

Retina flash 28 Settembre 2017

Buongiorno a tutti, in occasione della Giornata Mondiale della Retina che si svolgerà sabato 30 Settembre, ancora una volta, abbiamo, con il comunicato sotto riportato, voluto portare all'attenzione delle istituzioni e del mondo scientifico, l'importanza dei test genetici per la diagnosi delle distrofie retiniche ereditarie.

Comunicato

Milano 28 Settembre 2017

30 Settembre 2017- Giornata Mondiale della Retina

Retina Italia onlus nella giornata mondiale della Retina, unitamente a Retina International, vuole lanciare un appello per promuovere e sostenere quello che riteniamo il diritto ormai non più negoziabile di poter avere una diagnosi completa e corretta, che comprenda anche il test genetico per le patologie retiniche ereditarie.

Le distrofie retiniche ereditarie sono malattie genetiche della retina che, spesso, in una progressione inesorabile, possono portare alla cecità totale. Le principali sono la Retinite Pigmentosa (RP), l'Amaurosi congenita di Leber, la sindrome di Usher, la malattia di Stargardt ed altre ancora; sono malattie altamente eterogenee dal punto di vista genetico, causate da mutazioni in circa 300 diversi geni e in alcuni geni sono state evidenziate centinaia di diverse mutazioni.

L'impatto delle retinopatie sulla qualità della vita delle persone è molto forte e oggi non esistono terapie in grado di fermarle, ma per i futuri possibili trattamenti e per valutare i risultati delle sperimentazioni in corso e giungere a delle terapie efficaci, è importante conoscere per ogni paziente quale gene e quali mutazioni causano la sua malattia.

E' essenziale che i pazienti, i professionisti del settore medico e le istituzioni sanitarie comprendano l'importanza per ogni paziente e per la sua famiglia, di identificare il gene all'origine della malattia.

Conoscere il gene e la mutazione alla base della propria malattia può dare ai pazienti e alle loro famiglie informazioni sulla evoluzione della malattia e sul tipo di trasmissione, necessarie per la consulenza genetica, e per consentire loro di fare scelte di vita consapevoli.

Inoltre una diagnosi genetica corretta è un prerequisito per l'accesso alle sperimentazioni cliniche/genetiche, e quindi conoscere il gene mutato può consentire al paziente di essere incluso in uno studio clinico.

Oggi in Italia per avere il risultato di un test genetico per le distrofie retiniche si attende molto più di un anno, e il test genetico non è inserito tra i requisiti diagnostici nei PDTA (Piano diagnostico terapeutico assistenziale).

In occasione della Giornata Mondiale della Retina 2017, Retina Italia lancia quindi un forte appello, perché le istituzioni, i medici, i ricercatori, insieme alle associazioni si facciano carico di individuare i percorsi migliori e inderogabili per una diagnosi completa e corretta per tutte le persone colpite da malattie retiniche rare .

Retina Italia onlus è l'associazione nazionale per la lotta alle distrofie retiniche ereditarie e ha tra gli scopi primari la promozione e il sostegno della ricerca scientifica in ogni sua accezione e la assistenza dei pazienti con disabilità visiva.

Per ulteriori informazioni : www.retinaitalia.org – info@retinaitalia.org

Assia Andrao
Presidente
Retina Italia onlus