

Retina flash 23 Novembre 2017

Caro lettore, buongiorno

Ecco nuove informazioni e aggiornamenti dal mondo scientifico,

- **Nuova sperimentazione clinica per l'Amaurosa Congenita di Leber**
- **Handimatica 2017**
- **RAI e disabilità: per la FISH ancora non ci siamo**

- Buona lettura

Nuova sperimentazione clinica per l'Amaurosa Congenita di Leber

La azienda ProQR ha comunicato che è stato eseguito il primo trattamento con il farmaco QR-110 su un paziente affetto da amaurosi congenita di Leber di tipo 10 nell'ambito di una sperimentazione clinica di fase 1 - 2. La sperimentazione ha il nome PQ-110-001. Le sperimentazioni cliniche servono per sapere se un trattamento che in teoria dovrebbe essere sicuro ed efficace, in effetti lo è. Una sperimentazione di fase 1 - 2 ha come scopo verificare la sicurezza del farmaco e ottenere una prima valutazione circa una eventuale efficacia.

L'amaurosi congenita di Leber è la più comune causa di cecità su base genetica nei bambini e comprende un gruppo di malattie delle quali il tipo 10 è il più grave. L'amaurosi congenita di Leber di tipo 10 è causata da mutazioni che interessano entrambe le copie del gene CEP290. La più comune mutazione di questo gene è la p.Cys998X e si ritiene che nei paesi occidentali circa 2000 persone abbiano questa mutazione. Per questa malattia non esistono al momento trattamenti e chi ne è affetto perde la vista nei primi anni di vita. Poiché questo gene è di grandi dimensioni, l'approccio con la terapia genica convenzionale, comporta delle forti difficoltà tecniche.

La molecola QR-110 è composta da una breve catena di RNA disegnata in modo tale da essere efficace nel contrastare l'effetto della mutazione del DNA p.Cys998X che porta alla formazione di un RNA alterato e di conseguenza alla mancata produzione della proteina. Nelle cellule il DNA viene trascritto in RNA che poi funge da istruzione per la produzione delle proteine. La molecola QR-110 è fatta in modo da legarsi al pre-mRNA alterato a causa della mutazione p.Cys998X e ciò consente la formazione di un RNA normale e quindi di una proteina CEP290 funzionante. La molecola QR-110 può essere somministrata con iniezioni nel vitreo, una procedura sicura e già molto utilizzata in ambito oculistico. Questa molecola ha ricevuto sia negli Stati Uniti dalla FDA, sia in Europa dall'EMA la denominazione di farmaco orfano. La molecola QR-110 è stata in grado di far produrre un RNA messaggero normale e quindi di ripristinare la regolare produzione della proteina. nelle sperimentazioni iniziali eseguite su cellule che avevano nel gene CEP290

la mutazione p.Cys998X. Inoltre vi è evidenza che dopo essere iniettata nel vitreo, la molecola QR-110 giunge fino alle cellule della retina che è necessario curare.

Alla sperimentazione prenderanno parte sei bambini (età 6-17 anni) e sei adulti (età > 18 anni) con amaurosi congenita di Leber di tipo 10 causata da mutazioni del gene CEP290 e nei quali almeno una delle due mutazioni presenti sia p.Cys998X.

I pazienti riceveranno quattro iniezioni nel vitreo di di QR-110 (una ogni 3 mesi) in uno solo dei due occhi. La sperimentazione si svolgerà in tre centri : l'Università dello Iowa, a Iowa City (Stati Uniti) ,il Scheie Eye Institute della Università della Pennsylvania, Philadelphia, (Stati Uniti) e all' Ospedale Universitario di Ghent in Belgio.

Lo scopo che si prefigge la terapia con il QR-110 è quello di rallentare la progressione della malattia o di migliorare la vista. Saranno valutati e opportunamente misurati la funzione visiva, la struttura della retina e la qualità di vita dei pazienti.

Si prevede di comunicare i risultati preliminari sulla sicurezza ed efficacia del trattamento nel 2018, dopo i primi sei mesi, di sperimentazione mentre i risultati definitivi relativi a tutti i pazienti dopo 12 mesi di trattamento saranno disponibili nel 2019.

In preparazione della sperimentazione, allo scopo di potere confrontare i pazienti trattati a quelli non trattati e valutare meglio l'efficacia del trattamento sui pazienti, è stato completato nel 2017 uno studio durato 16 anni sulla storia naturale della malattia nei pazienti con amaurosi congenita di Leber causata dalla mutazione p.Cys998X del gene CEP290.(Samuel G. Jacobson et al; Outcome Measures for Clinical Trials of Leber Congenital Amaurosis Caused by the Intronic Mutation in the CEP290 Gene. Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 2017;58(5):2609-2622.)

La azienda ProQR è specializzata in terapie a base di RNA per il trattamento di malattie genetiche quali la fibrosi cistica, l'amaurosi congenita di Leber di tipo 10 e l'epidermolisi bollosa, una rara malattia della pelle.

Fra le malattie oculari che la azienda ProQR ha in programma di trattare con la tecnologia basata sull'RNA vi sono la sindrome di Usher, la malattia di Stargardt e la distrofia corneale endoteliale di Fuchs.

Handimatica 2017

Handimatica ci sarà nel 2017, dal 30 novembre al 2 dicembre presso l'Istituto Aldini Valeriani Sirani, Via Bassanelli 8, Bologna.

[Fondazione ASPHI](#) intende rilanciare l'appuntamento di *Handimatica*, giunta alla undicesima edizione, con le consuete caratteristiche di mostra-convegno, dove la parte di formazione e informazione, nei convegni, seminari e laboratori si coniuga con l'area espositiva con la presenza di aziende di ausili, associazioni, istituzioni, presentazioni di start up e nuove idee.

In questo contesto di "innovazione istituzionale" dove si sono verificati dei cambiamenti molto significativi che interessano il mondo della disabilità, è

sempre più fondamentale interrogarsi sul ruolo delle tecnologie.

Da anni si attendeva il nuovo *Nomenclatore Tariffario*, che finalmente dopo 17 anni si presenta più adeguato ai tempi.

Le novità introdotte dalla "Buona Scuola" aprono un nuovo scenario sulle tecnologie per la didattica ma anche sull'alternanza scuola lavoro e sulla preparazione dei docenti.

Le recenti modifiche della legge 68/99 sull'inclusione lavorativa, si incrociano con sempre una maggiore attenzione sulla figura del disability manager chiamato a dare una gestione sempre più efficace della disabilità in azienda. Tecnologia assistiva e ausili rappresentano sono fondamentali per realizzare quegli adattamenti ragionevoli che l'innovazione ha portato nel mondo del lavoro, in rapido cambiamento.

L'attenzione per il tema della "non autosufficienza" e del "dopo di noi" vedono il ruolo della tecnologie digitali per il mantenimento dei funzionamenti, l'autonomia e la partecipazione sociale.

I contenuti saranno connessi con il programma di azione sulla disabilità del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, da sempre temi portanti anche di Handimatica:

- Accessibilità
- Mobilità
- Protezione sociale e lavoro
- Scuola
- Vita indipendente

www.handimatica.com

RAI e disabilita': per la FISH ancora non ci siamo

Press-IN anno IX / n. 3036

Disabili.com del 22-11-2017

La Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap stronca il nuovo contratto nazionale di servizio Rai.

Alla questione tv pubblica e disabilità abbiamo recentemente dedicato un pezzo, nel quale si ricordavano le richieste degli utenti sordi rispetto ai servizi di sottotitolazione della programmazione pubblica, attualmente ritenuti non sufficienti.

Ora torniamo a parlare di Rai e disabilità, in vista della chiusura del nuovo contratto nazionale di servizio, che definisce obiettivi e linea della tv pubblica per i prossimi 5 anni. Considerando anche la durata (la validità è per gli anni 2018 – 2022), si tratta di un documento particolarmente rilevante nell'ambito della regolazione della qualità e la strategia dell'informazione e dell'intrattenimento nel nostro Paese, almeno per la parte gestita dalla radiotelevisione pubblica, per il prossimo futuro.

LA BOCCIATURA DELLA FISH. In questi giorni la Commissione di Vigilanza RAI ne sta valutando il testo e sta raccogliendo pareri con specifiche audizioni: il 17 novembre scorso è stata ascoltata anche la Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap, il cui giudizio sul testo non è positivo. Vincenzo Falabella, Presidente della FISH, parla addirittura di stroncatura per questo testo che, "almeno per la disabilità, risulta vecchio nel linguaggio e nello spirito, oltre che inadeguato nelle garanzie. Ma non solo. Il testo presentato rappresenta addirittura un arretramento rispetto al passato, in particolare se si considera l'avanzamento tecnologico ormai disponibile e la produzione normativa nazionale, UE e internazionale in materia di diritto di accesso all'informazione."

STEREOTIPI E DISABILITA'. Le prime lacune sottolineate dalla FISH sono quella all'articolo 6, rispetto al contrasto al pregiudizio, all'odio legato al genere, alla disabilità, alla provenienza, alla discriminazione multipla, agli stereotipi. Segnala di FISH che la previsione di un monitoraggio relativo al rispetto della "Dignità della persona" (art. 23) prefigura solo l'obiettivo "di verificare la rappresentazione non stereotipata del ruolo della donna e della figura femminile nei diversi ambiti della società", il che è sicuramente importante ma piuttosto limitato, visti gli stereotipi di cui sono oggetto le persone con disabilità. Per la discriminazione di genere viene previsto un responsabile; per le altre tipologie di discriminazione non vi è analoga figura.

ACCESSIBILITA'. Segnala sempre la FISH che assai deboli sono anche le garanzie di accessibilità delle trasmissioni televisive e radiofoniche, delle piattaforme web, della produzione multimediale. Per quest'ultima si esprime, in questa e in altre parti, il generico intento di renderla "sempre più fruibile", senza definire obiettivi minimi di servizio.

Analoga genericità riguardo alle audiodescrizioni per i non vedenti: l'articolo 23 prevede di aumentarne la disponibilità il che è piuttosto semplice visto che attualmente – stando al più recente rapporto di AGCOM – solo il 5% delle ore trasmesse sono audiodescritte, tralasciando commenti su quali trasmissioni sia garantito il servizio.

"I servizi del futuro immediato transiteranno sempre più sul web, in streaming,

in biblioteche multimediali. – commenta Vincenzo Falabella – Anche in questo caso le garanzie di fruibilità ed accessibilità per persone con disabilità sensoriale o cognitiva sono assai aleatorie rendendo palpabile e prevedibile il rischio di nuove esclusioni.”
