

## Retina flash 22 Dicembre 2017

Cari amici,

Il 2017 si sta concludendo, vogliamo ringraziare chi ci ha sostenuto, chi ci ha aiutato, chi ha trovato nella nostra associazione un punto di riferimento, e anche chi ci ha fatto delle critiche costruttive che ci hanno permesso di migliorare e crescere.

**Auguriamo a tutti voi e alle vostre famiglie un lieto Natale e uno straordinario Anno Nuovo .**

**Retina Italia onlus  
Il Consiglio Direttivo Nazionale**

\*\*\*\*\*

### **La FDA approva Luxturna per il trattamento di RPE65**

Martedì 19 dicembre 2017 è una data da ricordare. Infatti in questo giorno la FDA americana ( l'agenzia che regola farmaci e alimenti) ha approvato la immissione in commercio della terapia genica per i bambini e per gli adulti affetti dalla distrofia retinica ereditaria causata da mutazioni del gene *RPE65*. Il farmaco si chiama Luxturna (voretigene neparvovec-rzyl).

Si apre così una nuova era per le persone con malattie ereditarie della retina. Per raggiungere questo risultato epocale ci sono voluti molti anni di intenso lavoro e la collaborazione di ricercatori, medici e pazienti. A tutti va il nostro caloroso ringraziamento. Questa pietra miliare apre la strada ai trattamenti per le malattie della retina causate da mutazioni in altri geni.

Il gene *RPE65* fornisce istruzioni per la creazione di un enzima (cioè una proteina che facilita le reazioni chimiche) che è essenziale per la visione

normale. Le mutazioni nel gene *RPE65* portano a livelli ridotti o assenti di attività dell'enzima, bloccando il ciclo visivo e causando una compromissione della visione. Individui con distrofia retinica associata alla mutazione di entrambe le copie del gene *RPE65* hanno un progressivo e in genere precoce deterioramento della vista.

Luxturna funziona inserendo una copia normale del gene *RPE65* direttamente nelle cellule retiniche. Queste cellule producono quindi la proteina codificata dal gene *RPE65* che converte la luce in un segnale elettrico nella retina per ripristinare la perdita della vista del paziente. Luxturna utilizza un virus adeno-associato presente in natura, che è stato modificato in modo da diventare veicolo per fornire il normale gene *RPE65* alle cellule della retina.

"L'approvazione di Luxturna apre ulteriormente le porte alle terapie geniche", ha dichiarato Peter Marks, M.D., Ph.D., direttore del Centro per la valutazione e la ricerca biologica (CBER) della FDA. "I pazienti con distrofia retinica associata alla mutazione su entrambe le copie del gene *RPE65* hanno ora la possibilità di ottenere un miglioramento della visione, mentre prima esistevano poche speranze di ristabilire la funzione visiva".

Il costo del trattamento sarà reso noto a gennaio 2018 e il trattamento sarà disponibile, almeno negli Stati Uniti, a partire dalla fine del primo quadrimestre 2018 in centri selezionati che abbiano la competenza necessaria per eseguire iniezioni sottoretiniche. Come per tutti i trattamenti sono possibili effetti collaterali.

Il comunicato stampa della azienda Spark Therapeutics che, insieme a ricercatori e medici, ha messo a punto il trattamento si trova a questo indirizzo <http://ir.sparktx.com/news-releases/news-release-details/fda-approves-spark-therapeutics-luxturnatm-voretigene-neparvovec>

\*\*\*\*\*

## **Progetto del Dott. Colombo – Ospedale San Paolo - Milano**

Il Dott. Leonardo Colombo, per poter finanziare il progetto:

*Electrical neuromodulation as a potential treatment for Retinitis Pigmentosa -(La neuromodulazione elettrica come potenziale trattamento per la retinite pigmentosa)*

ha chiesto l'aiuto del sito

[www.react-community.org/projects](http://www.react-community.org/projects)

dove puoi trovare tutti i dettagli del progetto.

Il sito si occupa di raccogliere fondi per progetti sulle patologie rare