

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

CAMPANIA

Referente: Clelia De Falco

e-mail: setcampania@retinaitalia.org

SOMMARIO

Lumen 69 - Il quadrimestre 2016

Editoriale	4
Dov'è l'untore? di Carlo Parolini	
Notizie dall'Associazione	5
Del Convegno Retina Italia onlus 21 Maggio 2016 - Napoli	5
Assemblea ordinaria dei soci Retina Italia onlus - 21 Maggio 2016	7
Notizie dal Mondo Scientifico	12
a cura della dott.ssa Cristiana Marchese	
Dossier: tutto quello che c'è da sapere sui test genetici per le malattie ereditarie della retina	12
Degenerazione retinica, allo studio un farmaco che aiuta a preservare la visione	16
Cellule della pelle trapiantate negli occhi per salvare la vista	19
Protesi retiniche: ultime novità	20
Protesi retinica ARGUS II: esperienza all'Ospedale San Paolo e stato dell'arte	20
Malattia di Stargardt: a Firenze il primo caso al mondo trattato con protesi epiretinica Argus II	22
Microchip, Retina Implant AG, contro la cecità: al San Raffaele il primo intervento in Italia	24
Tratto da Ti racconto il mio mondo...	29
Nina e mamma	29

DIRETTORE RESPONSABILE: Carlo Parolini

COMITATO DI REDAZIONE: Assia Andrao - Carlo Parolini - Cristiana Marchese

GRAFICA E STAMPA: Edizioni Tip.Le.Co. - Via Salotti, 37 - 29121 Piacenza (PC) - info@tipaleco.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

DOV'È L'UNTORE?

di Carlo Parolini

“Uno, nessuno, centomila”

A volte ci si sente molto vicini alla nota titolazione pirandelliana; in particolare tale sensazione emerge quando ci si scontra con la burocrazia, nel nostro Paese ancora ben radicata nonostante qualche azione semplificativa intrapresa.

Ovviamente quelli più crudamente esposti agli strali della congerie del settore pubblico sono i soggetti che presentano difficoltà sensoriali e/o funzionali.

Anche in una società avanzata quale è la nostra, la condizione di debolezza non sempre è compensata, almeno parzialmente, da provvedimenti pertinenti.

Non è nemmeno così raro che

necessità particolari di interesse categorie di gravi difficoltà di percezione visiva siano per l'ufficialità totalmente misconosciute.

Anche in considerazione di tutto ciò, si sono appunto costituite organizzazioni di autoaiuto, senza fini di lucro, che perseguono, tra molte altre funzioni legate a singole problematiche, quella di tramite tra soggetto e istituzione specifica.

Ora, alla luce del ragionamento che precede, credo che chi mi legge (pochini in verità) non possa non concordare con me che rafforzare Retina Italia, non solo dal punto di vista economico, ma soprattutto partecipativo e morale giova a tutti noi. ■

Notizie dall'associazione

Del Convegno Retina Italia onlus 21 Maggio 2016 - Napoli

Redazione LUMEN

Il 21 Maggio 2016 a Napoli e in diretta con Milano, organizzato da Retina Italia onlus, si è svolto l'annunciato Convegno Scientifico: "Prossimi passi della ricerca tra reali prospettive e aspettative dei pazienti".

Il Convegno ha avuto un grande successo grazie agli interessanti interventi dei relatori, divisi in tre sessioni per un percorso che, partito dall'importanza della diagnosi e toccato il tema importante delle possibili terapie, è arrivato agli ausili innovativi.

Ha aperto la giornata il Dott. Sodi con la relazione "Distrofie retiniche ereditarie: l'appropriato inquadramento diagnostico" con cui ha sottolineato l'importanza di una presa in carico globale del paziente, al fine di potergli dare una diagnosi la più corretta e precisa possibile, che permetterà anche di accedere a possibili future terapie personalizzate, oltre che partecipare ad eventuali trial clinici mirati.

La dott.ssa Maria Pia Manitto ha quindi proseguito con la importante relazione "Redazionale sull'utilizzo degli integratori: l'efficacia nel rallentare la degenerazione retinica", tema che ha riscosso molto interesse da parte dei presenti sia a Napoli che a Milano, in quanto oggi è l'unica risorsa, anche se non esaustiva, per le persone affette da distrofie retiniche.

Hanno chiuso la prima sessione la



Il dott. Sodi che ha aperto il convegno a Napoli, sotto l'attenta platea del convegno

dott.ssa Torricelli e la Dott.ssa Palchetti con la relazione "Indicazione all'esame genetico molecolare nelle degenerazioni retiniche ereditarie".

Anche questa relazione era rivolta alla necessità di avere una diagnosi che comprenda anche l'esame genetico molecolare quale dato significativo delle caratteristiche soggettive della patologia. La prima sessione era rivolta quindi alle attuali conoscenze clinico-diagnostiche e terapeutiche.



La dott.ssa Francesca Simonelli durante il suo intervento al convegno

La seconda sessione, proseguendo il percorso, aveva per tema - Prospettive future per il trattamento delle degenerazioni retiniche ereditarie.

Certamente le relazioni erano molto attese e quindi già il primo l'intervento del Prof. Testa: "Impiego del Fattore di Crescita Nervoso (NGF) per il trattamento della Retinite Pigmentosa" ha avuto la massima attenzione, il prof. Testa ha esposto in maniera dettagliata le fasi che hanno portato al trial clinico con somministrazione di un collirio con fattore NGF, a 50 pazienti italiani e, pur non avendo ancora i risultati clinici, certamente questo approccio terapeutico apre nuove speranze.

Così come la relazione del Dott. Colombo: "Impianti retinici e elettrostimolazione: realtà e possibili future prospettive" con la quale ha parlato delle novità relative all'impianto retinico Argus II, e fatto una panoramica sugli impianti retinici di diversa produzione. La seconda sessione è stata quindi chiusa dalla prof.ssa Francesca Simonelli con l'intervento: "Terapia genica: trattamenti approvati e in corso di sperimentazione clinica per le degenerazioni retiniche ereditarie". È stata data una ampia ed esauriente spiegazione del processo di somministrazione della terapia genica e le future sfide.

Dopo l'intervallo per il pranzo a conclusione del Convegno il prof. Salfi ha presentato i suoi progetti di tecnologia innovativa atta a realizzare ausili speciali per la vita quotidiana delle persone con distrofie retiniche, e altro.

I medici tutti, compresi i moderatori, Dott.ssa Marchese, Dott.ssa Marigo, Dott. Melillo e Dott. Banfi hanno poi risposto alle numerose domande che sono state poste dai presenti a Napoli e Milano.

Il convegno si è concluso alle ore 15.00 lasciando spazio alla assemblea generale dei soci di Retina Italia onlus.

Potrete trovare le relazioni del convegno a questi link:

<http://bit.ly/1UkBVb6>

Notizie dall'associazione

Assemblea ordinaria dei soci Retina Italia onlus - 21 Maggio 2016

Redazione Retina Italia

RELAZIONE SULLA ATTIVITÀ SVOLTA E PROGETTI FUTURI

Il 21 Maggio scorso subito dopo la chiusura del Convegno, come da programma, si è svolta la assemblea dei soci di Retina Italia onlus.

La presidente ha presentato con il consiglio direttivo nazionale un rapporto sulla attività svoltasi nel 2015 e quella prevista per il 2016, di cui si riporta qui di seguito una sintesi:

“Siamo partiti nel 2014 e per il primo anno abbiamo dato una struttura al nuovo assetto associativo e nel 2015 abbiamo incominciato a vedere i primi risultati concreti e incoraggianti.

Le sedi territoriali operative erano sette, ma da oggi è stata attivata anche l'ottava sede territoriale, quella della Campania, la cui referente è Clelia De Falco, che qui ringraziamo per la sua disponibilità e impegno.

La sede territoriale della Campania si aggiunge a quella del Lazio, del Triveneto, Emilia Romagna, Piemonte, Valle d'Aosta, Toscana, Sicilia e naturalmente la Lombardia compresa nella sede.

È un altro passo decisamente importante che ci aiuterà ancora di più a raggiungere le persone con distrofie retiniche e le loro famiglie.

In particolare ci permette di

rapportarci con le istituzioni e ospedali territoriali con una valenza maggiore. A riprova di ciò ricordo che grazie all'intervento di Simone Vannini è stata riconfermata la convenzione per lo sportello informativo ora di Retina Italia con l'AO di Careggi Firenze, già stipulata a suo tempo da Atri Toscana; è stato aperto con una nuova convenzione uno sportello anche all'AO Ordine Mauriziano di Torino; lo sportello opera grazie ai volontari e in particolare al nostro referente del Piemonte - Valle d'Aosta, Angelo Sartoris.

Lo sportello informativo è un progetto molto importante per i pazienti e le loro famiglie che ci impegneremo a realizzare anche in altri centri di riferimento.

Grazie ad un contributo della Fondazione Intesa San Paolo di Milano e alla collaborazione e assistenza di Carla Mondolfo abbiamo potuto realizzare il progetto di aggiornamento e innovazione di iMove, un'applicazione di supporto alla mobilità autonoma, di persone con disabilità visive, che avevamo già promosso nel 2012 e che ad oggi è stato scaricato da oltre 140.000 utenti nel mondo.

Avete ricevuto tutti la comunicazione



Un momento dell'assemblea svoltasi a Napoli.

della convenzione che abbiamo stipulato con Salmoiraghi & Viganò che prevede sconti, assistenza e consulenza a chi presenterà la tessera di Retina Italia. Anche questa opportunità è frutto di un impegno preso da Giovanni Fornaciari, referente della sede territoriale del Lazio, durante attività di fundraising, attraverso eventi sportivi. (...)

La partecipazione e il contributo anche finanziario al Convegno Internazionale della Società Francofona di Genetica Oftalmologica svoltosi a Firenze, ci ha dato la possibilità, attraverso la registrazione e divulgazione delle relazioni, di dare informazioni e aggiornamenti scientifici sulla attività della genetica clinica e molecolare per

quanto riguarda le patologie retiniche. Ma tutto questo è stato fatto anche con l'aiuto di molte persone che dobbiamo ringraziare: voi soci che ci avete dato fiducia, confermando le vostre adesioni, le molte persone che ci hanno scelto per ricordare i loro cari, ma anche per condividere con noi momenti di gioia quali matrimoni e comunioni scegliendo le nostre bomboniere solidali.

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

Ma il 2015 è passato e il 2016 ci ha già dato moltissimo, si è presentato con l'uscita del libro di Retina Italia "Ti racconto il mio mondo", una raccolta di racconti e poesie scritte con

l'intento di far conoscere il mondo delle persone con disabilità visiva. La realizzazione del libro è stata curata da Simona Caruso della sede territoriale della Sicilia, e che ha raccolto gli scritti, e le immagini, e il libro oggi è richiesto da molte persone, a cui viene spedito; non ha un prezzo di copertina, ma molti hanno fatto donazioni per coprire le spese di spedizione - stiamo per farne anche una edizione audio.

SEMPRE in Gennaio è stato dato l'avvio al progetto "Occhio al Campo Visivo" una campagna informativa (già sperimentata da Atri Toscana diversi anni fa) che ha lo scopo di proporre all'attenzione di insegnanti, genitori e di quanti operano nella scuola e nell'educazione dei ragazzi, la conoscenza delle problematiche che derivano dalla perdita progressiva della visione periferica binoculare (CAMPO VISIVO) provocata dalla Retinite Pigmentosa, e altre patologie della vista.

La campagna si svolgerà con la collaborazione del MIUR e degli Uffici Scolastici Regionali che ne daranno la più ampia divulgazione nelle scuole di competenza.

Compito di Retina Italia sarà quindi quello di monitorare il progetto verificando quale impatto ha avuto sugli insegnanti, collaborare con le scuole e anche partecipare ad incontri finalizzati allo scopo del progetto.

Stiamo ottenendo collaborazioni anche con altre associazioni e in particolare, PER MERITO della nostra consigliera Sandra Manescalchi, è stata

siglata, con la presidente della Sezione UICI provinciale di Prato, una convenzione con la quale la sez. UICI mette gratuitamente a disposizione di Retina Italia onlus i locali per quattro ore settimanali.

Grazie a questa convenzione Retina Italia onlus potrà incontrare i propri soci residenti in Toscana per informazioni e assistenza, anche per la presentazione e l'istruttoria delle pratiche in materia pensionistica e socio previdenziale.

Ma Sandra Manescalchi risponderà a richieste sui temi suddetti anche alle richieste che arriveranno via e-mail o telefoniche come sta già facendo quale esperta della materia.

EVENTO importante è stato il Convegno "Retina Italia onlus chiama Telethon" che si è svolto a Verona il 20 Marzo scorso.

L'evento è stato organizzato per Retina Italia onlus, da Guido De Checchi il nostro referente per Telethon, e Roberto Rabito sede territoriale del Triveneto, in collaborazione con Fondazione Telethon.

Il programma prevedeva tre relazioni importanti, relative a progetti di ricerca in corso, finalizzati a trovare possibili terapie per le distrofie retiniche in particolare per la Retinite Pigmentosa e finanziati da Fondazione Telethon. Ha avuto un grande successo di pubblico e soprattutto di grande interesse scientifico; e in particolare ha confermato e affrancato la nostra collaborazione con la Fondazione Telethon.

MA RETINA ITALIA è "nata per la

ricerca", la più ampia possibile che non è quindi solo quella che si svolge nei laboratori, ma è anche quella che si svolge negli ambulatori, (diagnosi clinica, diagnosi genetica, riabilitazione, prevenzione) e sappiamo che in molti centri si hanno ancora mesi e mesi di attesa per una visita, a volte anche per una prima visita, che a volte la diagnosi non è completa per mancanza di strumentazione idonea, per non parlare dei tempi di attesa per avere la diagnosi genetica.

Nel piano nazionale delle malattie rare, nella "convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità" si parla di presa in carico globale, si parla di accoglienza, di buone prassi, di antidiscriminazione.

Ecco quindi che Retina dovrà impegnarsi per trovare possibili soluzioni sia in campo medico-scientifico che in campo sociale e assistenziale; come? informando e coinvolgendo le istituzioni pubbliche

perché intervengano, sensibilizzando i direttori sanitari, aziende private, opinione pubblica.

Retina si dovrà attivare anche nella ricerca di centri di diagnosi clinica per le distrofie retiniche su tutto il territorio nazionale e in particolare per le zone in cui oggi non abbiamo alcun riferimento e i pazienti devono fare lunghi viaggi per avere assistenza.

Questo è un impegno che non porterà immediatamente risultati tangibili, che sarà complesso e spesso deludente, ma che va fatto e solo perseguendolo con tenacia, passo dopo passo, si potranno raggiungere i risultati auspicati."

Sono stati inoltre presentati il Bilancio Consuntivo al 31 12 2015 e il Bilancio di previsione per il 2016 che sono stati approvati all'unanimità dall'assemblea sia nella sede di Napoli che nella sede di Milano. Il bilancio consuntivo al 31 12 2015 sarà pubblicato sul sito di Retina Italia onlus. ■

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

DOSSIER: Tutto quello che c'è da sapere sui test genetici per le malattie ereditarie della retina

Estratto adattato del documento del 4 maggio 2016 di FFB Canada a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

Sapevate che due persone che hanno la "stessa" diagnosi, ad esempio la retinite pigmentosa (RP), possono avere mutazioni in geni diversi oppure diverse mutazioni nel medesimo gene? A oggi, sono infatti stati identificati più di 250 geni legati alla distrofia retinica ed è frequente che persone che hanno la stessa diagnosi abbiano in realtà malattie geneticamente diverse.

Ogni gene è costituito da migliaia di subunità di DNA chiamate coppie di basi e alterazioni nella sequenza delle coppie di basi, causano malattie genetiche monofattoriali. Le mutazioni possono verificarsi in qualsiasi punto in questa serie di coppie di basi e anche quando due persone hanno una malattia genetica a causa di un errore nello stesso gene, possono avere mutazioni completamente diverse.

Vi sono numerose malattie oculari ereditarie che possono determinare ipovisione o cecità. I medici spesso descrivono queste condizioni causate da alterazioni della retina, con il termine di distrofie retiniche. Anche se ci sono importanti differenze tra i tipi di distrofie retiniche, vi sono molti aspetti in comune:

1) perdita della vista conseguente al

danno alla retina, il tessuto posto nella parte posteriore dell'occhio dove si trovano le cellule sensibili alla luce chiamate fotorecettori;

2) il danno è causato da mutazioni genetiche (errori).

Ci sono anche altre malattie oculari ereditarie dovute ad alterazioni della parte anteriore dell'occhio come le distrofie corneali e l'aniridia.

COSA È IL TEST GENETICO?

Per il test genetico è necessario disporre di un campione di DNA (di solito estratto da un campione di sangue) che sarà analizzato in un laboratorio di genetica molecolare. Questo processo può essere avviato dal genetista medico o dal vostro oculista se è specializzato in genetica, previa la consulenza genetica.

È importante la collaborazione fra



genetista molecolare, genetista medico e oculista, perché i test genetici non sempre danno un risultato chiaro. Ciò accade perché, anche se ci sono stati notevoli progressi nel corso degli ultimi 10 anni, molti geni associati a malattie della vista rimangono non identificati o non sono stati ancora ben caratterizzati. La consulenza genetica vi aiuterà a capire lo scopo, i benefici, i rischi, i limiti e i risultati del test genetico e vi potrà fornire indicazioni sui possibili passi successivi, come ad esempio l'estensione dell'esame ad altri familiari.

PERCHÉ SI FANNO I TEST GENETICI?

Il test genetico può dare molte informazioni sulla malattia. Può confermare la diagnosi e fornire una stima più accurata dei rischi per altri membri della famiglia di sviluppare la stessa condizione. Può anche dare informazioni utili ai gestire la malattia. Ad esempio, vi aiuterà a determinare se potete partecipare a studi sperimentali. La maggior parte delle persone che contattano la Fondazione Fighting Blindness è interessata a partecipare a studi clinici, che sono progettati per testare terapie emergenti. Ci sono molti approcci alla ricerca sulla visione attualmente in corso. Le terapie che si basano su specifiche mutazioni genetiche sono solo uno degli approcci.

Quando una terapia viene sviluppata per uno specifico sottotipo genetico, solo le persone con una mutazione in quel determinato gene saranno ammissibili e solo le persone con mutazioni nel gene specifico potranno

poi beneficiare del trattamento, se la terapia risulterà sicura ed efficace e sarà approvata.

CHE PROBABILITÀ C'È CHE IL TEST GENETICO IDENTIFICHILA MIA MUTAZIONE?

Il vostro consulente genetico può fornire una stima del successo specifico. Può anche identificare i laboratori più appropriati per testare il campione in base alla condizione e alla storia familiare.

La probabilità che il test genetico identifichi il gene implicato nella malattia dipende da una diagnosi accurata della condizione clinica (di solito fatta da un oculista con esperienza in patologie oculari genetiche). Alcune condizioni sono associate a mutazioni in uno o in un limitato numero di geni e i geni sono ben noti. In altri casi, ci sono molte mutazioni possibili in molti geni differenti - e in questi casi sarà più difficile arrivare alla diagnosi genetica. In generale, le persone che hanno la retinoschisi x-linked o la Coroideremia o la retinite pigmentosa X-linked recessiva hanno più probabilità di ottenere un risultato informativo, seguono le persone con retinite pigmentosa autosomica dominante, con amaurosi congenita di Leber (LCA) o con malattia di Stargardt, mentre per le persone con retinite pigmentosa (RP) autosomica recessiva la diagnosi genetica è più difficile. Ad esempio, se si è affetti da retinoschisi x-linked, vi è un tasso di identificazione del difetto genetico di circa il 90% nel gene RS1. Nella Coroideremia, c'è un tasso di



rilevamento del 95% nel gene CHM. Al contrario, il tasso di identificazione per LCA è di circa il 60%. Nella malattia di Stargardt, vi è un tasso di diagnosi di circa l'80% nel gene ABCA4 che è quello più comunemente coinvolto, tuttavia ci sono altri 4 - 5 geni che causano sintomi simili.

In caso di RP, il più alto tasso di diagnosi lo si ha con la RP X-linked. Questo perché le mutazioni nei geni RPGR e RP2 rappresentano circa il 90% di tutti i casi.

La percentuale di diagnosi è del 60% per le persone che hanno una forma autosomica dominante di RP nella quale sono implicati circa 25 differenti geni.

Per la forma autosomica recessiva di RP, invece, la percentuale di pazienti

nei quali si giunge alla diagnosi genetica è di circa il 35% e le forme recessive sono causate da circa 33 differenti geni.

COME POSSO ACCEDERE AL TEST GENETICO?

Un medico genetista può aiutarvi per organizzare il test. Purtroppo, questo è ancora difficile in molte parti del paese.

Ci rendiamo conto che la consulenza genetica specifica per le malattie ereditarie degli occhi non è ampiamente disponibile in tutta l'Italia. Tuttavia molte grandi città hanno un ambulatorio oculistico dedicato alle distrofie retiniche o un servizio di Genetica Clinica dove opera un consulente genetista. È davvero importante ricordare che

molti genetisti non hanno una specializzazione in genetica oculare, ma sono comunque in grado di organizzare gli esami del caso.

Se non si ha accesso a un medico genetista nella propria città, è possibile rivolgersi in altre città o regioni.

Chiedete al vostro oculista di indicarvi un servizio di genetica clinica nella vostra zona.

Su Orpha.net, il portale europeo delle malattie rare, disponibile anche in lingua italiana potete trovare un elenco di centri specializzati che offrono consulenza genetica, test genetici e visite oculistiche.

In alternativa, le associazioni di pazienti, come Retina Italia, potranno aiutarvi a identificare il centro più vicino.

È importante seguire questo percorso e non servirsi di società di test, privati. Queste aziende sono di facile accesso on-line, ma non servono a fornire le risposte che state cercando.

I test genetici e la consulenza sono una parte importante del vostro percorso di cura. Se si hanno difficoltà a ottenere l'accesso alla consulenza genetica e/o test genetici, continuate a chiedere al medico di famiglia o all'oculista e spiegate perché il test genetico è importante per la vostra cura. Spiegate al medico che una diagnosi genetica è una parte importante della gestione della condizione. Spiegate che ora ci sono più di 250 diversi geni legati alla

distrofie retiniche ereditarie e che i test i genetici possono potenzialmente contribuire a garantire una diagnosi accurata.

Aderite anche al Registro dei Pazienti Foundation Fighting Blindness per poter eventualmente essere coinvolti se ci sono sperimentazioni specifiche per la vostra patologia oculare genetica.

QUALI INFORMAZIONI SONO NECESSARIE QUANDO SI ACCEDE ALLA CONSULENZA GENETICA?

Diagnosi, informazioni su altri membri della famiglia con problemi di vista, dettagli di primi sintomi e l'età in cui hanno iniziato, i risultati degli esami come ERG, VEP, OCT, campi visivi e test di acuità visiva.

QUANTO TEMPO CI VORRÀ PER IL RISULTATO?

Dopo che un campione è stato sottoposto a test genetici molecolari, possono essere necessari molti mesi per ricevere il risultato.

Se il risultato genetico è inconcludente o non aiuta a confermare la diagnosi clinica, può essere possibile che il DNA venga ritestato nel futuro una volta identificati altri geni.

È NECESSARIO PAGARE IL TEST?

In Italia l'esame è eseguito nell'ambito del sistema sanitario nazionale, a fronte di una impegnativa che riporti l'esenzione per malattia rara. ■

Notizie dal mondo scientifico

Degenerazione retinica: allo studio un farmaco che aiuta a preservare la visione

Fonte: Sciencedaily Pnas - Atti della National Academy of Sciences

29 giugno 2016

Si chiama Pentazocina e ha la capacità di prolungare la sopravvivenza delle cellule cono.

Un farmaco utilizzato per il trattamento del dolore, e in grado di attivare un recettore potentemente vitale per una retina sana, sembra utile a preservare la visione nei pazienti affetti da grave degenerazione retinica ereditaria.

La retinite pigmentosa, come anche la degenerazione maculare, sono patologie che comportano la progressiva ed inarrestabile perdita di cellule fotorecettori, indispensabili per la conversione della luce in immagini. I risultati ottenuti dai ricercatori, pubblicati sulle pagine della rivista *Proceedings of the National Academy of Sciences* (Pnas), sono estremamente incoraggianti.

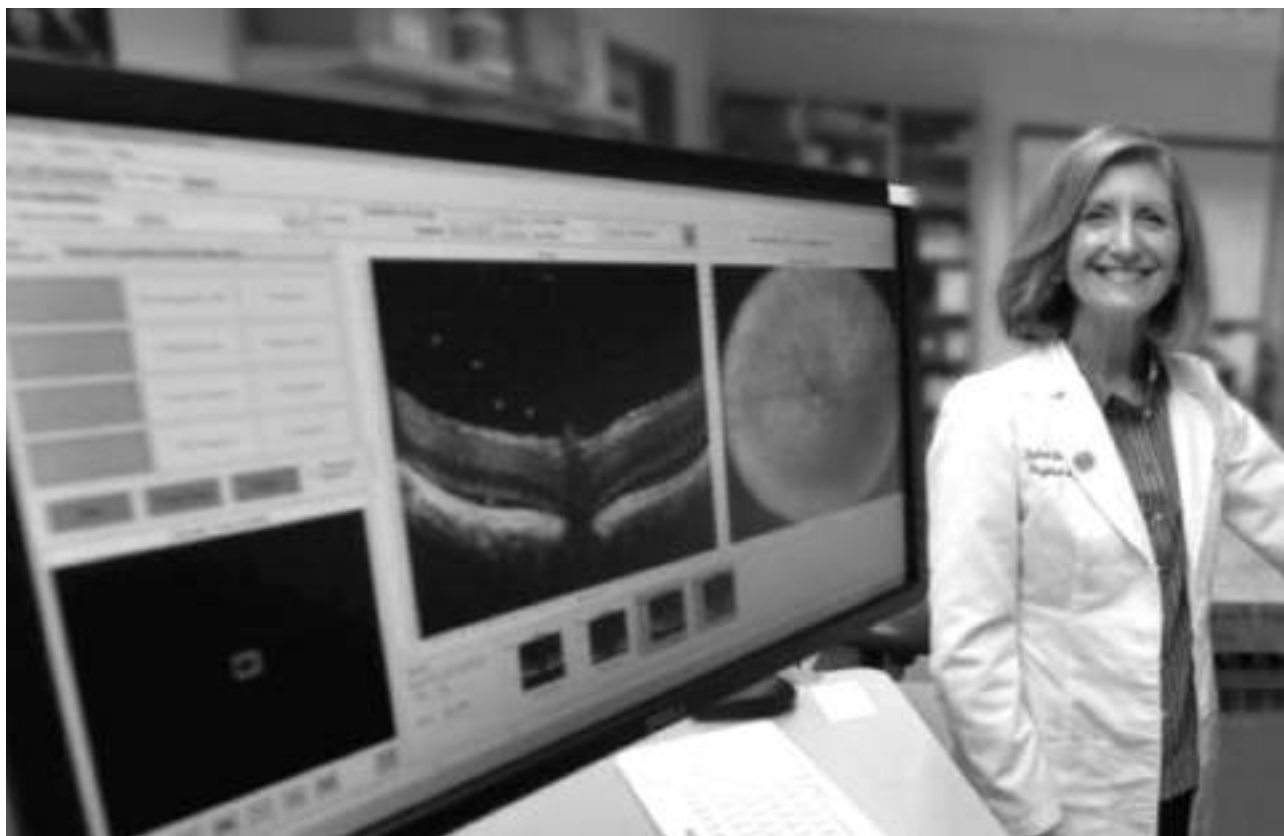
Sui modelli animali la degenerazione retinica è stata bloccata. Il medicinale utilizzato si chiama Pentazocina (un analgesico con azione "simile" alla morfina) e viene somministrato in fiale o in compresse per il controllo di dolori di media e forte intensità.

Stando a quanto riferito dalla dottoressa Sylvia Smith, presidente del Department of Cellular Biology and

Anatomy at the Medical College of Georgia alla Augusta University, il medicinale ha la capacità di prolungare la sopravvivenza delle cellule cono, un tipo di cellula fotorecettore che ci permette la dettagliata visione dei colori e delle forme.

UN FARMACO AIUTA A PRESERVARE LA VISIONE

"C'è stata una conservazione 'sorprendente' della funzione delle cellule cono nei topi affetti da degenerazione retinica ereditaria trattati con Pentazocina - ha spiegato la dottoressa Smith -. La funzione delle cellule cono era essenzialmente la stessa dei topi normali, mentre la perdita della visione è progredita come previsto, nei topi mutanti non trattati". "Dopo 42 giorni, quando i topi avrebbero dovuto perdere la visione, diversi strati di cellule visive erano ancora ben presenti nei topi trattati e la stragrande maggioranza di queste erano cellule coni. I topi privi del recettore sigma 1 non hanno beneficiato del trattamento con Pentazocina, la prova del ruolo essenziale del recettore nella protezione della retina".



La dottoressa Sylvia Smith di R.Z.

OSSERVATA ANCHE LA RIDUZIONE DELLO STRESS OSSIDATIVO

Gli scienziati sapevano già che la Pentazocina, un antidolorifico ampiamente collaudato, è un potente attivatore del recettore sigma 1. Sarà tuttavia necessario effettuare ulteriori ricerche per comprendere come il farmaco attivi il recettore sigma 1.

“Una ipotesi - ha detto la dottoressa Smith - è che esso probabilmente aumenta l'attività della proteina naturale antiossidante Nrf2 e potenzialmente, altri meccanismi per meglio proteggere le cellule cono”.

Gli scienziati sono riusciti anche a dimostrare che “il trattamento riduce l'infiammazione che spesso accompagna lo stress ossidativo, così come lo stress sul reticolo endoplasmatico, un organello importante che aiuta il corpo a

ripiegare le proteine di trasporto e ad eliminare quelle danneggiate che hanno smesso di funzionare. Lo stress ossidativo, soprattutto nella retina, è enorme a causa della luce”.

UN RUOLO CHIAVE DEL RECETTORE SIGMA-1

La scorsa estate, in un articolo pubblicato sulle pagine del *Free Radical Biology and Medicine*, il laboratorio di Smith ha dimostrato un chiaro ruolo del recettore sigma-1 in una retina sana. Senza di esso, le cellule Müller che supportano la retina, non riescono a controllare i propri livelli di stress ossidativo e, di conseguenza, non possono sostenere adeguatamente i milioni di neuroni specializzati che ci consentono di trasformare la luce in immagini. Strati

ben organizzati di cellule della retina iniziano a disintegrarsi e la visione viene persa. La scoperta ha anche identificato il recettore sigma-1 come bersaglio potenziale per il trattamento per le principali cause di cecità, come il glaucoma e la retinopatia diabetica. Il team della Dr.ssa Smith aveva riferito già nel 2008 che la Pentazocina sembrava aiutare la retina a mantenere la sua forma multistrato e la sua funzione ben stratificata e ridurre la perdita delle cellule gangliari, le cellule nervose della retina che ricevono informazioni dai fotorecettori.

Lo strato più esterno della retina contiene epitelio pigmentato che aiuta a nutrire la retina e lo strato successivo è ben imballato nelle cellule visive. Nei fotorecettori sono presenti anche le aste, che sono per lo più raggruppate nella periferia della retina e consentono la visione di notte o in caso di scarsa luce.

Le aste si perdono solitamente prima della degenerazione retinica e in seguito, i coni soccombono.

LO STUDIO PROSEGUIRÀ PER COMPRENDERE ESATTI DOSAGGI DEL FARMACO

Ora la dottoressa Smith e il suo team vorrebbe dare una risposta ad un quesito importante: "Fino a quando la funzione delle cellule cono può essere conservata nei topi trattati con Pentazocina?". Il modello utilizzato per la sperimentazione è un topo con una mutazione genetica che causa una rapida perdita di coni e bastoncelli già dal 35esimo giorno di vita ed è un modello di grave degenerazione retinica ereditata, come la retinite pigmentosa. I ricercatori hanno iniettato il farmaco nella cavità addominale dei topi ogni giorno fino al 42esimo giorno di vita. Smith e il suo team ora vogliono anche individuare il dosaggio ottimale del farmaco e vogliono anche capire meglio come il farmaco funziona sull'elevato stress ossidativo. La sperimentazione include anche la rimozione di Nrf2 dai topi mutanti per verificare ulteriormente se tale proteina è coinvolta in questo scenario. ■

Notizie dal mondo scientifico

Cellule della pelle trapiantate negli occhi per salvare la vista

Fonte: Il Messaggero, 4 maggio 2016

Scienziati giapponesi hanno eseguito sugli occhi di una paziente una terapia cellulare senza precedenti al mondo: i ricercatori hanno prelevato cellule dalla sua pelle, le hanno trasformate in cellule della retina e trasferite nei suoi occhi colpiti da una grave e incurabile forma di maculopatia (malattia che colpisce il centro della retina, la macula). La sperimentazione, unica al mondo, è stata presentata in occasione del Meeting Annuale della Association for Research in Vision and Ophthalmology ARVO a Seattle ed è stata eseguita da Yasuo Kurimoto, direttore del dipartimento di Oftalmologia del Kobe City Medical Center General Hospital. Gli esperti nipponici hanno usato su un paziente una tecnica ormai in uso sperimentale da anni che consiste nel prendere un po' di cellule dalla cute e farle tornare "bambine" (trasformarle cioè in quelle



che sono tecnicamente dette «staminali pluripotenti indotte»). Poi hanno trasformato queste staminali in cellule della retina che infine sono state trapiantate nell'occhio di un paziente, colpito da una grave forma di maculopatia. Si tratta di un primo esperimento per saggiare la sicurezza di questa terapia. Lo studio ha dimostrato per ora che tale terapia è sicura: le cellule retiniche sono rimaste per un anno ben integrate nell'occhio del paziente. ■

Protesi retiniche: ultime novità

Protesi retinica ARGUS II: esperienza all'Ospedale San Paolo e stato dell'arte

do Leonardo Colombo

Il 30 marzo 2016 presso la Divisione di Oculistica dell'Ospedale San Paolo di Milano (ora ASST SANTI PAOLO e CARLO), diretta dal Prof. Luca Rossetti, è stato effettuato il primo impianto in Lombardia della protesi retinica Argus II dell'azienda Second Sight Medical Products.

Il dott. Fabio Patelli, assieme ai suoi collaboratori dott. Colombo e dott. Nuzzo e con l'appoggio del Prof. Rizzo di Firenze, ha portato a termine senza complicanze la procedura chirurgica. Successivamente, il 23 giugno, un secondo impianto è stato eseguito con successo ad una ragazza di 34 anni affetta da una forma evoluta di Retinite Pigmentosa.

La protesi retinica Argus II è ancora poco conosciuta ai pazienti, che hanno spesso notizie frammentarie sulla sua effettiva funzione ed efficacia.

L'ARGUS II: è una protesi retinica costituita da 60 elettrodi in grado di stimolare la retina. L'impianto è collegato senza fili ad una telecamera esterna montata su occhiali che riprende le immagini, che vengono poi processate da un piccolo computer che il paziente porta alla cintura e che codifica l'informazione visiva che il sistema, per mezzo di una stimolazione elettrica, trasferisce alla

retina del paziente impiantato. Questo impianto è destinato a pazienti con una severa o totale perdita della funzione visiva secondaria a retinite pigmentosa od altre patologie a carico della retina esterna (fotorecettori). È necessario che le cellule della retina interna (cellule gangliari) siano conservate e che il nervo ottico (costituito dagli assoni di dette cellule) sia trofico, in grado cioè di trasportare l'informazione alla corteccia visiva, ove viene elaborata. Non vi è indicazione ad oggi ad impiantare Argus II in pazienti maculopatici, con una perdita severa dell'acuità visiva centrale ma con un campo visivo conservato, né in pazienti con una compromissione severa del campo visivo ma ancora in grado di contare le dita di una mano.

Argus II non può essere considerato una procedura chirurgica isolata ma un percorso misto chirurgico-riabilitativo. In altri termini la chirurgia è solo il primo passo, cui seguirà un lungo periodo di riabilitazione visiva. Il paziente deve imparare a riconoscere i segnali che l'impianto trasmette alla retina e da qui alla corteccia visiva. C'è da considerare che l'impianto non restituisce la vista come comunemente viene intesa: l'immagine offerta dal

sistema è in bianco e nero con una buona scala di grigi in un campo visivo di circa 20°. Le prestazioni finora osservate con i pazienti che abbiamo preso in carico sono la lettura di parole a stampato maiuscolo di 4, 5 e 6 lettere, lettura di simboli e punteggiatura, lettura di parole a stampato minuscolo di 4, 5 e 6 lettere. L'angolo di risoluzione raggiunto è pari ad un visus di un decimo (non paragonabile comunque al visus di un "decimista" naturale). Altri risultati interessanti sono il riconoscimento delle figure degli istruttori e l'autonomia nel muoversi in ambienti sconosciuti, evitando porte chiuse e sedendosi nello spazio libero di una panchina parzialmente occupata. La selezione del paziente è - come per tutti gli interventi, ma ancor di più per questo impianto - cruciale: oltre alle caratteristiche anatomiche-funzionali costituisce requisito fondamentale la motivazione del paziente che viene sottoposto ad un lungo colloquio esplicativo con tutta l'equipe, dai chirurghi ai riabilitatori. Ad oggi la protesi retinica Argus II si è dimostrata sicura nei pazienti



Il dott. Colombo impegnato al congresso a Napoli

impiantati e con potenzialità di recupero visivo per il paziente in parte ancora inesplorate. ■

Protesi retiniche: ultime novità

Malattia di Stargardt: a Firenze il primo caso al mondo trattato con protesi epiretinica Argus II

Fonte: Press-IN Osservatorio Malattie Rare, 4 luglio 2016

Losanna. Lucia è una signora fiorentina di 67 anni a cui è stata diagnosticata la malattia di Stargardt. A causa di questa malattia ha subito già dall'età scolare un progressivo peggioramento della vista fino alla cecità. All'Azienda Ospedaliera Careggi di Firenze Lucia è stata la prima paziente al mondo con la malattia di Stargardt a ricevere l'impianto epiretinico Argus II.

Ecco la sua testimonianza: "a 8 anni ho subito una fortissima riduzione della vista e ho dovuto abbandonare la mia grande passione per la lettura. Con la cecità la mia vita è cambiata, mi sono state precluse moltissime cose e fino ad oggi, a parte i libri parlati, non c'è stato molto altro. Con la protesi retinica conto di riacquistare presto una maggior autonomia personale e soprattutto di non avere più paura del buio tutto intorno".

La malattia di Stargardt è, come la Retinite Pigmentosa, una forma rara di malattia degenerativa della retina, che colpisce, su base ereditaria, in 1 caso su 10.000. La protesi epiretinica Argus II, progettata, sviluppata e commercializzata da Second Sight Medical Products Inc., già impiantata con successo in più di 190 pazienti nel mondo, è attualmente l'unico sistema in grado di migliorare

la condizione visiva dei pazienti affetti da RP ed ora, grazie al successo dell'intervento presso il Careggi, l'unica risposta per i pazienti affetti da Stargardt.

L'intervento è stato eseguito con successo dall'equipe del Professor Stanislao Rizzo, pioniere della tecnologia Argus II, da lui adottata in Italia 4 anni fa. La Signora Lucia è la ventisettesima paziente ad essere operata con risultati eccellenti dal Professor Rizzo che ha dichiarato: "la signora presenta uno stadio avanzatissimo della malattia, in totale assenza di campo periferico e di campo centrale, questa è una circostanza ottimale per Argus II. Mi aspetto dei risultati funzionali migliori rispetto ad un paziente affetto da RP in quanto con Stargardt gli strati esterni della retina sono meglio conservati".

L'Italia è all'avanguardia nell'utilizzo della protesi epiretinica, il cosiddetto "occhio bionico" Argus II.

"È dimostrato - continua il Prof. Rizzo - che la protesi epiretinica è altamente sicura e che i risultati rimangono stabili nel tempo".

Oltre al Careggi di Firenze, gli impianti Argus II sono stati anche impiantati presso l'Azienda ULSS 15 Alto

Padovana di Camposampiero (PD) e all'Ospedale San Paolo di Milano.

Argus II è la prima retina artificiale ad aver ottenuto il Marchio CE per la commercializzazione in Europa ed è la prima e unica ad aver ottenuto l'approvazione della FDA per gli Stati Uniti e il Canada. Il trattamento è attualmente disponibile in centri accreditati in Austria, Canada, Francia, Germania, Italia, Olanda, Arabia Saudita, Spagna, Svizzera, Turchia, Regno Unito e USA.

Il sistema Argus II di Second Sight impiega la stimolazione elettrica per bypassare le cellule morte e stimolare le rimanenti cellule retiniche vitali inducendo una percezione visiva in persone con grave o profonda degenerazione retinica esterna.

L'Argus II funziona convertendo le immagini catturate da una videocamera in miniatura montata sugli occhiali del paziente in una serie di piccoli impulsi elettrici, che vengono trasmessi in modalità wireless ad una matrice di elettrodi impiantati



sulla superficie della retina. Tali impulsi hanno lo scopo di stimolare le cellule rimanenti della retina, con conseguente percezione di modelli di luce nel cervello. Il paziente poi impara a interpretare questi modelli visivi, riguadagnando così qualche funzione visiva. Il sistema è controllato da un software ed è aggiornabile e questo può portare a migliori prestazioni nel momento in cui nuovi algoritmi vengono sviluppati e testati. Argus II è la prima retina artificiale ad aver ricevuto un'ampia approvazione ed è disponibile presso i centri accreditati in Austria, Canada, Francia, Germania, Italia, Olanda, Arabia Saudita, Spagna, Svizzera, Turchia, Regno Unito e USA. ■

Protesi retiniche: ultime novità

Microchip, Retina Implant AG, contro la cecità: al San Raffaele il primo intervento in Italia

Fonte: Press-IN anno VIII / n. 1498 - Stadio24 del 01-07-2016
di Machelli Zaccheo

Milano. Grazie al nuovo occhio bionico, chi è affetto da patologie quali la retinite pigmentosa potrà adesso contare sul sostegno di un microchip della grandezza di circa tre millimetri che contiene al suo interno millecinquecento sensori. Risulta in grado di sostituire i fotorecettori della retina - le cellule che servono per vedere - attraverso un fotodiodo, un microscopico apparato elettronico in grado di trasformare la luce in uno stimolo elettrico.

Il dispositivo, che è prodotto dalla compagnia tedesca Retina Implant AG, è destinato a persone che hanno perso la vista in età adulta a causa di gravi malattie ereditarie - come la retinite pigmentosa - e può ripristinare la percezione della luce e delle forme di oggetti e persone circostanti.

A seguito dei primi test positivi condotti poco tempo fa, la nuova tecnologia si appresta ora ad approdare anche in Italia, con l'ospedale San Raffaele di Milano in prima linea nella lotta alla cecità grazie all'acquisto, operato dalla struttura, di avveniristici microchip di ultima generazione e alla possibilità di condurre interventi finalizzati al loro

meticoloso impianto. Per l'unità di oculistica e oftalmologia dell'ospedale San Raffaele disporre di questo nuovo occhio bionico è un ulteriore valore aggiunto: il microchip è quanto di più evoluto al mondo si possa chiedere e può consentire ai pazienti che ne beneficiano di riottenere parzialmente la vista senza alcun supporto esterno. Durante l'intervento, viene inserito al di sotto della retina, dove può stimolare il circuito nervoso che collega il cervello all'occhio: in questo modo sostituisce l'attività delle cellule malate che hanno smesso di funzionare.

"Banca Mediolanum finanzia il primo intervento eseguito secondo queste modalità e tecniche innovative e mi auguro che vi siano numerosi altri finanziatori che intendano seguire il nostro esempio" - spiega il dottor





L'ospedale San Raffaele di Milano.

Marco Codenotti - È stato già predisposto è programmato il primo intervento che verrà effettuato non appena si concluderà l'iter di selezione dei pazienti candidati.

“Eseguiremo un intervento delicato ed estremamente innovativo che richiederà anche un impegno costante

da parte del paziente, che dovrà imparare a rivedere con i suoi nuovi occhi”, continua il dottor Marco Codenotti, responsabile del servizio di Chirurgia vitreo-retinica dell'Ospedale San Raffaele, che eseguirà l'intervento. Per informazioni potete inviare una e-mail a: retina.artificiale@hrs.it ■

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

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

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 De Benedetti Carla

Tesoriere

Consiglieri:

Bertante Maddalena

Borgonovi Elio

Caruso Simona

Di Pierro Donato

Fornaciari Giovanni

Greci Stefano

Manescalchi Sandra

Rabito Roberto

Tratto da **TI RACCONTO IL MIO MONDO**

Nina e mamma

Simona Caruso

**Stamattina mi sembri più bella,
amore mio!**

**Mi sembra più luminoso il tuo sorriso,
più accesi i tuoi occhi, più chiari i
tuoi capelli, più morbida la tua pelle,
più dolce il tuo respiro, più caldo il
tuo abbraccio. Ogni giorno ti
avvicino al balcone da dove il sole
entra scaldando e illuminando la tua
cameretta. Vederti sotto la luce del
sole non è come quando mi sforzo di
guardarti sotto la lampada a led.**

**Quando ti guardo sotto la luce del
sole mi illudo di poterti vedere così
come sei veramente, e ti vedo
bellissima, anche se so che il tuo
volto mi appare tempestato da
puntini bianchi e neri che si muovono
velocemente.**

**A volte è come se non li vedessi, ma è
semplicemente dovuto al fatto che
con il tempo mi sono abituata a loro.
E anche se oggi mi sembra di vederti
luccicante, so che in realtà i tuoi
colori appaiono ai miei occhi sbiaditi.
E chissà com'è davvero il tuo sorriso
che non riesco a vedere mai tutto**



**completo,
da una parte all'altra
sulle tue labbra! Ma rispondo al tuo
sorriso sorridendo, continuo a
pettinare i tuoi capelli lisci, e mentre
li pettino li bacio, mentre tu parli e mi
racconti dei sogni che hai fatto
durante la notte appena trascorsa e
abbracci il tuo orsetto, e tutta la
cameretta si riempie del tuo profumo,
e questo mi dice che anche oggi è un
giorno luminoso perché tu ci sei.**

**Dopo un tempo che a me sembra
infinito, finalmente spuntano sulla
tua testa due codine, forse un po'
storte, ma niente è imperfetto sulla
testolina di una principessa! E quando
lo dico ad alta voce tu puntualizzi:**

“Io non sono una principessa!”

E così mi elenchi tutto ciò che sei:

**“Io sono una bimba samurai, poi sono
una scienziata che lavora in un circo
e poi sono una fioraia e poi...”**

**E continui all'infinito finché l'enorme
orologio sul muro ci dice che**

mancono cinque minuti alle otto e allora voli via veloce verso l'ingresso, trascinandoti lo zaino pesante: accendi la luce del corridoio e poi quella dell'ingresso, mi ricordi che lo zaino sta in un punto ben preciso per non farmi inciampare sopra, apri bene la porta perché io non possa sbatterci contro e mentre aspettiamo l'ascensore mi abbracci forte e mi chiedi un bacino.

Ti sento serena nonostante i miei continui sensi di colpa. E non mi serve nient'altro che la tua serenità, e in quel momento mentre ci troviamo l'una intorno all'altra penso che in fondo sì, solo io posso vederti così come sei veramente!



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**

