

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

SOMMARIO

Lumen 67 - III quadrimestre 2015

Editoriale	4
Essere di mosaico di Carlo Parolini	
Notizie dall'Associazione	5
Ai lettori	5
GRAZIE!!!	7
Modulo di adesione all'Associazione	8
PER LA RICERCA!! Al "mercantino del libro nuovo ed usato"	11
Abbattere (prima) le barriere	12
Convenzione Salmoiraghi - Viganò	14
Notizie dal Mondo Scientifico	15
Congresso SGOF	15
Aggiornamenti di Cristiana Marchese	17
Nuovo progetto di ricerca	22
Trattamento della Spark Therapeutics per una forma di amaurosi congenita di Leber	23
Per esplorare la risposta cerebrale agli stimoli visivi di Massimiliano Salfi	24
Ti racconto il mio mondo	30

DIRETTORE RESPONSABILE: Carlo Parolini

COMITATO DI REDAZIONE: Assia Andrao - Carla Mondolfo - 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

ESSERE DI MOSAICO

di Carlo Parolini

La mia percezione che la comunità medico-scientifica consideri con più interesse e coinvolgimento le affezioni retino-degenerative si fonda su dati di fatto oggettivi. Infatti da qualche anno le notizie su nuove indagini diagnostiche, tentativi terapeutici differenziati e innovazioni nella ricerca genetica sono così fitte che a volte diventa difficile seguirne il percorso: sembra allora di avere innanzi a sé tessere di un mosaico sparse e ancora apparentemente incoerenti.

Questa provvidenziale accelerazione nell'esercizio dell'impegno dei ricercatori e clinici pertinenti è anche riconducibile all'opera da decenni prestata dalle associazioni competenti, come la nostra, il cui nucleo vitale - non va mai

dimenticato - è costituito dal corpo dei partecipanti.

Senza dubbio, non è possibile sottovalutare il ruolo svolto dalle varie organizzazioni volontaristiche, operanti a livello mondiale, nella rivitalizzazione dell'interessamento scientifico e più genericamente della professione medica verso le distrofie retiniche, il cui problema sociale e umano era decisamente sottostimato.

A questo punto, il percorso da seguire è chiaramente tracciato. Altro non rimane da fare se non vieppiù rafforzare il nostro impegno comune di rappresentanza e confronto, ad ampio spettro, tenendo costantemente al centro del mirino, come obiettivo primario la ricomposizione del mosaico. ■

Notizie dall'associazione

Ai lettori

Cari amici e amiche, buongiorno

È passato un anno dal cambiamento innovativo della nostra associazione, un anno intenso che ha visto rafforzare la nostra presenza sul territorio nazionale attraverso l'apertura delle sedi operative territoriali in diverse regioni, quali Piemonte con la Valle d'Aosta; Triveneto; Emilia Romagna; Toscana; Lazio e Sicilia; ma ci stiamo adoperando per arrivare in tutto il territorio nazionale.

Questo importante passo è stato voluto per centrare uno dei nostri più ambiziosi progetti: quello di raggiungere tutte le persone con distrofie retiniche e le loro famiglie e poter condividere con loro un percorso di individuazione delle esigenze e delle possibili concrete soluzioni.

Un confronto diretto e più continuativo, siamo certi, che potrà dare anche un sensibile contributo alla ricerca scientifica, sostenendola per l'individuazione, per queste patologie rare, di possibili terapie efficaci, che ad oggi non sono ancora disponibili.

Ma non ci siamo fermati a questo.

Sono state siglate convenzioni con centri ospedalieri di riferimento per le patologie di cui ci occupiamo, che consentiranno una collaborazione più attiva con gli istituti ma soprattutto un'accoglienza socio assistenziale migliore con i pazienti. Dalle sedi territoriali sono stati organizzati

incontri che hanno dimostrato ancora una volta l'importanza del confronto e della partecipazione diretta delle persone alla vita della associazione.

Retina Italia onlus e Salmoiraghi & Viganò, leader del settore, che ha dimostrato molto interesse per la nostra attività associativa, hanno siglato una convenzione (la notizia più dettagliata in altra parte di questo giornale), di agevolazioni per i soci, ma che prelude ad una collaborazione più significativa in termini di progetti di ricerca.

Ma la strada che percorreremo passo dopo passo è ancora molto lunga e in salita, il sostegno della ricerca scientifica resta il nostro obiettivo fondamentale, a cui fa seguito l'informazione. Il nostro impegno sarà quindi, per il 2016, rivolto principalmente a questi due obiettivi, oltre alla continuazione delle attività già avviate e citate in precedenza.

Nella programmazione delle azioni da svolgere nel prossimo anno, per la raccolta fondi da destinare alla ricerca, intesa in tutte le sue forme, dalla diagnostica alla clinica, dalla prevenzione alla assistenza, abbiamo previsto eventi mirati e la realizzazione di uno spot dedicato.

Mentre, unitamente alla assemblea annuale dei soci da tenersi in primavera, sarà organizzato il Convegno Nazionale, in collaborazione

con il Comitato Scientifico Nazionale; e in autunno è in programma un altro momento di aggiornamento sulla ricerca.

Prevediamo fin da ora di coinvolgere maggiormente i nostri medici del Comitato Scientifico nel rispondere alle vostre domande, attraverso interviste o risposte pubblicate sul sito www.retinaitalia.org.

Ma la voce della associazione deve essere anche e soprattutto la vostra, fateci sapere se condividete questi obiettivi, se volete suggerirne di altri, o

indicarci le cose che devono essere migliorate, modificate o potenziate. Potrete farlo scrivendoci via e-mail ma, anche via posta normale, telefonando, si risponde sempre, e perché no, organizzando incontri in via telematica!

Per crescere c'è bisogno dell'aiuto di tutti, e sono certa che Retina Italia onlus crescerà e potrà essere il punto di riferimento per tutte le persone con distrofie retiniche e le loro famiglie.

Auguro quindi a tutti noi un anno di buon lavoro e soddisfazioni. ■

Il Presidente
Assia Andrao

Notizie dall'associazione

GRAZIE!!!

Per i risultati ottenuti in questo anno dobbiamo ringraziare molte persone: innanzitutto i soci che ci hanno sostenuto e confermato la loro adesione, poi singole persone che, con donazioni sia piccole che significative, anche in ricordo dei loro cari, hanno voluto darci un segnale di fiducia e aiuto.

Un sentito grazie a Marco Parolo il calciatore della Nazionale e della Lazio che ci ha donato una sua maglia indossata nella Nazionale Italiana e messa all'asta su Charity- Stars, subito aggiudicata, così da creare la prima quota per sostenere un progetto di prevenzione e sensibilizzazione da svolgersi nelle scuole.

Ringraziamo tutti coloro che hanno dato il loro contributo alla Rete del Dono per la pubblicazione del libro "Ti

racconto Il mio mondo", la cui prossima uscita è molto attesa sia dagli autori e richiesta dai curiosi lettori.

La nostra gratitudine va anche a tutte le famiglie che hanno voluto condividere con noi, perorando la nostra causa, momenti felici della loro vita come matrimoni, comunioni e compleanni, scegliendo le nostre bomboniere solidali e distribuendo materiale di informazione.

La nostra riconoscenza ai medici che ci aiutano nel non facile compito di informare e aggiornare sulle novità scientifiche, e ai ricercatori che stanno lavorando per noi.

Ma un ringraziamento speciale va a tutti i volontari e a tutte le famiglie e amici che ci sopportano.

GRAZIE !!! ■

Il consiglio direttivo



ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA LOTTA ALLA RETINITE PIGMENTOSA E ALLE DISTROFIE
RETINICHE

Largo Volontari del Sangue 1 – 20133 Milano

Tel. 02.6691744 – Fax 02.67070824

<http://www.retinaitalia.org> - e-mail: info@retinaitalia.org

C/C Postale 1017321462 IBAN: IT 90 Q 0760101600001017321462

C/C Bancario BPM 4414 IBAN: IT 16 O 05584016020000000004414

Il /la sottoscritta/a	
Nato/a a	
Il (gg/mm/aa)	
Residente in Via /Piazza	
CAP	
Località	
Provincia	
Telefono	
Fax	
Cellulare	
E-mail	
Stato Civile	
Professione	
Paziente – Parente – o altro	
Patologia retinica	
Utilizzo Ausili tecnici (quali?)	
Desidero le informazioni – LUMEN	Giornale ☐ e-mail-pdf ☐ CD ☐

DICHIARA

Di voler aderire all'associazione Retina Italia Onlus in qualità di **Socio**

Il/la sottoscritto/a dichiara inoltre di condividere gli scopi sociali sanciti dallo statuto di Retina Italia Onlus e di rispettarli durante tutto il periodo dell'adesione.

Data _____

Firma

N.B. I dati saranno conformemente utilizzati ai sensi della Legge n. 196 del 2003 sui diritti personali

Largo Volontari del Sangue 1 – 20133 Milano
Tel. 02.6691744 – Fax 02.67070824
<http://www.retinaitalia.org> - e-mail: info@retinaitalia.org

OGGETTO: Aggiornamento dell'informativa e richiesta di consenso al trattamento ai sensi e per gli effetti della nuova informativa degli artt. 13, 23 e 26 del D.LGS. 30.06.2003 n. 196, relativo alla tutela del trattamento dei dati personali

Il titolare dei trattamenti (RETINA ITALIA Onlus) Vi informa ai sensi e per gli effetti dell'art.13 del D.LGS. 196/2003 che:

- 1) Il suddetto D.LGS. prevede una serie di obblighi in capo a chi effettua "trattamenti" (cioè raccolta, registrazione, elaborazione, conservazione, comunicazione, diffusione, ecc.) di dati personali riferiti ad altri soggetti (C.D. "interessati");
- 2) Il trattamento dei Vostri dati personali di cui siamo in possesso o che Vi saranno richiesti o che ci verranno comunicati da Voi è svolto in esecuzione di:
 - obblighi legali: scritture e registrazioni obbligatorie;
- 3) Il trattamento avverrà con sistemi manuali e/o automatizzati atti a memorizzare, gestire e trasmettere i dati stessi, con logiche strettamente correlate alle finalità stesse dell'Associazione, sulla base dei dati in nostro possesso e con impegno da parte Vostra di comunicarci tempestivamente eventuali correzioni, integrazioni e/o aggiornamenti;
- 4) In occasione di tali trattamenti RETINA ITALIA Onlus può venire a conoscenza di dati che il D.LGS. 196/2003 definisce "sensibili" in quanto idonei, nel nostro caso, a rivelare uno stato di salute;
- 5) I Vostri dati potranno essere comunicati:
 - alla redazione della rivista "Lumen" c/o Retina Italia Onlus L.go Volontari del Sangue 1 20133 Milano (per l'invio gratuito del periodico)
 - al Segretario-Tesoriere di RETINA Italia Onlus (che assolve gli obblighi contabili della nostra associazione;
 - ai seguenti enti pubblici e privati, anche a seguito di ispezioni o verifiche: Amministrazione Finanziaria, organi di Polizia Tributaria, Autorità giudiziarie, Ispettorato del Lavoro, ASL, Enti Previdenziali;
 - a soggetti che possono accedere ai Vostri dati in forza di disposizioni di Legge o di normativa secondaria o comunitaria;
 - a soggetti autorizzati da Retina Italia Onlus (Soci, Volontari e/o soggetti terzi)
- 6) l'ambito di eventuale comunicazione dei dati sarà internazionale;
- 7) Non è prevista la possibilità di diffondere i dati stessi a soggetti indeterminati;
- 8) Il conferimento da parte Vostra dei predetti dati ha natura obbligatoria in relazione alle diverse finalità dei trattamenti.

In caso di Vostro rifiuto a conferire i dati o a consentire al loro trattamento ovvero alla loro comunicazione ne potrà derivare:

 - l'impossibilità di instaurare o proseguire il rapporto, ovvero di effettuare alcune operazioni se, i dati sono necessari all'esecuzione del rapporto o dell'operazione (esempio: invio di qualsiasi comunicazione e informazione per lettera o altro mezzo);
 - L'impossibilità di effettuare alcune operazioni che presuppongono la comunicazione dei dati a soggetti funzionalmente collegati all'esecuzione delle stesse;
 - La mancata comunicazione dei dati a soggetti che svolgono ulteriori attività, non funzionalmente collegate all'esecuzione del rapporto.
- 9) E' stato nominato responsabile del trattamento; - Andrao Assia, Presidente della nostra associazione;

10) Nei vostri confronti è previsto l'esercizio di alcuni diritti, in particolare di:

- conoscere l'esistenza o meno di dati personali che vi riguardano e la loro comunicazione in forma intelligibile;
- essere informato sul titolare, sulle finalità e sulle modalità del trattamento e sull'eventuale responsabile, sui soggetti o categorie di soggetti ai quali i dati personali possono essere comunicati;
- ottenere l'aggiornamento, la rettificazione o l'integrazione dei dati;
- ottenere la cancellazione, la trasformazione in forma anonima o il blocco degli stessi;
- opporsi per motivi legittimi al trattamento dei dati, salvi limiti stabiliti dalla legge;
- opporsi all'invio di materiale pubblicitario o per il compimento di ricerche di mercato o di comunicazione commerciale.

Il testo completo dell'art. 7 del D.LGS. 196/2003 relativo ai diritti dell'interessato è disponibile (su richiesta) presso la sede legale dell'Associazione oppure richiedendolo via e-mail a: info@retinaitalia.org

Vi preghiamo quindi di voler esprimere il Vostro consenso scritto ai predetti trattamenti e alle conseguenti possibili comunicazioni e/o diffusioni, nonché il Vostro impegno a comunicarci tempestivamente le eventuali variazioni dei dati in nostro possesso, facendoci pervenire con cortese sollecitudine copia della presente sottoscritta per accettazione e conferma.

Per conferma indicare i Vostri dati anagrafici in modo da riaggiornare i nostri file.

Compilare e firmare i campi seguenti solo se avete letto le due pagine precedenti allegate al presente modulo, dove vengono evidenziati gli articoli del D.LGS. 196 del 30 Giugno 2003.

Cognome _____

Nome _____

Residente a _____ Provincia _____ Via/Piazza _____ nr. _____

Cap _____ Nato/a a _____ Il _____

Data _____

Firma _____

Al fine di promuovere le nostre iniziative potreste ricevere materiale informativo, Via telefono, Fax o via e-mail, Vi preghiamo quindi di specificare, firmando e barrando la casella sottostante se si

☐ **esprime il proprio consenso**

☐ **nega il proprio consenso**

al ricevimento del materiale.

Data _____

Firma _____

Notizie dall'associazione

PER LA RICERCA!!

Al “mercantino del libro nuovo ed usato”



Il 3 e 4 Ottobre, nella passeggiata a mare di Lido di Camaiore (LU), si è svolto il “Mercatino del libro nuovo ed usato”.

Retina Italia con la sua sede operativa della Toscana ha partecipato con un proprio stand con libri messi a disposizione da Roberto e Maddalena, che con Simone e Cristina, nonostante il tempo poco favorevole, hanno

proposto libri e cd in “vetrina” ma soprattutto hanno evidenziato le attività della nostra associazione suscitando interesse e considerazione. Le donazioni sono state diverse e, se pur di non grande importo, sono state tutte devolute per la ricerca.

Ringraziamo qui tutti coloro che hanno partecipato all'iniziativa e in particolare i donatori e i volontari. ■

Retina Italia onlus
sede operativa territoriale della Toscana

Informazione e comunicazione: abbattere (prima) le barriere

Stefania Leone

«Quando si parla di tecnologie dell'informazione e della comunicazione - scrive Stefania Leone - è fondamentale progettare a priori in modo accessibile, per farlo senza costi aggiuntivi, esattamente in modo analogo alle barriere architettoniche di un edificio, che vanno escluse in fase di progettazione, essendo ovviamente molto più costoso e oneroso eliminarle a costruzione terminata».

Si chiama Oltre le barriere* sia il libro curato da Girolamo Furio e Sandro Montanari, con vari contributi, sia l'omonimo progetto, che ha già superato le barriere digitali, essendo stato fornito in formato elettronico accessibile all'ADV (Associazione Disabili Visivi), di cui chi scrive è consigliere e responsabile per le tematiche ICT (Information and Communication Technology).

In tema di barriere e diritti umani, non si può prescindere dalla citazione della Convenzione ONU sui Diritti delle Persone con Disabilità, recepita dall'Italia nel 2009 [Legge 18/09, N.d.R.], in cui in particolare l'articolo 30 (Partecipazione alla vita culturale e ricreativa, agli svaghi ed allo sport) sancisce che «Gli Stati Parti riconoscono il diritto delle persone con disabilità a prendere parte su base di uguaglianza con gli altri alla vita culturale e adottano tutte le misure

adeguate a garantire alle persone con disabilità [...] l'accesso a programmi televisivi, film, spettacoli teatrali e altre attività culturali, in formati accessibili».

Prima di approfondire gli aspetti tecnici, vorrei soffermarmi sui diritti naturali, e in particolare sul diritto di vedere. Per una persona che - come nel mio caso - abbia perso la vista da adulta, o che come nel caso di un cieco congenito non l'abbia mai avuta, il diritto di vedere non viene esercitato né goduto e tuttavia permane!

Esso può essere però ricondotto ad altri diritti naturali, come ascoltare, sentire, toccare, gustare, parlare, capire, comunicare.

Le tecnologie «non barocche e inutili», come le ha mirabilmente definite il noto geologo Mario Tozzi, e quelle di cui non si faccia un uso patologico, se opportunamente supportate da ausili tecnici definiti anche tecnologie assistive, permettono di fruire e godere dei suddetti diritti, e di superare le barriere digitali, esercitando il diritto alla lettura, alla scrittura, alla cultura, alle attività sociali e al lavoro, con l'uso di dispositivi fissi e mobili e delle varie applicazioni (App), divenute veri e propri strumenti di autonomia, che consentono di vivere una vita integrata o, per usare un termine ancora più forte, inclusiva.

I dispositivi e le applicazioni devono - lo ricordiamo - rispettare i criteri di accessibilità definiti dalla cosiddetta "Legge Stanca" (Legge 4/04), secondo la quale l'accessibilità è «la capacità dei sistemi informatici, nelle forme e nei limiti consentiti dalle conoscenze tecnologiche, di erogare servizi e fornire informazioni fruibili, senza discriminazioni, anche da parte di coloro che a causa di disabilità necessitano di tecnologie assistive o configurazioni particolari».

Questi ausili tecnici permettono di utilizzare i dispositivi tecnologici mediante gli altri sensi funzionanti, superando quindi l'handicap.

Nel caso particolare di persone ipovedenti, esistono software per l'ingrandimento di parte dello schermo, che consentono di personalizzare i colori, mentre nel caso di persone cieche assolute o con forte ipovisione, l'ausilio più appropriato è il software di screen reader, vale a dire un lettore di schermo che decodifica in sintesi vocale o su display tattile braille ciò che lo schermo propone di testuale, e perfino le immagini, purché opportunamente descritte con testo alternativo; anche dispositivi touchscreen [a schermo tattile, N.d.R.] possono essere accessibili, se dotati di software simili, pertanto anche senza tastiera fisica.

E tuttavia non esiste un "pulsante per l'accessibilità" delle applicazioni, da schiacciare a fine realizzazione, essendo l'accessibilità un insieme di regole tecniche da rispettare ed essendo pertanto fondamentale progettare a priori, per farlo senza

costi aggiuntivi, esattamente in modo analogo alle barriere architettoniche di un edificio, che vanno escluse in fase di progettazione, essendo ovviamente molto più costoso e oneroso eliminarle a costruzione terminata.

In termini economici, progettazione accessibile (o Universal Design) pesano solo per il costo di formazione specifica di progettisti e tecnici.

Affinché tutto ciò sia rispettato e applicato - sebbene in Italia le leggi non manchino - la strada è ancora lunga e in salita, ma la tutela del diritto all'informazione e alla comunicazione può consentire una vita autonoma, nel rispetto della privacy e della libertà personale.

***"OLTRE LE BARRIERE. VIAGGIO NELLE PERIFERIE ESISTENZIALI"**, a cura di Girolamo Furio e Sandro Montanari, Pioda Editore, 2014.

Consigliera dell'ADV (Associazione Disabili Visivi), con delega per le Problematiche ITC (Information and Communication Technology) per la stessa ADV e per la FISH (Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap), presso i tavoli del Consiglio Nazionale Utenti, AgCom, Sede Permanente del Segretariato Sociale RAI e Commissione Parlamentare di Vigilanza RAI. La presente riflessione costituisce l'adattamento di una relazione presentata alla due giorni formativa di Roma, intitolata "Diritti umani e Diritti dei bambini: sensibilità, coscienze, strumenti", organizzata il 26 e 27 maggio dall'INPEF (Istituto Nazionale di Pedagogia Familiare) (se ne legga anche una nostra presentazione). ■



CONVENZIONE SALMOIRAGHI-VIGANÒ

È con piacere che vi comunichiamo di aver stipulato una convenzione con l'azienda Salmoiraghi & Viganò.

Con la convenzione Salmoiraghi & Viganò riserverà ai soci di Retina Italia onlus, per tutto il periodo 2015/2016, esclusivi vantaggi per acquisti effettuati presso tutti i suoi negozi.

Oltre a sconti su occhiali da vista e da sole completi di lenti graduate, su occhiali da sole e su lenti a contatto, nei punti vendita è possibile effettuare test visivi gratuiti eseguiti da ottici professionisti, avere consulenza estetica e supporto tecnico da parte del personale.

SALMOIRAGHI & VIGANÒ intende riconoscere gli stessi vantaggi anche ai familiari dei soci.

Per accedere agli sconti sarà sufficiente presentare la tessera della associazione e sottoscrivere gratuitamente una delle carte fedeltà Salmoiraghi & Viganò, con le quali potrete sentirvi ancora più speciali grazie ai numerosi vantaggi dedicati.

Notizie dal mondo scientifico

Congresso Società Francofona di Genetica Oftalmologica.

Lo stato delle ricerche sulle patologie retiniche



È stato questo uno dei temi principali trattati a Firenze, durante la riunione autunnale della SGOF (Società Francofona di Genetica Oftalmologica), «il cui bilancio è stato certamente positivo, in quanto gli studi presentati hanno messo in evidenza importanti progressi nella diagnostica genetica e nelle ricerche su possibili future terapie».

Nel corso della riunione annuale della SGOF (Società Francofona di Genetica Oftalmologica), evento svoltosi il 16 e 17 ottobre a Firenze, con il patrocinio

e il contributo anche di Retina Italia (la Associazione Italiana per la Lotta alle Distrofie Retiniche, aderente alla FISH-Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap), alcuni genetisti e clinici hanno presentato a medici e operatori del settore i loro studi e i progressi dell'attività della genetica clinica e molecolare delle malattie dell'apparato visivo, in particolare per quanto riguarda le patologie retiniche, le quali a tutt'oggi non hanno ancora una possibile terapia.

Nella seconda giornata, poi, vi è stato l'incontro dedicato alle Associazioni dei pazienti e dei loro familiari e i relatori, con estrema cordialità e disponibilità, hanno risposto alle numerose domande provenienti dai pazienti in sala.

«Il bilancio della due giorni di Firenze è certamente positivo, in quanto gli studi presentati hanno messo in evidenza importanti progressi nella diagnostica genetica e nelle ricerche su possibili future terapie.

A conclusione dei lavori è apparso doveroso complimentarsi con gli organizzatori, rivolgendo parole di apprezzamento anche per la traduzione simultanea, mai presente

nei congressi precedenti». Da ricordare infine che a fianco dell'attività scientifica, sono state organizzate anche alcune visite guidate a luoghi artistici di Firenze, ciò che ha permesso la condivisione tra i partecipanti di momenti di socializzazione e dialogo, rafforzando così gli importanti rapporti di amicizia e collaborazione già collaudati nella precedente edizione di tale appuntamento, svoltasi in Germania. (S.B.) (Superando)

Retina Italia ha registrato le relazioni della sessione pomeridiana di sabato 17 ottobre, dedicata, come detto, all'incontro con le Associazioni dei pazienti e dei loro familiari. ■

I relativi video si possono ascoltare e vedere in YouTube (Bart Leroy, Maurice Hamel, Laura Cinelli, Isabelle Audo, sul sito di Retina Italia www.retinaitalia.org oppure ai link:

<https://www.youtube.com/watch?v=QMCPIQXyUXA> leroy

<https://www.youtube.com/watch?v=JF8LRTF6Hy4> hamel

<https://www.youtube.com/watch?v=CEjrgh0J4MA> cinelli

<https://www.youtube.com/watch?v=unepv9FGxeU> audo

Notizie dal mondo scientifico

AGGIORNAMENTI

A cura di Dott.ssa Cristiana Marchese

MACULOPATIA DIABETICA

L'edema maculare associato al diabete è una importante causa di ipovisione nei pazienti con diabete mellito e negli Stati Uniti interessa circa 40.000 persone. Sulla rivista *Ophthalmology* (*Ophthalmology*, 2015 May) è stata pubblicata una simulazione per valutare gli effetti. Gli autori suggeriscono che il trattamento con iniezioni mensili nel vitreo di ranibizumab (Lucentis) potrebbe ridurre del 75% il numero di soggetti classificabili come affetti da ipovisione o da cecità. Lo studio ha fra i suoi autori la Genentech, l'industria che ha sviluppato il farmaco in questione.

MACULOPATIA LEGATA ALL'ETÀ (AMD)

Per il trattamento della forma umida di degenerazione maculare legata all'età (AMD), presente nel 10-15% dei soggetti con AMD e responsabile del 90% circa dell'ipovisione associata a questa condizione, si sono concluse le prime fasi della sperimentazione con il farmaco Retinostat (Vedi illustrazione) e con altri trattamenti di terapia genica. In genere il trattamento finora prevedeva iniezioni periodiche nel vitreo di sostanze anti VEGF (Avastin o Lucentis). Ma le iniezioni periodiche non sono particolarmente apprezzate dai pazienti e comportano anche qualche rischio, soprattutto di infezione. Una nuova strategia prevede

una terapia genica con la quale si trasferiscono nelle cellule retiniche tramite un vettore virale i geni di due molecole, la angiostatina e la endostatina, che bloccano le sostanze che stimolano la crescita di nuovi vasi. In questo modo si prevede sia sufficiente una unica iniezione, in quanto saranno poi le cellule del paziente che, utilizzando i geni inseriti, produrranno direttamente le molecole che bloccano la crescita di nuovi vasi. Un articolo (*Curr Opin Ophthalmology*, 2015 May) riassume lo stato delle varie sperimentazioni in corso. Oltre alla iniezione sottoretinica di Retinostat o di AVA-101, sono in corso sperimentazioni con iniezione intravitreale di AAV2-sFLT01.

Sono anche in sperimentazione colliri con inibitori dell'angiogenesi (regorafenib, squalamine lactate e PAN-90806) e una sperimentazione con somministrazione endovenosa (iSONEP) o per bocca (X-82).

Sulla rivista *Retina* del 3 giugno 2015 è stata pubblicata una valutazione dei test che servono per diagnosticare la metamorfopsia. La metamorfopsia è quel fenomeno caratterizzato dalla visione deformata di oggetti.

La metamorfopsia è un sintomo dell'edema maculare. Uno dei sistemi più utilizzati per il monitoraggio a casa della comparsa di metamorfopsia è la griglia di Amsler. Tuttavia è risultato essere un metodo che ha una scarsa

sensibilità. Sembra essere migliore un sistema detto “preferential hyperacuity perimetry” che prevede l’uso di un piccolo strumento utilizzabile anche a casa. Uno studio recente ha dimostrato che nei soggetti a rischio di sviluppare una forma essudativa di maculopatia, con il monitoraggio a casa tramite la “preferential hyperacuity perimetry” si diagnostica la comparsa di edema più precocemente, quando la visione è migliore e quindi il trattamento può iniziare più precocemente.

RETINOPATIE EREDITARIE

Una ricerca pubblicata su *Ophthalmology*, 2015 May, ha valutato le caratteristiche genetiche dei pazienti Palestinesi e Israeliani con sospetta acromatopsia, una rara malattia ereditaria a trasmissione autosomica recessiva, causata da disfunzione dei coni e che è caratterizzata da nistagmo, incapacità a discriminare i colori, importante riduzione della acutezza visiva, e intenso fastidio per la luce (fotofobia). Cinque diversi geni, quando mutati su entrambe le copie, possono determinare la acromatopsia. Sono state studiate 57 famiglie con pazienti affetti da acromatopsia: in 41 famiglie erano presenti mutazioni del gene *CNGA3* e in 8 famiglie mutazioni del gene *CNGB3*.

Nelle altre popolazioni sono invece più frequenti le mutazioni del gene *CNGB3* (50% circa dei pazienti) rispetto a quelle di *CNGA3* (25% circa dei pazienti). Più della metà dei pazienti con mutazione di *CNGA3* aveva la stessa mutazione ereditata da un antenato comune (founder

mutation) e ciò spiega la elevata frequenza della acromatopsia nella popolazione arabo / musulmana residente a Gerusalemme (1 su 5000 rispetto a 1 su 30.000 nelle altre popolazioni).

Uno studio italiano che vede come primo autore la compianta dottoressa Pierrotet pubblicato su *Genet Mol Res*, 2014 Oct, risultati di uno studio sulle caratteristiche genetiche di un gruppo di 56 pazienti italiani con retinite pigmentosa sindromica (15 pazienti) e non sindromica. (41 pazienti).

Si è identificato il gene mutato nel 24% dei pazienti con RP non sindromica e nel 60% dei pazienti con forma sindromica. Circa la metà delle varianti genetiche osservate nei pazienti italiani, non era mai stata descritte in altri pazienti. Uno studio retrospettivo (*Ophthalmology*, 2015 May) eseguito su 40 pazienti con retinite pigmentosa ha valutato quali sono i fattori che influenzano l’esito dell’intervento per la cataratta in particolare l’acutezza visiva.

Prima dell’intervento sono stati valutati l’acutezza visiva, il campo visivo e, con l’OCT, la zona ellissoide, cioè la zona di confine fra segmento esterno e segmento interno dei fotorecettori. L’acutezza visiva è risultata mediamente migliorata nel 50% circa degli occhi.

Il miglioramento era maggiore nei soggetti con retinopatia in fase meno avanzata in base alla sensibilità retinica e al risultato dell’OCT che dimostrava una zona ellissoide normale. Una opacificazione capsulare posteriore si è verificata nell’84% degli

occhi operati e nel 41% degli occhi entro tre anni dall'intervento, è stata effettuato un trattamento con YAG laser.

In conclusione il visus è migliorato nel 50% circa degli occhi operati. Le caratteristiche preoperatorie quali la sensibilità centrale della retina e le caratteristiche dell'OCT sono risultati essere parametri importanti per valutare quale sarà il miglioramento visivo dopo l'intervento per cataratta.

Uno studio pubblicato su Hum Mutat, 2014 Oct, ha valutato le caratteristiche delle mutazioni del gene ABCA4 in un gruppo di 44 pazienti Afroamericani.

Il gene ABCA4, quando mutato su entrambe le copie, causa la maculopatia di Stargardt.

Mutazioni di questo gene possono anche causare la retinite pigmentosa. Il gene è molto grande e sono note moltissime mutazioni, alcune delle quali caratteristiche di determinati gruppi etnici.

Nei pazienti Afroamericani con caratteristiche cliniche suggestive di maculopatia di Stargardt mutazioni su entrambe le copie del gene sono state identificate nel 61% dei pazienti e una sola copia mutata nel 25% dei pazienti. Nel 14% dei pazienti non sono state rilevate mutazioni in questo gene. La mutazione c.6320G>A (p.(R2107H) era presente nel 20% delle copie mutate del gene. La maggior parte delle mutazioni osservate era presente solo in questo gruppo etnico originario dell'Africa occidentale e si associava a una forma meno grave di malattia, in particolare a una insorgenza più tardiva.

Sulla rivista EMBO Mol Med, 2015 Jul, viene descritto un fenomeno che contribuisce alla perdita di fotorecettori in un modello animale di retinite pigmentosa. Nei topi con RP è stato osservato che le cellule della microglia presenti nella retina, cellule che non sono di origine nervosa e la cui funzione è fagocitare (divorare) altre cellule, fagocitano i bastocelli che a causa di una alterazione genetica iniziano a degenerare ed esprimono un segnale che dice "mangiami". Il fatto che la fagocitosi da parte delle cellule della microglia abbia un ruolo nell'avanzare della retinopatia sembra evidenziato dal fatto che la situazione retinica migliora se si eliminano le cellule della microglia. Anche l'uso di una sostanza, la vitronectina, che inibisce la fagocitosi, migliora i parametri di funzionalità retinica. Da questo studio su topi con retinopatia emerge che un potenziale trattamento potrebbe essere indirizzato a controllare l'attività di fagocitosi delle cellule della microglia.

Si è conclusa la prima fase della sperimentazione condotta presso il Moorfields Eye Hospital di Londra mediante terapia genica di pazienti affetti da amaurosi congenita di Leber causata da mutazioni del gene RPE65. I risultati sono stati pubblicati a maggio 2015 sulla rivista NEJM. Lo studio conferma i dati pubblicati nel 2008 e cioè che la terapia genica può migliorare la visione in condizioni di scarsa illuminazione. Tuttavia lo studio dimostra anche che gli attuali vettori virali utilizzati non sono in grado di rispondere alle necessità della retina di

proteina RPE65. È quindi necessario passare ad utilizzare un vettore virale che consenta una maggiore "produzione" di proteina RPE65.

Questo vettore è stato messo a punto e verrà valutato nel corso della prossima sperimentazione.

FARMACI DANNOSI PER LA RETINA

Attenzione all'assunzione di farmaci a base di idrossiclorochina

Come pubblicato anche dalla agenzia italiana del farmaco (AIFA), nei soggetti che seguono un trattamento a lungo termine con farmaci a base di idrossiclorochina vi è un rischio di sviluppare una retinopatia. Con le tecniche più sofisticate quali la valutazione della auto fluorescenza, l'OCT e la elettroretinogramma multifocale è possibile valutare in modo accurato la presenza di danni retinici.

In una paziente con lupus eritematoso sistemico in trattamento da anni con idrossiclorochina, queste tecniche hanno consentito di rilevare il danno retinico.

In seguito si riporta quanto pubblicato dall'Agenzia Italiana per il Farmaco (AIFA) nel 2014 relativamente ai danni retinici da idrossiclorochina:

<http://www.agenziafarmaco.gov.it/it/content/rischio-di-retinopatia-tossica-nei-pazienti-terapia-lungo-termine-con-idrossiclorochina>

Rischio di retinopatia tossica nei pazienti in terapia a lungo termine con idrossiclorochina

PILLOLE DAL MONDO N. 650

13/11/2014

Il solfato di idrossiclorochina è ampiamente utilizzato per il

trattamento a lungo termine delle condizioni autoimmuni, ma può causare retinopatia tossica non reversibile. Le stime esistenti di rischio sono basse, ma si basano in gran parte su utenti a breve termine o casi di grave tossicità della retina (maculopatia a occhio di bue). Il rischio potrebbe essere molto più alto, perché la retinopatia può essere rilevata in anticipo se si utilizzano tecniche di screening più sensibili.

Uno studio condotto da Ronald Melles e Michael Farmor, pubblicato su *Jama Ophthalmology*, ha rivalutato la prevalenza e i fattori di rischio della tossicità retinica dell'idrossiclorochina e cercato di determinare i livelli di dosaggio che facilitano l'uso sicuro del farmaco.

Si tratta di uno studio retrospettivo caso-controllo in una organizzazione sanitaria integrata di circa 3,4 milioni di soci, che ha preso in considerazione i 2361 pazienti che avevano usato idrossiclorochina continuativamente per almeno 5 anni, secondo i documenti della farmacia, che sono stati valutati con il test del campo visivo o la tomografia a coerenza ottica. Gli outcome principali erano la tossicità della retina, come determinato dalla perdita di campo visivo caratteristica o dall'assottigliamento della retina e danno dei fotorecettori, nonché le misurazioni statistiche dei fattori di rischio e della prevalenza.

I risultati dello studio hanno evidenziato che il peso corporeo reale ha predetto rischio meglio del peso corporeo ideale ed è stato utilizzato per tutti i calcoli.

La prevalenza complessiva di retinopatia da idrossiclorochina è stata del 7,5%, ma variava a seconda del consumo quotidiano (odds ratio, 5,67; 95% CI, 4,14-7,79 per > 5.0 mg / kg) e della durata d'uso (odds ratio, 3.22; 95% CI, 2.20 -4,70 per > 10 anni). Per il consumo giornaliero di 4,0-5,0 mg / kg, la prevalenza della tossicità retinica è rimasta al di sotto del 2% entro i primi 10 anni di utilizzo, ma è salita a quasi il 20% dopo 20 anni di utilizzo. Altri importanti fattori di rischio includono malattie renali (odds ratio, 2,08; 95% CI, 1,44-3,01) e la terapia concomitante con tamoxifene citrato (odds ratio, 4,59; 95% CI, 2,05-10,27).

Questi dati suggeriscono che la retinopatia da idrossiclorochina è più comune di quanto precedentemente riconosciuto, soprattutto a dosaggi elevati e lunga durata di utilizzo. Nonostante lo studio non sia stato in grado di determinare un dosaggio completamente sicuro, il consumo giornaliero di 5,0 mg/kg di peso corporeo reale o meno è associato ad un basso rischio fino a 10 anni. La conoscenza di questi dati e dei fattori di rischio, concludono gli autori, dovrebbe aiutare i medici che prescrivono idrossiclorochina in modo da ridurre al minimo il rischio di perdita della vista. ■

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 dichiarazione 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

Nuovo progetto di ricerca

La industria farmaceutica RetroSense Therapeutics ha ricevuto dalla agenzia americana per i farmaci e gli alimenti (FDA) l'autorizzazione a iniziare su un numero molto limitato di pazienti con retinite pigmentosa (RP) una sperimentazione di fase I/II, cioè fatta con lo scopo di valutare la tossicità del trattamento e di avere prime valutazioni su una eventuale efficacia, di terapia genica applicata all'optogenetica. Per optogenetica si intende quella strategia terapeutica che conferisce la capacità di reagire alla luce a cellule che normalmente non hanno questa caratteristica.

Il trattamento consiste nell'utilizzare un vettore per inserire nel DNA delle

cellule della retina ancora presenti in soggetti con RP, una proteina in grado di reagire alla luce, facendo così funzionare queste altre cellule come fossero i fotorecettori, le cellule della retina che trasformano la luce in impulso elettrico e che in questi pazienti sono degenerate.

Applicando questo trattamento a retine i cui coni e bastoncelli sono degenerati si spera di ridare alla retina malata la capacità di reagire alla luce e quindi di ristabilire almeno in parte la vista.

Il farmaco che sarà sperimentato si chiama RST-001 e ha ricevuto la denominazione di farmaco orfano nel 2014. ■

Retina International

Il trattamento della Spark Therapeutics per una forma di amaurosi congenita di Leber potrà diventare la prima terapia genica approvata negli Stati Uniti

Comunicato Stampa del 5 ottobre 2015

Il 5 ottobre 2015 sono stati comunicati i risultati della fase avanzata della sperimentazione clinica per il trattamento di una forma di distrofia retinica ereditaria. Sono il frutto di anni di ricerca sulla retina effettuata dalla Università della Pennsylvania.

La società Spark Therapeutics ha infatti sviluppato una terapia genica per una malattia nota come amaurosi congenita di Leber.

La terapia è rivolta a pazienti che hanno una forma particolare di amaurosi congenita di Leber chiamata LCA2 e che è causata da mutazioni del gene RPE65. Il trattamento messo a punto dalla Spark Therapeutics SPK-RPE65, permette di sostituire le funzioni del gene difettoso presente nel paziente utilizzando dei virus che trasportano una versione corretta del gene nelle cellule retiniche del paziente.

In questo studio 21 pazienti sono stati trattati e 10 sono serviti come controllo, cioè non sono stati trattati. Due terzi dei pazienti trattati hanno

dimostrato un miglioramento nel muoversi in un percorso con ostacoli in condizioni di scarsa illuminazione e si è anche osservato un miglioramento della sensibilità alla luce quando confrontati con i pazienti non trattati. Non è invece migliorata la lettura delle lettere utilizzata normalmente per valutare l'acutezza visiva.

Il trattamento non ha causato effetti collaterali.

La azienda Spark Therapeutics ha pertanto in programma di richiedere alla autorità statunitense che regola la immissione in commercio dei farmaci (FDA) l'approvazione di questo trattamento in modo da renderlo accessibile a tutti i pazienti con amaurosi congenita di Leber di tipo 2 causata da mutazioni del gene RPE65.

Retina International, nella persona della sua presidente Christina Fasser si farà carico di aggiornare i propri membri sull'avanzamento della pratica di autorizzazione alla messa in commercio di questo trattamento. ■

Per esplorare la risposta cerebrale agli stimoli visivi

Massimiliano Salfi

Università di Catania, Presidente e responsabile scientifico dell'Associazione vEyes (virtual Eyes)

Ciò che fino a pochi anni fa era ipotizzabile solo dalla fantascienza, trova oggi applicazione sperimentale nelle tecnologie assistive, quale supporto funzionale per persone con disabilità. Parliamo ad esempio di "BCI", tecnologia che permette una comunicazione diretta tra il cervello e un computer, tramite la quale un gruppo di lavoro dell'Università di Catania, sostenuto dalla sede toscana dell'Associazione Retina Italia, studia i modi per riuscire a esplorare la risposta elettrica di onde cerebrali, dovuta a stimoli visivi.

Utilizzatrice di BCI ("Brain Computer Interface").

Con il termine BCI (Brain Computer Interface, ovvero "Interfaccia cervello computer"), si intende una tecnologia che permette una comunicazione diretta tra il cervello e un dispositivo esterno quale un computer. Tale comunicazione è basata sulla lettura e la successiva decodifica del segnale elettrico cerebrale, rilevato attraverso un casco con sensori simili a quelli usati per l'elettroencefalogramma. Attraverso una BCI, dunque, è possibile fornire al cervello un nuovo canale di controllo dell'ambiente circostante che non prevede l'uso dell'apparato muscolare. Tale interfaccia, infatti, si pone l'obiettivo

di rilevare le attività cerebrali prodotte attraverso lo scambio di segnali elettrici tra un numero elevatissimo di neuroni, utilizzando queste informazioni per inviare comandi ad un computer.

E se tutto ciò, appena pochi anni fa, era ipotizzabile solo in film o in racconti di fantascienza, oggi le BCI trovano applicazione sperimentale nelle tecnologie assistive, quale supporto funzionale per persone con disabilità.

Ad esempio, si è riusciti, con successo a far sì che una persona con disabilità motoria comandi il movimento di una sedia a rotelle su percorsi predefiniti, o che una persona sorda non verbale attivi la riproduzione - tramite la sintesi vocale - di frasi predefinite, sempre attraverso l'acquisizione e l'interpretazione di segnali elettrici encefalici.

All'interno di vEyes (virtual Eyes) - ONLUS nata lo scorso anno dall'omonimo progetto - un team di lavoro coordinato da chi scrive [Massimiliano Salfi, N.d.R.] e formato dai laureandi in Medicina Cecilia Chiarenza e Chiara Battaglia, dal laureando in Informatica Andrea Caruso e da un gruppo di studenti di Ingegneria Elettronica e Informatica, tutti interni all'Università di Catania, si pone l'obiettivo - con il Progetto visual

BCI - di registrare e studiare, in una prima fase, l'attività elettrica cerebrale associata alla sollecitazione di stimoli visivi, provando a determinarne un modello di decodifica, attraverso l'uso di interfacce monodirezionali.

Le attrezzature necessarie all'avvio di questa prima fase, oltre ai fondi per il rimborso spese al team di lavoro, sono state donate dall'ATRI (Associazione Toscana Retinopatici ed Ipovedenti), nel frattempo divenuta anche sede territoriale toscana di Retina Italia, organizzazione aderente alla FISH (Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap).

Uno degli obiettivi principali, però, per tali studi e ricerche propedeutiche è quello di dedicarsi, in una seconda fase, e con l'utilizzo di apparecchiature e sensori di altra natura, allo studio e alla progettazione di BCI bi-direzionali, le quali uniscano a quanto detto anche un canale di comunicazione con una linea di ritorno, che dovrebbe permettere lo scambio di informazioni tra il dispositivo esterno e il cervello.

Il tutto al fine di riuscire a ipotizzare tecniche di trasmissione di segnali diretti, al cervello, attraverso i quali provare a indurre la percezione di stimoli visivi. ■

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

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**

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 Carla Tesoriere

Consiglieri:

Bertante Maddalena

Elio Borgonovi

Caruso Simona

Di Pierro Donato

Fornaciari Giovanni

Greci Stefano

Manescalchi Sandra

Rabito Roberto

Destina il tuo

5 **PER** **Mille**
2...



Retina Italia Onlus

CODICE FISCALE
96243110580

Retina Italia Onlus promuove e sostiene la ricerca scientifica per individuare le cause, e possibili terapie per queste gravi patologie invalidanti e poter uscire dal buio.

Click ...la tua firma accende la luce!



TI RACCONTO IL MIO MONDO

Il libro “Ti racconto il mio mondo” è in fase di revisione e stampa!!

Purtroppo i tempi si sono un po' allungati per l'elevato numero degli scritti inviatici, ma stiamo lavorando perché possa essere disponibile quanto prima.

Possiamo anticipare che questo progetto è stato molto apprezzato e molti lo stanno aspettando con curiosità e interesse.

Il libro sarà uno strumento importante per far conoscere come le persone ipovedenti e le loro famiglie vivono le loro esperienze di vita quotidiana.

Attraverso racconti, poesie , immagini e fotografie si è sviluppato un unico grande racconto del” mondo in ipovisione”, un mondo vissuto con le difficoltà, le cadute, le delusioni ma anche con le speranze e i sogni, un mondo vissuto con coraggio, consapevolezza e ferrea volontà.

Ringraziamo quindi tutto coloro cha hanno partecipato alla realizzazione di questo libro e in particolare Simona Caruso che ne è stata la coordinatrice.

Il tuo aiuto è indispensabile!! Grazie.

Vai sul sito www.retinaitalia.org e scopri come fare.

**A TUTTI
GLI ASSOCIATI
BUONE FESTE**

**LA REDAZIONE
DI LUMEN**



Retina Italia Onlus

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