punto da ricercatori del Salk Institute, di La Jolla, in California.

La retinite pigmentosa, come il suo analogo murino, è una condizione di degenerazione retinica ereditaria che causa la cecità, dovuta a mutazioni in uno o più geni che codificano per proteine essenziali per il funzionamento dei fotorecettori. Gli scienziati del Salk Institute per la prima volta sono riusciti a inserire un frammento di DNA in una posizione precisa in un elevato numero di cellule della retina (che non vanno incontro a divisione cellulare), come hanno illustrato in un articolo pubblicato su "Nature", curando così la degenerazione della retina delle cavie.

Si tratta di una pietra miliare in questo ambito sperimentale. Finora infatti le tecniche più diffuse per modificare il DNA - per esempio il sistema CRISPR-Cas9 - si sono dimostrate più efficaci nelle cellule in divisione, come quelle della pelle o dell'intestino, perché per agire possono sfruttare i normali meccanismi di copiatura delle cellule.

La nuova tecnica può essere applicata anche a cellule che, come i neuroni, non si dividono. In questo frammento di tessuto nervoso le cellule modificate sono quelle in verde. (Cortesia Salk Institute).

Per raggiungere il loro obiettivo, i ricercatori hanno lavorato su tre processi: hanno trovato il modo di attivare una via cellulare di riparazione del DNA chiamata NHEJ (non-homologous end-joining), che ha la funzione di riparare le possibili rotture casuali del DNA, ricongiungendo le estremità dei filamenti originali; hanno accoppiato questo meccanismo con la tecnica CRISPR-Cas9, che permette di individuare posizioni molto precise del DNA per poi tagliarle; hanno creato un

“pacchetto di inserimento” chiamato HITI (homology-independent targeted integration), che in presenza di un filamento di DNA tagliato consente di agganciare a esso un nuovo frammento personalizzato di DNA, nel caso specifico un gene corretto per la proteina del fotorecettore. Il tutto viene infine è stato trasportata alle cellule di destinazione attraverso virus inerti.

Per riassumere: CRISPR-Cas9 individua il punto in cui tagliare il DNA, HITI aggancia il nuovo gene e NHEJ ricuce il tutto. I ricercatori hanno testato la validità della procedura su ratti di tre settimane affetti dall'analogo murino della retinite pigmentosa, inserendo nel genoma delle cellule della retina dei ratti una versione funzionante del gene che era danneggiato. "Ora abbiamo una tecnologia che ci permette di modificare il DNA delle cellule che non sono in fase di divisione, e di correggere geni danneggiati in organi in cui la divisione cellulare non c'è o è ridotta", ha detto Izipisua Belmonte. "Questo ci permette per la prima volta di sperare di poter curare malattie prima considerate intrattabili".

Articolo tratto da "Le Scienze" - 12 Dicembre 2016

Test genetici transfrontalieri per le malattie rare: ancora molte sfide

da Orphanet

I test genetici transfrontalieri rappresentano uno degli aspetti sui quali si è lavorato maggiormente nell'Unione Europea (UE) negli ultimi anni. Ad oggi, il diritto di scegliere dove ricevere cure mediche rimborsabili in tutta l'UE è garantito a tutti i cittadini europei. Questo è un passo molto importante per le persone affette da una malattia rara, dal momento che le competenze in questo settore sono spesso scarse e disseminate. Un articolo pubblicato sulla rivista *European Journal of Human Genetics* si sofferma sulle esperienze dei test genetici per le malattie rare negli Stati Membri dell'UE. I dati raccolti tramite i questionari online e le interviste telefoniche,

utilizzando i servizi del database Orphanet, hanno dimostrato come i pazienti hanno dovuto affrontare diverse sfide per accedere ai test genetici in un altro Paese. In particolare, la variabilità dei requisiti di documentazione è stata segnalata come uno dei problemi maggiori. Inoltre, gli autori hanno anche osservato come ci siano stati alcuni Paesi, come ad esempio i paesi dell'Europa orientale, dove la qualità e l'accesso ai test genetici a livello nazionale e all'estero sono stati limitati. Gli aspetti finanziari dei test come la variabilità dei prezzi e il rimborso, nonché l'acquisizione dei pagamenti, si sono rivelati molto problematici. Secondo gli autori, i risultati di questo studio aiuteranno a *"facilitare e organizzare i test transfrontalieri, ma è necessario stabilire delle pratiche comuni a livello europeo ed avviare degli studi di follow-up per monitorare gli effetti"*.

Gli Stati dell'Unione Europea collaborano alla negoziazione dei prezzi dei farmaci orfani

da Orphanet

Il bollettino dell'Organizzazione Mondiale della Sanità ha pubblicato un articolo che affronta la questione di come finanziare in futuro l'accesso ai farmaci orfani.

Secondo l'articolo, alla fine del 2015, l'Agenzia Europea dei Medicinali ha raccomandato l'autorizzazione all'immissione in commercio in Europa per 89 diversi prodotti medicinali orfani. Tuttavia, molti di questi farmaci hanno un prezzo troppo elevato per compensare i costi di ricerca e il loro mercato di riferimento è troppo ristretto.

Secondo gli autori, nonostante i prezzi e il rimborso siano negoziati individualmente con le aziende farmaceutiche in ciascuno Stato Membro dell'UE, questa prassi sta di fatto cambiando, come nel caso di Belgio e Paesi Bassi che hanno unito le proprie forze per negoziare il prezzo dei farmaci orfani con le aziende farmaceutiche. Nel 2016, era stato programmato l'inizio di un progetto pilota e, dopo la firma

dell'accordo, molte aziende farmaceutiche hanno dichiarato la loro disponibilità a collaborare al progetto. Nel mese di settembre 2015, il Granducato del Lussemburgo ha aderito al progetto Belgio-Paesi Bassi e i ministri della salute di altri Paesi dell'UE hanno dimostrato il loro interesse nei confronti di questo progetto.

Gli autori sottolineano come questa collaborazione possa fornire un potenziale triplo beneficio: per la sostenibilità del sistema sanitario, per le aziende farmaceutiche e per i malati rari.