ANNO XXVII - NUMERO 71

I TRIMESTRE 2017

LUMEN

PERIODICO DI AGGIORNAMENTO E INFORMAZIONE

Poste Italiane Spa - Spedizione in A.P. - D.L. 353/2003 (Conv. in L. 27/02/2004 N. 46) Art. 1, comma 1, DCB Piacenza.

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

RETINA ITALIA ONLUS

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

SEDI TERRITORIALI OPERATIVE:

PIEMONTE - VALLE D'AOSTA
Via Bernardino Luini, 133 A - 10149 Torino
Referente: Angelo Costantino Sartoris
Tel.: 347 8894651
e-mail: setpiemonte15@retinaitalia.org

TOSCANA
Via del Paradiso, 55 - 50013 Campi Bisenzio (FI)
Referente: Simone Vannini
Tel.: 055 8951998
e-mail: settoscana@retinaitalia.org

TRIVENETO
Referente: Roberto Rabito
e-mail: settriveneto15@retinaitalia.org

EMILIA ROMAGNA
Referente: Donato Di Pierro
e-mail: setemiliaromagna15@retinaitalia.org

LAZIO
Referente: Giovanni Fornaciari
e-mail: setlazio15@retinaitalia.org

SICILIA
Referente: Simona Caruso
Tel.: 324 5527842
e-mail: setsicilia15@retinaitalia.org

CAMPANIA
Referente: Clelia De Falco
e-mail: setcampania@retinaitalia.org

SOMMARIO

Lumen 71- I trimestre 2017

Editoriale 4
Impegno e solidarietà di Carlo Parolini

Notizie dall'Associazione 5
Congresso Scientifico e Assemblea nazionale dei soci di Retina Italia onlus 5
Convocazione Assemblea ordinaria dei soci di Retina Italia onlus 6
Convegno 20 maggio 2017 Retina Italia Onlus: programma provvisorio 7
Giornata mondiale delle malattie rare, il presidente Mattarella: «Nessun malato si senta abbandonato» 8
"Anche agli Dei piace Giallo". Un'avventura per ipovedenti - parte II° 10
di Donato Di Pierro
Retina Risponde! 13

Notizie dal Mondo Scientifico 14
a cura della dott.ssa Cristiana Marchese
Novità 14
Trapianto di cellule progenitrici della retina 19
Dal pesce Zebra il segretoper curare la cecità 21
Come usare CRISPR per battere la retinite pigmentosa 22
IIT - Istituto Italiano di Tecnologia e Ospedale S. Cuore di Negrar: impiantata la prima retina artificiale organica in un modello sperimentale 24
Il governo UK finanzia l'occhio bionico Argus II 27

DIRETTORE RESPONSABILE: Carlo Parolini

COMITATO DI REDAZIONE: Assia Andrao - 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

IMPEGNO E SOLIDARIETÀ

di Carlo Parolini

Diventa difficile procedere nel proprio percorso di vita quotidiana senza perseguire dei momenti di identificazione con i propri simili, attraverso atti che provocano un afflato di comunanza positiva.

È quindi molto importante diversificare i propri obbiettivi da raggiungere mano a mano che ci si approssimi alla loro identificazione. A questo punto è pertanto possibile promuovere le nostre forze propulsive in modo che esse ci aiutino al raggiungimento di quanto ci siamo proposti di ottenere, non solo a nostro esclusivo vantaggio, ma anche tenendo conto dell'interesse dei nostri simili, con i quali condividiamo molte delle nostre problematiche esistenziali.

Un processo di questo genere implica di necessità una continua attenzione verso i nostri comportamenti, i quali è opportuno tengano conto della condizione reale della qualità del mondo in cui ci troviamo ad operare. Riflettere su come migliorare la propria qualità di vita è una modalità che non può essere ignorata poiché non è possibile scindere l'opera dal pensiero.

È bello ricordare che lo spazio che ci circonda serve a tutti, senza esclusione di qualsiasi diversità apparente o manifesta. ■

Notizie dall'associazione

Congresso Scientifico e Assemblea nazionale dei soci di Retina Italia onlus

Redazione LUMEN

Caro lettore,

sabato 20 Maggio 2017 Retina Italia onlus, in collaborazione con il Comitato Scientifico, organizza il Convegno Scientifico Nazionale:
"Distrofie retiniche ereditarie
- **Complicanze del presente,quali interventi, come affrontarle.**
- **Quale futuro dalla ricerca?"**

Seguirà poi l'annuale assemblea generale dei soci Retina Italia onlus
L'evento si svolgerà a:
- ABANO TERME presso:
Hotel Terme Alexander Palace
Via Martiri d'Ungheria, 24

contemporaneamente a:
- ROMA presso:
Hotel Royal Santina, via Marsala, 22
- CATANIA presso:
Hotel Mercure Catania Excelsior,
Piazza G. Verga 39

Nelle pagine seguenti si pubblica il programma provvisorio del convegno e la convocazione dell'assemblea generale dei soci.
Qualora tu non potessi partecipare alla assemblea dei soci potrai delegare un altro socio consegnandogli o inviando, la delega firmata via fax al numero:
Fax: 02 67070824
email: info@retinaitalia.org.
(Si ricorda che ogni socio può essere latore di massimo due deleghe).
Per ogni eventuale altra informazione potrai chiamare i numeri telefonici:
02 6691744 - 329 8820404
oppure scrivi a info@retinaitalia.org ■

Assia Andrao

Notizie dall'associazione

Convocazione Assemblea ordinaria dei soci di Retina Italia onlus

Redazione LUMEN

Milano, 4 Aprile 2017

A tutti gli Associati – Loro sedi

Convocazione Assemblea ordinaria dei soci di Retina Italia onlus

Nel giorno 30 Aprile 2017 alle ore 5.00 in prima convocazione, ed in mancanza del numero legale

in seconda convocazione

nel giorno 20 Maggio 2017 alle ore 15.00

a ABANO TERME presso : Hotel Terme Alexander Palace –
Via Martiri d'Ungheria, 24

contemporaneamente a:

- ROMA presso : Hotel Royal Santina, via Marsala, 22

- **CATANIA presso**:Hotel Mercure Catania Excelsior, Piazza G. Verga 39

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

- Registrazione partecipanti e apertura lavori
- Relazione del presidente
- Approvazione del bilancio al 31 12 2016
- Programma per il 2017
- Approvazione bilancio di previsione 2017
- Rinnovo Consiglio direttivo – proposta di proroga
- Varie ed eventuali

La chiusura dei lavori è prevista per le ore 17.00

Il presidente
Assia Andrao

D E L E G A

Io sottoscritto _____ delego il Signor_____

a rappresentarmi all'Assemblea di Retina Italia onlus del giorno 20 Maggio 2017 dando sin d'ora per rato e valido quanto egli deciderà in mia vece.

_____ _____
(data) (firma)

Notizie dall'associazione

Convegno 20 maggio 2017 Retina Italia Onlus: programma provvisorio

Redazione LUMEN

CONVEGNO 20 MAGGIO 2017 RETINA ITALIA ONLUS
(ABANO TERME- ROMA - CATANIA)

TITOLO: DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

• COMPLICANZE DEL PRESENTE, QUALI INTERVENTI, COME AFFRONTARLE.
• QUALE FUTURO DALLA RICERCA?

- Ore 8.30 - 9.45 iscrizioni
- Ore 9.45 - Apertura lavori

Saluti delle istituzioni

PRIMA SESSIONE: 10.30 - 11.40

COMPLICANZE DELLE PATOLOGIE RETINICHE

- 10.30 - 11.00 Le complicanze più comuni: cataratta precoce, edema maculare cistoide, altre - come intervenire (quali possibili interventi)
- 11.00 - 11.20 "Integratori: quali. Indicazioni per un uso corretto"..
- 11.20 - 11.40 Discussione

SECONDA SESSIONE: 11.40 - 13.00

QUALE FUTURO DALLA RICERCA

- 11.40 - 12.00 Ultime novità sulla Bioretina Italiana, pronostico sulla qualità dei risultati che si possono ottenere.
- 12.00 - 12.20 "Funzioni della diagnosi genetica e terapia genica: novità nei trials clinici".
- 12.20 - 12.40 Novità dall'ultimo congresso ARVO, ricerche e sperimentazioni in corso.
- 12.40 - 13.00 Discussione

Pranzo

TERZA SESSIONE: UN AIUTO CONCRETO

- 14.30 - 15.00 Il cane guida, importante aiuto per le persone con disabilità visiva
- 15.00 - 17.00 Assemblea generale soci

Notizie dall'associazione

Giornata mondiale delle malattie rare, il presidente Mattarella: «Nessun malato si senta abbandonato»

tratto da "Il Sole 24ore" - 28 Febbraio 2017

Tutelare i pazienti rari, così come del resto tutti i pazienti, in ossequio all'articolo 32 della Costituzione.
Ma dedicare ai "rari" l'attenzione particolare dovuta ai fragili tra i fragili.
Questo il messaggio del presidente della Repubblica Sergio Mattarella, che in occasione della X Giornata mondiale delle malattie rare - sul tema "Con la ricerca le possibilità sono infinite" - ha ricevuto in Quirinale associazioni e istituzioni. «Nessun malato, ovunque ma, particolarmente nella nostra Repubblica, deve sentirsi invisibile, o dimenticato - ha avvertito Mattarella -. È da come una società affronta i problemi di chi è più fragile che si misura la sua civiltà, e anche la sua vera forza. Molti cittadini - continua il capo dello Stato - mi hanno scritto, in questi due anni, rappresentandomi i loro problemi di pazienti o di familiari di pazienti affetti da malattia rara. Da queste lettere traspare la solitudine in cui si trova chi fronteggia una gravosa malattia, combattendo un male che affligge quasi soltanto la persona interessata. La nostra Costituzione stabilisce all'articolo 32 la tutela della salute come fondamentale diritto di ogni persona e come interesse dell'intera collettività. Si tratta di un diritto pieno, non comprimibile, che attiene alla dignità e alla libertà di ciascuno, tanto che quello stesso articolo prevede la garanzia delle cure per coloro che si trovano in condizione di indigenza.

Il Presidente della Repubblica Sergio Mattarella

La sfida delle patologie meno conosciute, e delle risorse pubbliche limitate, non può esimerci dal ricercare, sempre, il pieno adempimento del dettato costituzionale».
Per questo, per Mattarella «celebrare la Giornata mondiale delle malattie rare ha un valore speciale. Significa voler

conoscere, far conoscere e condividere una condizione di sofferenza, per compiere insieme dei passi in avanti, e per irrobustire quella rete di solidarietà, fatta di servizi e di umanità, che tanto vale per la qualità della vita di tutti. Significa dare speranza; e assolvere al dovere di essere partecipi della medesima vita sociale. I pazienti di malattie rare - continua il capo dello Stato - sono vulnerabili più di altri: lo abbiamo appena inteso. Spesso faticano a ricevere un'assistenza adeguata. Perché la ricerca, che pure progredisce, non sempre è sostenuta con la continuità necessaria. Perché, osserva Mattarella, «a volte i farmaci sono anch'essi rari, oppure molto costosi. Perché in molti casi la stessa diagnosi della malattia è difficile da raggiungere o riesce a essere formulata troppo tardi, pregiudicando talune possibilità di cura. Perché la patologia rara coinvolge per sempre il paziente e i suoi cari, trasformando la vita di intere famiglie, imponendo talora frequenti spostamenti dal luogo di residenza, e pregiudicando in questo modo altre sfere di attività, a partire dal lavoro, con le gravi conseguenze che si possono immaginare. Queste difficoltà - ha concluso il Presidente - costituiscono anche un richiamo, per tutto il mondo della sanità, nel rapporto con questi pazienti, all'umiltà suggerita dai limiti della scienza».

All'incontro era presente Retina Italia onlus con la sua presidente che qui vediamo in compagnia della Dott.ssa Domenica Taruscio Direttore del Centro nazionale per le Malattie Rare dell'istituto superiore della sanità (ISS). ■

Assia Andrao in compagnia della dott.ssa Domenica Taruscio

Notizie dall'associazione

"Anche agli Dei piace Giallo". Un'avventura per ipovedenti - PARTE IIª

Di Donato Di Pierro

La casa è un recupero rurale, a dir poco magnifico. È su due livelli, con altrettanti appartamenti ben arredati e full optional. Non manca davvero nulla: c'è la carta igienica, il sale, l'olio, il caffè e lo zucchero, ogni genere di pentola e padella. È in assetto per 14 ospiti, ma arriva a tenere fino a 18-20 persone. E tutto questo è immerso tra campi di grano e cespugli di ginestra profumatissima a perdita d'occhio.

La vista è mozzafiato: davanti alla casa c'è una terrazza che affaccia sulla pianura tra Bologna, Modena e Casalecchio.

Abbiamo l'orizzonte sgombro ad ovest, e questo ci anticipa che stasera avremo modo di seguire il sole fino al crepuscolo. Ci raggiungono anche Francesca e Luigia, con le rispettive famiglie.Sono mie carissime amiche dei tempi dell'università, e sono qui per organizzare una piccola sorpresa al gruppo in arrivo da Bologna. Con i loro bimbi, hanno costruito strumenti musicali di fortuna, rigorosamente gialli come i loro visi, pitturati con i colori alimentari.

Saranno la Banda Gialla arruolata per suonare all'arrivo della compagnia gialla, che non si farà attendere troppo. Puntuali come un orologio, eccoli far capolino dal vialetto che taglia in mezzo al campo di grano. La banda inizia a suonare e tutti si mettono a ballare. Uno spettacolo!

Afferrato il megafono, Dario dichiara conclusa la prima tappa, e l'euforia è grandissima!

Io ed Elena, intanto, abbiamo preparato una tavolata di benventuo con Spritz, succhi di frutta e patatine.

Alberto e Nicolas, da bravi friulani, avevano una piccola sorpresa per tutto il gruppo: una soppressa artigianale, a stagionatura media, e una bottiglia di prosecco di Valdobbiadene. Inutile dire che non è rimasto nulla, e questo vale anche per i 5 litri di prosecco che avevo stappato per fare gli Sprizzettini.

L'atmosfera è rilassata e festosa. L'aria è molto gradevole e si sta davvero bene. Qualcuno trova nel prato un quadrifoglio.

Io e Gabriella ci avviciniamo per vedere: non ne ho mai trovato uno in vita mia, e neppure a lei capita così spesso di scovarne qualcuno. Si avvicina Maaike e a un certo punto, mentre sta parlando, s'interrompe, si china a terra e, senza neppure guardare, allunga una mano e coglie un quadrifoglio.

"Non l'ho visto, ma sapevo che era li", dice, come fosse la cosa più normale di questo mondo. Io e Gabriella restiamo a bocca aperta. Lei le si avvicina e la

tocca, chiedendole qualcosa. Non so che cosa si siano dette le due ragazze, resta li fatto che di li a poco pure Gabriella ne trova uno.
Ed è solo l'inizio.
Si uniscono al rinfresco anche alcune autorità del Comune di Casalecchio di Reno e Maria Teresa Ragazzi, colei che ha pensato e curato il progetto con cui è stato possibile ristrutturare e rendere fruibile questa magnifica casetta.
Luogo peraltro disponibile per chiunque ne faccia richiesta, dato che viene affittata di settimana in settimana a cifre davvero convenienti.
Un paradiso nel verde e nella tranquillità, a due passi da Bologna. Impagabile come rarità!
Finito l'aperitivo, i ragazzi scendono nel Parco della Chiusa con alcuni assessori di Casalecchio per visitare lo Smart Park, una serie di percorsi ad elevata accessibilità e forniscono ai non vedenti informazioni sull'ambiente che li circonda. Nel giro di un'oretta eccoli tornare alla base. Mentre si sistemano e si rinfrescano, ne approfitto per i preparativi della cena. Il menù del camminatore oggi prevede Penne al pesto genovese con fagiolini e patate, Friggione bolognese come secondo, e 11 litri di Cabernet Sauvignon dei Colli Berici come carburante.
È stata una vera impresa preparare 4 kg di cipolle margherita ipg, ma ne è valsa la pena: da stasera la dolce crema di cipolle stufate bolognese è stata ufficialmente sdoganata e amata in tutto il vecchio continente... o quasi!
Il dolce lo ha portato Gabriella: le sfogliatelle!!!!
La giornata pare ormai in chiusura, ma inaspettatamente la natura decide di farci qualche bel regalo... o chissà, forse è stato un segno degli Dei che oggi sono stati a guardare questo gruppo di insoliti e colorati escursionisti? Non lo so. Resta il fatto che verso le 20:00 ha avuto inizio uno dei tramonti più intensamente colorati che io abbia mai potuto vedere. Il sole è talmente rosso che, inconsciamente, mi esce una frase che da anni non avevo più pronunciato.
"The Red in the sky is ours" ho detto con tono solenne, indicando a mani aperte l'orizzonte vermiglio.
Ho timidamente guardato tutti i ragazzi, ma la frase pareva fosse passata inosservata.
Di li a poco, invece, mi si avvicina Alberto.
"Scusa Donato, ma la frase che hai detto è un modo di dire di qualche posto, per caso?"
"No", gli rispondo con il cuore che attacca a correre "sarebbe il titolo di una canzone..."
"...degli At the Gates!" esclama lui senza farmi neppure finire la frase!
Io mi inchino con riverenza di fronte a colui che, a quanto pare, è un altro metallaro in incognito nel gruppo!
E da lì inizia la grande chiacchierata sulla musica metal. Chi ti piace, ultimo concerto a cui sei andato, primo concerto visto, dove suonavi, che musica suonavi... Si avvicina a noi anche Nicolas, e così scopro tantissime cose incredibili sul loro passato musicale. Vengono entrambi dalla provincia di Pordenone e si conoscono da una vita. Mi raccontano della loro

band e la serata prende una piega davvero heavy!!!
Marco S. e Amador, da veri professionisti, non si sono lasciati sfuggire la possibilità di catturare questo magnifico tramonto con un time lapse incredibilmente accurato.
Sono ansioso di venderlo in video, perchè gli sono stati dietro davvero per tutto il tempo.
Come dicevo, le sorprese che gli Dei avevano riservato al nostro primo giorno di cammino non erano ancora finite. Congedato il sole a ponente, ecco che a levante inizia un'altra alba.
Argentata, questa volta. Una luna grandissima fa capolino da dietro Monte Albano, e di lì a poco i sui pallidi riflessi si spandono lungo tutta la valle davanti a noi. Ne approfittiamo per fare quattro passi lungo la sterrata che porta alla Montagnola di Mezzo.
Con un po' di attenzione però, visto che per molti di noi la cecità crepuscolare è un'infida compagnia da cui non si riesce a prescindere.
Percorriamo meno di venti metri quando ecco la terza sorpresa della serata: decine di lucciole sbucano dai cespugli di ginestra.
Sono commosso.
Da trent'anni non avevo più viste. Rientriamo alla casa e facciamo il punto della situazione.
Si decide l'ora di colazione e di partenza per domani, ma qualcuno manca all'appello. Ci guardiamo intorno e di lì a poco il camminatore mancante sbuca dalle tenebre.
Bernard si era attardato nell'ammirare le lucciole, e quando ricompare dall'oscurità pare proprio un irlandese mannaro. Ciondola nella notte, guidato dal suo istinto e dalla scia di Fire Fly, come si chiamano in terra anglofona.

DOMENICA 22 MAGGIO - 2ª TAPPA

La mia sveglia suona alle 6. Devo alzarmi prima di tutti per preparare le colazioni. Il buon Donuzzo, ovvero io che vi scrivo e vi narro in queste righe la nostra avventura, è il cuoco silvestre anche per il primo pasto della giornata, e non può far cilecca.
Nell'appartamento del piano terra abbiamo dormito solo io, Alberto e Nicolas. Gli altri sono al piano superiore, che è più spazioso; in questo modo posso cucinare in tutta tranquillità e far trovar pronto per le 7:00, orario deciso per la colazione.
Apparecchio la tavola e sistemo le tre deliziose torte preparate da Elisabetta ed Elena. Mi metto poi ai fornelli: ho trenta uova da strapazzare. Ne faccio alcune con i chiodini trifolati e altre semplici, con solo un po' di Piave grattugiato, paprika e una spolverata di pepe nero. Inizio anche ad allestire per il caffè.
Una moka da 12 è già sul fornello quando Bernard varca la soglia. "Morning man. Coffee, please?", mi interroga lui, porgendo la sua fida tazza da escursione, che normalmente penzola appesa al suo zaino da trekking. Gliela riempio fino a metà, e poi se ne esce. All'aperto. È una mattina splendida e l'aria è ancora frizzante: "fa bene a berleso all'aperto, il caffè", penso.
Preparo altre tre moke e riunisco tutti i caffè in un pentolino, che tengo in caldo vicino al fuoco. Bernard torna a

fare il pieno di carburante nervino a più riprese. Alla terza volta, però, esita un istante prima di uscire dalla cucina.
"Donato, ma questo è caffè americano o espresso?" mi chiede con il suo irlandese rapido e stretto.
"È caffè italiano" gli rispondo io, "più forte dell'espresso".
Lui mi guarda e se ne esce senza fare una piega. Poi fa capolino dalla porta e mi dice "Ok, credo che oggi potrò essere un po' nervosetto" e scoppia a ridere.
Ho capito l'antifona, e decido di allungare un po' i caffè mettendo acqua bollente nel pentolino. Un po' alla volta arrivano tutti. C'è un vasetto di marmellata di arance sul tavolo, e Timo la prende.
"Donato, è il friggione di ieri sera questo?, mi chiede. Il colore in effetti è simile. Vedo gli occhi pieni di speranza di molti dei ragazzi attorno al tavolo, che mi fissano in attesa della risposta, ma sono costretto a deludere le loro aspettative. "Mi spiace, è marmellata di arance", dico io con un po' di dispiacere. "Lo sapevo che dovevo fare un kg in più di cipolle" penso.
"Arance?!" esclama qualcuno.
"Wow!"
Per noi sono cose scontate, ormai, ma per chi le arance non le ha nel proprio paese, queste son tutte prelibatezze. E quanto le apprezzano... In meno di dieci minuti il vasetto è ripulito, nel vero senso della parola.
Qualche anima affamata mette fondo anche alla porzione di penne al pesto avanzate da cena. Sono davvero felice di vedere come abbiano gradito tutto.

[continua]

Retina Risponde!

Retina Italia onlus apre la nuova rubrica "Il medico risponde".

La Dott.ssa Marchese, genetista e il Dott. Colombo, oculista, medici del nostro comitato scientifico risponderanno alle vostre domande.
Le risposte dei medici saranno pubblicate sul sito quanto prima a beneficio di tutti, sia in formato testo che in audio/video.

Potete inviare fin d'ora le vostre domande a:
ilmedicorisponde@retinaitalia.org

Notizie dal mondo scientifico

NOVITÀ

A cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

RUOLO DELLE NOCI NELL'INVECCHIARE IN BUONA SALUTE

A gennaio 2017 è stato pubblicato sulla rivista Frontiers in Aging Neuroscience a cura di un gruppo di ricercatori Californiani e Spagnoli il risultato di uno studio randomizzato durato due anni per valutare l'effetto delle noci sull'invecchiamento della retina e del cervello. Le noci sono ricche di polifenoli e di acidi grassi n-3 e sono state valutate in quanto è noto l'effetto protettivo di queste sostanze sul cuore e sul sistema vascolare.

Si è valutato l'effetto della assunzione di noci in dose tale da coprire il 15% del fabbisogno calorico giornaliero (30-60 grammi al giorno di noci) confrontando gli esiti con quelli rilevati nel gruppo di controllo nel quale i soggetti non mangiavano noci. I soggetti, maschi e femmine, sono stati valutati con test neuropsicologici per quanto riguarda la demenza e con l'OCT per quanto riguarda la retina. Alcuni soggetti hanno anche eseguito una risonanza magnetica dell'encefalo. Lo studio ha coinvolto 708 soggetti arruolati e randomizzati fra il 2012 e il 2014 con una età media di 69 anni costituito per il 68% da donne. Lo studio è terminato nel 2016. Si è avuta evidenza del beneficio dell'assunzione delle noci sia a livello cognitivo, sia sulla salute della retina.

Questi risultati hanno rilevanza per la salute della popolazione e dovrebbero quindi essere presi in considerazione da chi è responsabile delle politiche sanitarie.

PERCHÉ NELLA RETINITE PIGMENTOSA ANCHE I CONI VANNO INCONTRO A DEGENERAZIONE?

Sulla rivista Acta Ophthalmologica pubblicata a dicembre 2016 un gruppo di ricercatori australiani riprende le varie ipotesi sulle cause della degenerazione dei coni nei pazienti con retinite pigmentosa. Nella retinite pigmentosa i geni che quando mutati ne causano la comparsa vengono espressi (cioè sono "letti" e utilizzati) solo nei bastoncelli. Ma nelle fasi più tardive della malattia anche i coni , che in teoria non dovrebbero essere colpiti dalla malattia, vanno incontro a degenerazione.

Questa perdita secondaria dei coni rimane a tutt'oggi un mistero. Capire le cause di questo evento è utile per mettere a punto nuovi trattamenti.

Varie teorie tentano di spiegare questo fenomeno: secondo alcuni la sopravvivenza dei coni dipende da fattori trofici prodotti dai bastoncelli, un'altra ipotesi è che i coni

soffrirebbero della mancanza di sostanze nutritive una volta che sono andati persi i bastoncelli e a ciò si aggiungerebbe lo stress ossidativo e la attivazione delle cellule della microglia con effetto infiammatorio che avrebbero anch'essi un ruolo nella degenerazione dei coni.

RETINITE PIGMENTOSA RP E ACIDO VALPROICO

Nell'uomo è in corso una sperimentazione per valutare l'effetto dell'acido valproico in pazienti con retinite pigmentosa. Tuttavia i meccanismi alla base di un eventuale effetto terapeutico non sono ancora completamente chiari. Per verificare in un modello animale di retinite pigmentosa gli effetti del trattamento con acido valproico, un gruppo di ricercatori canadesi ha somministrato il farmaco in animali con RP e i risultati della sperimentazione sono stati riportati a gennaio 2017 sulla rivistaJ Neurosciences.

Nel modello animale utilizzato era mutato il gene RHO che codifica la rodopsina. Nell'uomo, mutazioni di questo gene causano una forma di RP a trasmissione autosomica dominante. L'esperimento è stato fatto in modelli di Xenopus laevis, una rana acquatica, con quattro differenti mutazioni del gene della rodopsina RHO: P23H, T17M, T4K e Q344ter.

Il trattamento ha avuto effetto, anche confermato dall'elettroretinogramma, negli animali con mutazione P23H. Invece si è osservato un effetto opposto con peggioramento della distrofia retinica nei modelli che avevano la mutazione T17M, se gli animali erano anche esposti alla luce, ma nessun effetto, né negativo né positivo, se erano mantenuti al buio. Anche per le mutazioni T4K e Q344ter l'effetto è stato negativo.

Nelle retine non mutate il trattamento con VPA ha portato ad un aumento dell'acetilazione dell'istone H3.

Questo studio sembra indicare che il trattamento con acido valproico può essere efficace in alcuni casi e deleterio in altri casi a seconda della mutazione presente. Gli effetti osservati sono attribuibili alla inibizione della deacetilasi degli istoni probabilmente legata alla regolazione della autofagia. L'utilizzo off-label dell'acido valproico (un farmaco in commercio per il trattamento di alcune forme di epilessia) e di altri inibitori della deacetilasi degli istoni dovrebbe essere limitato a setting sperimentali di ricerca fino a che l'effetto di queste sostenze e il loro meccanismo d'azione non siano completamente chiariti. Questo studio indica anche che, a meno che non sia tenuto in conto il genotipo del paziente, le sperimentazioni cliniche per il trattamento della retinite pigmentosa possono dare risultati negativi a causa dei diversi meccanismi che portano alla malattia che determinano differenti risposte agli interventi terapeutici.

UNA POTENZIALE TERAPIA PER UNA PARTICOLARE MUTAZIONE EL GENE USH2A

Mutazioni del gene USH2A sono responsabili della sindrome di Usher in

circa il 50% dei pazienti. La sindrome di Usher è una malattia ereditaria caratterizzata da sordità e da retinite pigmentosa. Mentre la sordità può essere trattata con l'impianto cocleare o con protesi acustiche, al momento per la retinite non sono disponibili trattamenti. Nel 2012 in questo gene è stata identificata una particolare mutazione posta nella parte profonda di un introne (c.7595-2144A>G) che determina la inserzione di uno pseudo esone (PE40) nel trascritto maturo. Quando tradotto, questo trascritto con lo psuudo esone 40, porta alla formazione di una proteina tronca cioè più breve dell'atteso e non funzionante. Sulla rivista Molecular Theraphy - Nucleic Acids, un gruppo di ricercatori Francesi, Spagnoli e Olandesi descrive una strategia di trattamento per i pazienti con questa particolare mutazione del gene USH2A. In questo studio è stata valutata in vitro la capacità di oligonucleotidi antisenso nel prevenire lo splicing alterato del pre-mRNA come conseguenza della mutazione c.7595-2144A>G.

La sperimentazione è stata fatta utilizzando cellule (fibroblasti) di un paziente con questa mutazione. Il trattamento ha corretto l'effetto negativo della mutazione.

Secondo questo esperimento che al momento è stato eseguito solo in vitro, l'utilizzo di un oligonucleotide antisenso potrebbe essere un promettente approccio per il trattamento dei pazienti con questa mutazione del gene USH2A.

TRATTAMENTI CON SPERIMENTAZIONI CHE DOVREBBERO AVVIARSI NEL 2017-2018

Un nuovo farmaco utilizzabile in tutte le forme di retinite pigmentosa (RP). La Fondazione Fighting Blindness (FFB) finanzia lo sviluppo di un farmaco che sembra essere promettente per il trattamento di tutte le forme di RP.

È previsto un finanziamento di circa 7.5 milioni di dollari per procedere con la fase I della sperimentazione clinica con la molecola N-acetilcisteina-amide (NACA). Questa molecola dovrebbe rallentare la perdita di visione proteggendo le cellule dallo stress ossidativo. Lo stress ossidativo è un processo che accelera la degenerazione della retina in molte distrofie retiniche.

In molte sperimentazioni in vivo e in vitro su modelli animali di distrofia retinica, la molecola NACA ha rallentato la progressione della distrofia retinica. La dottoressa Patricia Zilliox di FFB parla dell'effetto che ha dimostrato la NACA sulla riduzione degli effetti dello stress ossidativo e del potenziale ruolo nelle distrofie retiniche. Infatti in tutte le distrofie retiniche, indipendentemente da quale sia il gene mutato, la perdita dei fotorecettori è causata dallo stress ossidativo. Quindi la NACA potrebbe essere efficace per la maggior parte dei pazienti con RP.

La NACA è un derivato della N-acetilcisteina (NAC), un farmaco già utilizzato in Europa e negli Stati Uniti per il trattamento degli avvelenamenti

da paracetamolo (il principio attivo della Tachipirina), in quanto riduce il danno epatico causato dal sovradosaggio del paracetamolo. La differenza fra NAC e NACA è la sua maggiore capacità di penetrare nei tessuti e la maggiore affinità per I lipidi e ciò dovrebbe aumentarne le proprietà antiossidative nel tessuto retinico.

Il fatto che la NACA derivi da un farmaco (il paracetamolo) già approvato dalle autorità che regolano la messa in commercio dei farmaci sia in Europa sia negli USA, dovrebbe facilitare le procedure di sperimentazione e velocizzare la eventuale messa in commercio. La preparazione del farmaco avrà luogo nel 2017 e la fase I della sperimentazione dovrebbe avvenire nel 2018.

FORMA ATROFICA DELLA DEGENERAZIONE MACULARE LEGATA ALL'ETÀ (AMD). NUOVA SPERIMENTAZIONE

Al momento non vi sono trattamenti per la forma atrofica della maculopatia legata all'età. È quindi rilevante l'annuncio che la azienda Stealth BioTherapeutics relativo all'inizio di una sperimentazione di Fase I in pazienti con degenerazione maculare senile (AMD) per valutare la sicurezza e l tollerabilità di una nuova molecola chiamata "elamipretide" che dovrebbe avere affetto sul funzionamento dei mitocondri. I mitocondri sono organuli presenti nel citoplasma delle cellule il cui ruolo è produrre l'energia necessaria all'espletamento delle numerose funzioni cellulari.

Questa molecola è un tetrapeptide idrosolubile che ha affinità per la cardiolipina mitocondriale e che allo stesso tempo promuove un efficiente trasferimento di elettroni e ripristino dell'ATP (la fonte energetica delle cellule). Il tetrapeptide ha affinità per la membrana interna mitocondriale, ma il preciso meccanismo d'azione non è ancora completamente chiaro.

Un cattivo funzionamento dei mitocondri conseguente a sostanze tossiche presenti nell'ambiente potrebbe essere alla base della forma atrofica di maculopatia e nei modelli di laboratorio l'elamipretide è stato in grado di prevenire il malfunzionamento dei mitocondri nelle cellule dell'epitelio pigmentato retinico.

Lo studio si chiama ReCLAIM e valuterà per 12 settimane gli effetti della somministrazione con iniezioni sottocute quotidiane di 40 mg di elamipretide in pazienti di 55 anni o più con diagnosi di maculopatia legata all'età di gravità intermedia.

Questo studio rappresenta una nuova strategia di trattamento per le patologie su base mitocondriale e potrebbe avere rilevanza anche per altre patologie oculari come la Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber, la forma atrofica della degenerazione maculare legata all'età e la distrofia corneale endoteliale di Fuchs.

I risultati della sperimentazione di fase I dovrebbero essere disponibili a metà del 2017 e per questa molecola sono in corso altre sperimentazioni per altre indicazioni, compresa l'insufficienza cardiaca cronica.

TERAPIA OPTOGENETICA

La FDA, l'ente che negli Stati Uniti regola i farmaci e gli alimenti, a gennaio 2017 ha designato il trattamento GS030 della GenSight Biologics, farmaco orfano per il trattamento della retinite pigmentosa. Anche l'autorità Europea aveva classificato il prodotto come farmaco orfano a settembre 2016.

Si tratta di un terapia con tecnica optogenetica e questa designazione di farmaco orfano ne sottolinea le importanti potenzialità.

Dopo le necessarie procedure di ottimizzazzione della produzione del farmaco e di valutazione della tossicità, si prevede che i primi trials clinici di fase I/II possano iniziare nel terzo trimestre del 2017. La terapia optogenetica consiste nell'inserire in cellule della retina tramite un vettore virale il gene di una proteina in grado di reagire alla luce e trasformare l'energia luminosa in segnale elettrico. Questo gene può essere inserito nelle cellule gangliari, che in genere sono mantenute anche in una retina nella quale non sono più presenti i fotorecettori.

I "prolungamenti" (assoni) delle cellule gangliari formano il nervo ottico attraverso il quale il segnale viene poi veicolato alle aree visive del cervello.

Con questo trattamento il segnale elettrico che deriva dalla trasformazione del segnale luminoso avviene direttamente nelle cellule gangliari che vengono ad acquisire un ruolo simile a quello dei fotorecettori. ■

Notizie dal mondo scientifico

Trapianto di cellule progenitrici della retina

Tratto dalla rivista "Stem Cells Reports" - 10 gennaio 2017

Sul numero del 10 gennaio 2017 della rivista Stem Cells Reports un gruppo di ricercatori - Michiko Mandai, Momo Fujii, Tomoyo Hashiguchi, Genshiro A. Sunagawa, Shinichiro Ito, Jianan Sun, Jun Kaneko, Junki Sho, Chikako Yamada, coordinati da Masayo Takahashi - del Laboratorio di Rigenerazione Retinica del centro RIKEN di Biologia dello Sviluppo di Kobe (Giappone), descrive i risultati ottenuti dopo il trapianto di cellule progenitrici della retina derivate da cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC) in retine di topi con degenerazione retinica ereditaria.

Trattare i pazienti che a causa di una degenerazione retinica hanno perso lo strato dei fotorecettori, utilizzando precursori di cellule retiniche derivati da cellule staminali embrionali (ESC) o da cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC), cioè cellule staminali ottenute manipolando cellule già differenziate per farle ritornare allo stato di cellule staminali pluripotenti, è una grande sfida della medicina.

Finora il dubbio era se le cellule trapiantate in una retina degenerata fossero in grado di reagire alla luce e di formare connessioni con le altre cellule della retina (cellule bipolari) in modo da far giungere il segnale alle cellule gangliari che a loro volta lo trasmettono al cervello. Recentemente alcuni successi nel trapianto di precursori dei fotorecettori derivati sia da cellule staminali embrionali che da cellule staminali pluripotenti indotte, hanno riacceso l'interesse per questa strategia di trattamento.

Nell'articolo appena pubblicato su Stem Cells Reports si descrivono i risultati ottenuti in topi affetti degenerazione retinica ereditaria (rd1) in fase avanzata, ai quali sono state trapiantate cellule retiniche ottenute da iPSC. Nelle retine dei topi sottoposti a trapianto si è visualizzata la formazione di sinapsi fra le cellule trapiantate e le cellule bipolari ancora presenti nella retina dell'ospite e l'analisi del comportamento sembra indicare nella metà dei topi trattati un effetto anche sulla funzione visiva. L'effetto si è mantenuto per alcuni mesi post trapianto.

I risultati di questa sperimentazione, qualora confermati, provano che il trapianto di cellule retiniche derivate da iPSC può ristabilire la funzione visiva andata perduta a causa di una degenerazione retinica in fase avanzata.

Questo studio è importante perché per la prima volta viene verificata la formazione di sinapsi funzionanti fra le cellule trapiantate e le cellule bipolari dell'ospite.

I ricercatori hanno intenzione di

continuare la ricerca valutando iPSC umane e se i risultati saranno positivi inizieranno una sperimentazione clinica su pazienti fra circa due anni.
Si tratta in ogni caso di una trattamento in fase di sviluppo e al momento non ci si può aspettare di poter ristabilire una visione distinta. Ci si può aspettare di percepire la luce o di percepire oggetti molto grandi. ■

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 dichiarazone 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

Dal pesce Zebra il segreto per curare la cecità

Press-IN anno IX / n. 731 - In Dies del 12-03-2017

USA. Negli occhi di pesce potrebbe trovarsi la chiave per curare la cecità negli esseri umani, secondo un nuovo studio, fatto alla Vanderbilt University, negli Stati Uniti, e apparso sulla rivista 'Stem Cell Reports'.

Secondo questo nuovo lavoro, le retine umane possono essere indotte a rigenerarsi, naturalmente, e a riparare i danni causati dalle patologie retiniche degenerative e da alcune lesioni.

Gli scienziati hanno identificato un segnale chimico nel cervello del pesce Zebra che potrebbe venire in soccorso di chi soffre, ad esempio, di degenerazione maculare senile o di retinite pigmentosa.

Il processo di rigenerazione della retina nei pesci è innescata da fattori di crescita secreti, che secondo il nuovo studio sono dovuti al neurotrasmettitore GABA, il quale potrebbe aiutare la retina a rigenerarsi anche prima di essere seriamente danneggiata.

La struttura della retina nei pesci e nei mammiferi è sostanzialmente la stessa. Essa è molto sottile, con uno spessore inferiore a 0,5 millimetri, e contiene tre strati di cellule nervose.

Inoltre, la retina ha un particolare tipo di cellule staminali adulte, chiamate della glia, in particolare della glia di Muller, che si estendono a tutti i tre strati di essa e gli forniscono supporto meccanico e isolamento elettrico.

Nella retina dei pesci, esse svolgono un ruolo chiave nella rigenerazione.

Quando la rigenerazione viene attivata, le glia di Muller, iniziano a proliferare, per poi differenziarsi in sostituzione delle cellule nervose danneggiate. Le glia Muller sono presenti anche nelle retine dei mammiferi, ma non si rigenerano.

Lo studio statunitense ha trovato che è il fattore GABA a controllare l'attività delle cellule staminali.

Accecando il pesce Zebra e iniettando in esso i farmaci che stimolano la produzione di GABA o la abbassa no nei loro occhi, gli scienziati hanno visto che il GABA controlla l'attività delle cellule staminali.

Gli scienziati sperano di poter un giorno indurre la retina umana ad autoripararsi, intervenendo sul fattore GABA. ■

Notizie dal mondo scientifico

Come usare CRISPR per battere la retinite pigmentosa

Press-IN anno IX / n. 754 - Le Scienze del 15-03-2017

Uno studio sui topi ha mostrato che, per quanto la retinite pigmentosa - una malattia degenerativa della retina - possa essere causata da numerose mutazioni differenti in 60 geni diversi, è possibile bloccarne la progressione intervenendo con CRISPR-Cas9 su un unico gene(red).

È possibile prevenire la degenerazione retinica dovuta alla retinite pigmentosa intervenendo sul genoma.

A dimostrarlo nel modello animale della malattia è un gruppo di ricercatori del National Eye Institute dei National Health Institutes di Bethesda che sono riusciti nell'impresa applicando CRISPR-Cas9, la tecnica di correzione genetica che sta inanellando una serie di successi. Lo studio è pubblicato su "Nature Communications"..

La retinite pigmentosa - che colpisce circa una persona su 4000 - è una malattia ereditaria caratterizzata dalla degenerazione della retina, che inizia con la morte dei bastoncelli, i fotorecettori sensibili anche a flussi di fotoni molto esigui che assicurano la visione in condizioni di scarsa luminosità. Il primo indizio della malattia è infatti la cosiddetta cecità notturna.

Successivamente la degenerazione si propaga anche ai coni, i fotorecettori responsabili della visione cromatica e della visione fine, la cui densità è massima nella fovea, la regione centrale della retina che permette la massima acuità visiva.

La malattia è ereditaria e può essere causata da oltre 3000 mutazioni differenti in più di 60 geni, una circostanza che rende difficile anche solo ipotizzare lo sviluppo di terapie mirate alla correzione di ogni gene specifico.

L'analisi della progressione della malattia e dello sviluppo di coni e bastoncelli ha però portato i ricercatori a ipotizzare una linea di intervento che evita la necessità di intervenire sulle singole mutazioni.

L'idea è di intervenire su un fattore di trascrizione che specifica il destino dei fotorecettori durante lo sviluppo della retina.

L'attivazione del gene per questo fattore - chiamato NRL (Neural Retina Leucine) - blocca la trasformazione della cellula da bastoncello a cono.

Wenhan Yu e colleghi hanno quindi pensato di eliminare quel gene con CRISPR-Cas9: l'interruzione della produzione di NRL avrebbe dovuto riattivare la progressione dei bastoncelli verso la trasformazione in coni, che sono in grado di tollerare molto meglio gli effetti deleteri della

mutazioni che causano la retinite pigmentosa. I ricercatori hanno testato con successo l'ipotesi su 30 topi affetti dall'analogo murino della malattia, che hanno effettivamente ottenuto un miglioramento della visione dopo l'intervento.

Il risultato, osservano i ricercatori, suggerisce che l'approccio con CRISPR-Cas9 possa essere applicato alla retinite pigmentosa - e forse anche ad altre patologie degenerative della retina - indipendentemente dalle mutazioni genetiche sottostanti. ■

Notizie dal mondo scientifico

IIT - Istituto Italiano di Tecnologia e Ospedale S. Cuore di Negrar: impiantata la prima retina artificiale organica in un modello sperimentale

Comunicato stampa Telethon

LA SPERIMENTAZIONE SULL'UOMO È PREVISTA ENTRO IL 2018

Recupero funzionale - ripristino del riflesso pupillare, risposte corticali elettriche e metaboliche agli stimoli luminosi, acuità visiva - efficace per oltre 10 mesi, senza infiammazione e senza degradazione del materiale organico della protesi. I risultati della sperimentazione sono stati pubblicati sulla rivista internazionale Nature Materials.

Questo studio multidisciplinare è stato reso possibile da finanziamenti, oltre che dall'IIT, da due progetti di Fondazione Telethon, dal Ministero della Salute e da Fondazioni private.

Genova, 7 Marzo 2017 - IIT, Istituto Italiano di Tecnologia - con il Centro di Neuroscienze e Tecnologie Sinaptiche (NSYN) e Centro di Nanoscienze e Tecnologie (CNST) - in collaborazione con il Dipartimento di Oftalmologia dell'Ospedale Sacro Cuore Don Calabria di Negrar (Verona), Innovhub-SSI Milano e l'Università dell'Aquila hanno realizzato la prima retina artificiale organica - altamente biocompatibile - in grado di rimpiazzare i fotorecettori degenerati.

La retina artificiale, impiantata in ratti ciechi del ceppo RCS, portatore di una mutazione spontanea in uno dei geni implicati nella Retinite pigmentosa umana, è stata in grado di ripristinare il riflesso pupillare, le risposte corticali elettriche e metaboliche agli stimoli luminosi, la capacità di discriminazione spaziale (acuità visiva) e l'orientamento degli animali nell'ambiente guidato dalla luce.

Questo importante recupero funzionale è rimasto efficace per oltre 10 mesi dopo l'impianto della retina artificiale, senza causare infiammazione dei tessuti

Il prof. Fabio Benfenati

Il prof. Guglielmo Lanzani

retinici o dalla degradazione dei materiali costituenti la protesi.

"Questo approccio - precisa il prof. Fabio Benfenati, direttore del Centro IIT-NSYN di Genova - rappresenta un'importante alternativa ai metodi utilizzati fino ad oggi per ripristinare la capacità fotorecettiva dei neuroni. Rispetto ai due modelli di retina artificiale attualmente disponibili basati sulla tecnica del silicio, il nostro prototipo presenta indubbi vantaggi quali la spiccata tollerabilità, la lunga durata e totale autonomia di funzionamento, senza avere la necessità di una sorgente esterna di energia. Questi vantaggi "strutturali" sono accompagnati da un ripristino della funzione visiva non solo per quanto riguarda la sensibilità alla luce, ma anche l'acuità visiva e l'attività metabolica della corteccia visiva."

In particolare la protesi consiste in un doppio strato di polimeri organici alternativamente semiconduttore e conduttore stratificati su un base di fibroina, una proteina che in natura costituisce la seta.

Tale dispositivo è in grado di convertire gli stimoli luminosi in un'attivazione elettrica dei neuroni retinici risparmiati dalla degenerazione. In questo modo, la stimolazione luminosa dell'interfaccia provoca l'attivazione della retina priva di fotorecettori, mimando il processo a cui sono deputati i coni e bastoncelli presenti nella retina sana.

"L'utilizzo di questo materiale organico semiconduttore è stato decisivo nel superare diversi problemi - afferma il prof. Guglielmo Lanzani, direttore del Centro IIT-CNST di Milano - Il fatto di essere organico lo rende soffice, leggero e flessibile, garantendo un'ottima biocompatibilità ed evitando complicazioni ai tessuti circostanti a garanzia di una lunga durata di funzionamento. Inoltre, i

La dott.ssa Grazia Pertile

polimeri organici hanno la capacità di trasmettere impulsi elettronici e ionici senza grande dispersione di calore, che potrebbe causare ulteriori danni in una retina già oggetto di un processo degenerativo".

I risultati di tale sperimentazione, raccolti nell'articolo scientifico "A fully organic retinal prosthesis restores vision in a rat model of degenerative blindness", coordinato dal prof. Fabio Benfenati, del Centro di Neuroscienze e Tecnologie Sinaptiche (NSYN), dell'IIT, sono stati pubblicati dalla prestigiosa Nature Materials, tra le più importanti riviste dedicate alle scoperte nelle scienze biologiche, chimiche e fisiche. Sono stati presentati in occasione della prossima Convention Scientifica di Fondazione Telethon che si è tenuta a Riva del Garda (TN) dal 13 al 15 marzo.

"Speriamo di riuscire a replicare sull'uomo gli eccellenti risultati ottenuti su modelli animali - dice la dott. Grazia Pertile, direttore del Dipartimento di Oftalmologia dell'Ospedale Sacro Cuore Don Calabria di Negrar (Verona) - L'obiettivo è quello di ripristinare parzialmente la vista in pazienti resi ciechi dalla degenerazione dei fotorecettori che si verifica in numerose malattie genetiche della retina come ad esempio la retinite pigmentosa.

Contiamo di poter effettuare la prima sperimentazione sull'uomo nella seconda metà di quest'anno e raccogliere i risultati preliminari nel corso del 2018. Questo impianto potrebbe rappresentare una svolta nel trattamento di patologie retiniche estremamente invalidanti".

Questo studio multidisciplinare è stato reso possibile da finanziamenti, oltre che dall'IIT, da due progetti di Fondazione Telethon, dal Ministero della Salute e da Fondazioni private. [...]

Notizie dal mondo scientifico

IL GOVERNO UK FINANZIA L'OCCHIO BIONICO ARGUS II

Second Sight Medical Products, Inc., l'azienda che sviluppa, produce e commercializza protesi retiniche impiantabili che consentono di recuperare parzialmente la vista a pazienti non vedenti a causa di retinite pigmentosa (RP), oggi ha annunciato che, a seguito di una raccomandazione positiva dell'autorità del governo britannico deputata al finanziamento di programmi sanitari per servizi speciali in Inghilterra, per la prima volta nel Regno Unito il servizio sanitario nazionale, a finanziamento pubblico, erogherà i fondi necessari per offrire a pazienti non-vedenti a causa di RP, l'Impianto di Protesi Retinica Argus® II , nota anche come "occhio bionico" ■

SCRIVETECI!

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

DICHIARAZIONE DEI REDDITI 2017

Dona il tuo 5X1000 a RETINA ITALIA ONLUS, Associazione Nazionale per la lotta alle distrofie retiniche ereditarie; ci aiuterai a moltiplicare il nostro impegno verso la ricerca scientifica per 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 situazione.
Scopo principale dell'Associazione è 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, molti di loro lo sono diventati a causa di malattie ereditarie della retina.

Il nostro OBIETTIVO è far sì che questo numero diminuisca grazie all'impegno di tutti noi e al tuo contributo che (in questo caso), non costa nulla.
Aiutaci a far crescere la nostra associazione, e a sostenere le persone con disabilità visiva, inserisci il nostro

CODICE FISCALE 96243110580 SU MODULO CUD, 730 O UNICO;

la tua firma è fondamentale, per le persone che attendono una cura. 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

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

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

COMPONENTI LAICI

Assia Andrao

Maddalena Bertante

Donato Di Pierro

CONSIGLIO DIRETTIVO DI RETINA ITALIA

Andrao Assia
Presidente

Vannini Simone
Vice Presidente

Mondolfo De Benedetti Carla
Tesoriere

Consiglieri:

Bertante Maddalena

Borgonovi Elio

Caruso Simona

Di Pierro Donato

Fornaciari Giovanni

Greci Stefano

Manescalchi Sandra

Rabito Roberto

RINGRAZIAMENTI

La nostra profonda riconoscenza alle famiglie che, a ricordo dei loro cari, hanno promosso una donazione in favore di Retina Italia onlus, il cui importo sarà interamente devoluto alla ricerca scientifica.

Ringraziamo le persone e le organizzazioni che, nell'ambito della loro attività, hanno raccolto fondi da destinare alla nostra associazione.

Infine la nostra gratitudine va a tutti coloro che ci hanno aiutato e sostenuto, che hanno contribuito a far crescere Retina Italia onlus, con il loro lavoro e il loro impegno.

E naturalmente un grazie speciale a tutti i nostri soci!

Il Consiglio Direttivo Nazionale