

Terapia genica per una forma rara di retinite pigmentosa ereditaria, primi due bambini curati in Italia

L'intervento all'Università Vanvitelli di Napoli: un'unica iniezione in entrambi gli occhi può portare a un notevole recupero di capacità visiva, soprattutto nelle fasi precoci

di Laura Cuppini



Due bambini ipovedenti dalla nascita, a causa di una particolare forma di distrofia retinica ereditaria (retinite pigmentosa con mutazioni del gene RPE65), hanno ricevuto - primi in Italia - la terapia genica Luxturna nella Clinica Oculistica dell'Università Vanvitelli di Napoli. La malattia, rara e

progressiva, è causata da mutazioni in entrambe le copie del gene RPE65. «La terapia fornisce una copia funzionante di questo gene ed è in grado, attraverso una singola somministrazione, di migliorare la capacità visiva dei pazienti» ha spiegato la direttrice della Clinica Oculistica, Francesca Simonelli, che ha presentato i risultati ottenuti: l'intervento sul primo bambino, ha detto, è stato eseguito il 27 novembre e «già dopo 10 giorni riscontriamo straordinari miglioramenti nella visione».

Perdita totale della vista

Con la terapia Luxturna (nome tecnico «voretigene neparvovec», realizzata in collaborazione con Novartis), prosegue Simonelli, «c'è uno straordinario miglioramento visivo, evidente soprattutto nelle condizioni di scarsa luminosità. I due bambini hanno già recuperato piena autonomia nel muoversi, camminare, correre e giocare a pallone». Le distrofie retiniche ereditarie sono malattie di origine genetica, che comportano una progressiva degenerazione dei fotorecettori della retina (coni e bastoncelli), con grave riduzione della capacità visiva nel corso degli anni. Le persone nate con mutazioni in entrambe le copie del gene RPE65 possono andare incontro a una perdita quasi totale della vista sin dall'infanzia, fino alla cecità totale, con grossi problemi per la formazione scolastica e l'inserimento nel mondo del lavoro.

Iniezione nella retina

«Siamo di fronte a un cambio di paradigma - ha sottolineato Simonelli - e siamo orgogliosi di esserne tra i protagonisti. Fino ad oggi non avevamo terapie per il trattamento delle distrofie retiniche ereditarie, possiamo solo augurarci che il risultato di oggi sia solo il primo di una lunga serie». La terapia si inietta direttamente nella retina. «Gli effetti si sono dimostrati stabili nel tempo. I dati clinici mostrano che, dopo 7 anni e mezzo dall'iniezione (in entrambi gli occhi), il risultato ottenuto rimane assolutamente stabile», ha concluso l'esperta.

Aspettare alcune settimane

Francesco Bandello, primario dell'Unità di Oculistica dell'IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano, invita alla prudenza: «Per conoscere il reale risultato della terapia nei due piccoli pazienti bisognerà aspettare alcune settimane o mesi. Naturalmente più precocemente si interviene, maggiore è la speranza di successo. Va però sottolineato con forza che la cura riguarda solo i pazienti con mutazioni del gene RPE65, non altre forme di retinite pigmentosa. Sono in corso studi per altre patologie, ma sarebbe un grave errore dare false speranze a non vedenti che oggi non possono ricevere alcun trattamento».

Una cinquantina di pazienti

La retinite pigmentosa con mutazioni del gene RPE65 colpisce poche migliaia di persone in tutto il mondo, in Italia i pazienti sono una cinquantina. Per loro negli ultimi anni si è accesa una speranza. Lo studio internazionale per testare sicurezza ed efficacia della terapia Luxturna è partito nel 2007 al Children's Hospital di Philadelphia, con la partecipazione dei ricercatori dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli e il Centro Malattie Oculari Rare dell'Università Vanvitelli di Napoli. «È un grande orgoglio per un ricercatore quando una scoperta scientifica attraversa la validazione clinica e arriva fino alla disponibilità dei pazienti. Fondazione Telethon ha da sempre creduto nella terapia genica per le distrofie retiniche: è grazie a questa visione e a questi sforzi che oggi si è potuti arrivare a questi risultati» è stato il commento di Alberto Auricchio, group leader dell'Istituto Telethon di Pozzuoli.

Un incoraggiamento per tutti

«Questa terapia è una pietra miliare da cui partire e che finalmente ci consente di vedere la luce in fondo al tunnel - ha commentato Assia Andrao, presidente nazionale dell'associazione Retina Italia Onlus -. Fino ad oggi la progettualità di vita dei pazienti era molto bassa. Grazie a questo nuovo trattamento invece possono modificare la loro qualità della vita e questo è un aspetto fondamentale». La terapia riguarda esclusivamente la mutazione RPE65 e pertanto - sottolinea Andrao - «non tutti i malati di distrofia retinica ereditaria possono accedervi, ma rappresenta un incoraggiamento per tutti a non mollare perché la ricerca fa passi avanti». La terapia Luxturna, approvata un anno fa dall'European Medicines Agency, in Italia è in attesa di autorizzazione da parte dell'Agenzia del Farmaco.

16 dicembre 2019 (modifica il 17 dicembre 2019 | 11:26)

© RIPRODUZIONE RISERVATA