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 72 - II trimestre 2017

Editoriale 4
Natura a rischio di Carlo Parolini

Notizie dall'Associazione 5
Convegno Scientifico 5
Assemblea generale Retina Italia onlus - 20 Maggio 2017 9
"Anche agli Dei piace Giallo". Un'avventura per ipovedenti - parte III° 10
di Donato Di Pierro
Retina Risponde! 13

Notizie dal Mondo Scientifico 14
a cura della dott.ssa Cristiana Marchese
Novità 14
Sperimentazione clinica per trattare i pazienti con amaurosi congenita di Leber causata da una particolare mutazione del gene CEP290 17

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@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

NATURA A RISCHIO

di Carlo Parolini

Questo è un argomento di portata immensa che può riguardare molteplici aspetti che il comportamento dell'essere umano ha esibito nel corso della storia.
Già alcuni scienziati di ampie vedute, anche italiani, mettevano in guardia contro gli effetti causati dall'inquinamento da un lato e dallo sfruttamento delle risorse del suolo dall'altro, nei lontani anni '50.
Da allora la situazione è andata visibilmente peggiorando, solo in minima parte controbilanciata da soluzioni di deterrenza verso il peggioramento della qualità della vita e in generale nell'intero globo terracqueo.
Purtroppo, il deterioramento generale di acqua, terra e aria ha raggiunto limiti da determinare fenomeni di entità tale da mettere in pericolo la sussistenza stessa del genere umano. Infatti, già si evidenziano necessità, in alcune parti del mondo, di abbandonare i luoghi di appartenenza che non offrono possibilità di sussistenza, con migrazioni prevedibili di intere popolazioni alla ricerca di continuità esistenziale.
Tutto questo al di là e ben oltre le ondate di profughi, alle quali assistiamo da anni e che comunque non cesseranno, dovute a guerre e a situazioni molto simili alla schiavitù. ■

Notizie dall'associazione

Convegno Scientifico

Redazione LUMEN

Il 20 Maggio 2017 ad Abano Terme e in collegamento con Roma e Catania si è svolto il Convegno scientifico dal titolo Distrofie Retiniche Ereditarie:

- **Complicanze del presente, quali interventi, come affrontarle.**
- **Quale futuro dalla ricerca?**

Il convegno, organizzato da Retina Italia onlus in collaborazione con il Comitato Scientifico, quest'anno è stato dedicato in particolare alle complicanze che possono insorgere nel corso della patologia.

Come sempre lo scopo è stato quello di poter dare ai pazienti le informazioni sulla attività nazionale e internazionale della ricerca scientifica, ma anche su come affrontare le difficoltà quotidiane, quali sono gli aiuti possibili, dalla tecnologia a sistemi riabilitativi e opportunità pratiche.

L'intento è anche quello di trasmettere ai pazienti e alle loro famiglie il messaggio che non sono soli, un messaggio di appartenenza ad una comunità che lotta unitamente ai medici e ricercatori.

La dottoressa Paola Facchin (coordinatore del Tavolo Tecnico Permanente Interregionale per le Malattie Rare presso la Commissione Salute della Conferenza delle Regioni) ha aperto i lavori con una relazione molto interessante ed esauriente sulla situazione nazionale e regionale in materia di Malattie Rare, quindi, come da programma sono state presentate le diverse relazioni.

Gli interventi dei relatori sono stati tutti registrati e li potete trovare all'interno del nostro canale youtube, cliccando sul seguente link:

http://bit.ly/2rEmgop

Il prossimo numero di Lumen sarà un numero speciale dedicato esclusivamente al convegno. ■

Notizie dall'associazione

Assemblea generale Retina Italia onlus 20 Maggio 2017

Redazione LUMEN

Nel pomeriggio del 20 Maggio scorso si è svolta l'Assemblea annuale dei soci ad Abano Terme e in collegamento con Roma e Catania.
Qui di seguito pubblichiamo la relazione del Presidente del Consiglio Direttivo sulla attività della associazione svolta nel 2016 e l'approvazione del Bilancio consuntivo e l'intervento ad illustrare il programma per l'anno 2017 con l'approvazione del Bilancio preventivo.

"Come ogni anno portiamo alla Assemblea dei soci, per l'approvazione, il Bilancio consuntivo del lavoro svolto dalla associazione.
L'attività nel 2016, ha riguardato l'informazione attraverso la pubblicazione di LUMEN e delle varie newsletter sia da parte della sede centrale che dalla sede territoriale della Toscana, dalle pubblicazioni sui social e sul sito.
La pubblicazione del libro "Ti racconto il mio mondo" ha certamente contribuito a veicolare la conoscenza delle situazioni in cui si vengono a trovare le persone con distrofie retiniche. Ancora oggi il libro ci viene richiesto da persone estranee al problema, ma che ne hanno sentito parlare, anche attraverso i social.
Abbiamo sostenuto iniziative di sensibilizzazione come la camminata "Anche agli Dei piace giallo" da Bologna a Firenze, lungo la "via degli Dei", fatta a piedi da un gruppo di persone che comprendeva ipovedenti e ciechi e non, che aveva lo scopo di dimostrare come una malattia rara e complessa possa rappresentare anche una opportunità di esperienze eccezionali.
Durante la camminata è stato girato il film e lo potete trovare su youtube.
Si è concluso l'aggiornamento del nostro progetto iMove (applicazione di supporto all'orientamento). L'app ha raggiunto un numero elevatissimo di persone, solo nel 2016 è stato attivato 55.000 volte. Prevediamo un nuovo aggiornamento entro il 2017.
Le sedi territoriali, otto ad oggi (Lombardia, Piemonte, Triveneto, Emilia Romagna, Toscana, Lazio, Campania, Sicilia), hanno iniziato a operare sul territorio: anche se ancora con un po' di fatica, valuteremo come attivare meglio queste opportunità.

- **Alcune delle associazioni regionali aderenti a Retina Italia hanno concluso la loro attività operativa e sono confluite definitivamente in Retina Italia; anche le altre opereranno in tal senso entro il 2018.**
- **Ma il 2016 ha posto le basi per una più stretta collaborazione con i centri ospedalieri per le distrofie retiniche. Abbiamo infatti sostenuto nel 2016**

borse di studio per una biologa e una ortottista, e molte altre iniziative si stanno realizzando nel 2017, quali un contributo per un giovane genetista, e per una giovane ortottista al fine di sostenere le attività dei centri di riferimento, e incoraggiare i giovani specializzandi ad occuparsi delle distrofie retiniche.

Come sempre, anche se sembriamo noiosi, ricordiamo che nulla viene fatto senza l'aiuto di moltissime persone, prima di tutto voi soci, ormai tanti, più di 670, che sostenete l'associazione, i donatori anonimi, e tutti coloro che sostengono l'associazione con donazioni piccole e grandi.

- **Ringraziamo tutti coloro che hanno destinato il 5Xmille a Retina Italia, il risultato ottenuto conferma che la scelta di unificare le associazioni territoriali in un'unica associazione nazionale è stata quella giusta. Il prossimo anno l'importo avrà una crescita notevole e questo ci permetterà di attivare nuovi progetti riservati al sostegno della ricerca scientifica.**

E ringraziamo sempre e con grande commozione tutti coloro che hanno pensato a Retina Italia onlus per ricordare i loro cari.

******

Prima di passare alla relazione programma per il 2017, è necessario illustrare il punto all'ordine del giorno riguardante la proposta di proroga del mandato all'attuale Consiglio direttivo. Infatti a Settembre scadrebbe il mandato dei tre anni al consiglio

Alcuni momenti del partecipato convegno e assemblea soci

direttivo nazionale di Retina Italia. Quest'anno nel mese di Ottobre la SIOG (Società oftalmologica genetica) presieduta dalla Prof.ssa Simonelli, organizza un grande evento a Napoli: un convegno molto importante che vedrà riuniti molti ricercatori e al quale potranno partecipare anche i pazienti. Riteniamo inopportuno per i soci proporre, subito prima, quindi quasi contemporaneamente, anche una assemblea/Congresso che prevede un alto interesse e una ampia partecipazione.

Pertanto proponiamo una proroga al

mandato dell'attuale Consiglio direttivo sino alla prossima Assemblea generale che si dovrà svolgere nel mese di Aprile 2018, presumibilmente nelle città di Milano e Roma, mantenendo fino ad allora tutti i poteri previsti dallo statuto. Questo permetterà di dare a tutti i soci l'opportunità di presentare la candidatura a consigliere, nei tempi e modi prescritti dallo statuto e nel contempo partecipare al convengo SIOG.

******

A questo punto, siamo a presentare le attività già in corso nel 2017 e quelle che auspichiamo di poter realizzare nei prossimi sei mesi.

BORSE DI STUDIO E PROGETTI DI RICERCA

La voce principale del nostro Bilancio di previsione è sicuramente quella dei finanziamenti per progetti di ricerca. Come abbiamo sempre detto la ricerca è anche possibilità di una diagnosi corretta, di accoglienza intesa come presa in carico globale della persona con distrofia retinica e quindi il nostro impegno sarà rivolto sia a sostenere progetti di ricerca clinica e genetica, ma anche verso l'assegnazione di Borse di studio per giovani biologi, genetisti e clinici, che possano così collaborare con i centri al fine di raggiungere gli obiettivi sperati.

- **E proprio grazie all'attenzione di Retina verso una collaborazione con i Centri di riferimenti, che è stato aperto lo sportello informativo anche all'ospedale San Paolo di Milano, dove una volta alla settimana una nostra volontaria è presente per accogliere richieste, dare informazioni ecc. Con quello del San Paolo salgono così a tre gli sportelli informativi presso i centri di riferimento, insieme al Mauriziano di Torino e lo storico di Careggi.**
  E continueremo in questo capillare lavoro di presenza negli ospedali.
- **Sky ha trasmesso per due settimane lo spot di sensibilizzazione che potete vedere sul sito: a tal proposito, stiamo rifacendo le domande al fine di poter avere il numero solidale, da mandare in onda nelle settimane di fine Settembre o primi di Ottobre, in occasione della Giornata Mondiale della Retina.**
- **Nello stesso periodo, prevediamo quindi di organizzare a livello locale/territoriale eventi e attività di sensibilizzazione e incontri con le istituzioni.**
- **A supporto di questi "momenti pubblici" stiamo realizzando un video istituzionale con lo scopo, ancora una volta, di illustrare e far capire le situazioni in cui veniamo a trovarci quotidianamente.**
- **Come avevamo promesso la nostra rivista LUMEN uscirà ogni tre mesi e non più ogni quattro. È previsto uno spazio dedicato a voi, quindi inviateci le vostre proposte, le vostre richieste, quello che volete sia pubblicato.**
- **È stato finanziato dalla Città metropolitana di Milano un progetto presentato da Retina Italia in collaborazione con un'altra onlus.**
  Il progetto ha l'obiettivo di verificare il beneficio costituito da una nuova Tecnologia: stampanti laser A4 implementate e allestite con toner

bianco; carta nera, penne ad inchiostro bianco; stampanti laser a colori fluorescenti; nei confronti dell'inserimento e mantenimento lavorativo di persone ipovedenti.
È un progetto sperimentale che, se avrà i risultati sperati, potrà essere riproposto a livello nazionale.

- La nostra associazione sta quindi crescendo e riteniamo abbia bisogno di una organizzazione più strutturata che sia di supporto a tutte le attività svolte dai volontari e dai consiglieri, pertanto prevediamo la assunzione di una segretaria part-time, e quale obiettivo futuro, non appena possibile, la acquisizione di personalità giuridica."

L'assemblea dei soci ha approvato all'unanimità il bilancio consuntivo al 31/12/2016, la proposta di proroga del CDN e il bilancio di previsione del 2017.
Con i ringraziamenti a tutti i partecipanti si chiudono i lavori. ■

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

Notizie dall'associazione

"Anche agli Dei piace Giallo". Un'avventura per ipovedenti - PARTE IIIª

Di Donato Di Pierro

[...] Si fa ora di radunare i propri zaini. Io me la prendo comoda perchè devo attendere le 9:30 per riconsegnare le chiavi della casa, ma la truppa è già fuori, in riga, pronta a mettersi in marcia.

Alle 8:15 arrivano, puntualissime, tutte le guide che accompagneranno il gruppo per la tappa odierna. Ci sono Andrea, Patrizia, Marco, Barbara, Marinella, Maurizio con la moglie Boriana e, naturalmente, Fabrizio con Elisabetta.

Saranno 25 i km da percorrere oggi, e farà tanto, parecchio caldo. Così, con una scorta di almeno 3 litri di acqua a testa, alle 8:30 in punto il gruppo si avvia verso il fiume Reno, punto da cui il sentiero riprende.

Marco S. e Amador restano con me: mi accompagneranno al punto di incontro dove potrò riunirmi al gruppo. Ne approfittano per sistemare i bagagli di tutti in auto, e preparare l'attrezzatura necessaria per le riprese di oggi.

La povera familiare di Marco S. è stipata all'inverosimile. Guardo Amador mentre cerca di sistemare al meglio le cose nel tentativo di far star dentro tutto e non posso che sorridere: sembra di vedere una partita di Tetris. Consegnata la Montagnola di Mezzo ad un collaboratore di Maria Teresa, riparto con i ragazzi alla volta di Pontecchio Marconi. Dò un colpo di telefono a Fabrizio, per sapere a che punto sono. Le notizie che sento non sono però delle migliori.

"Abbiamo trovato tanto, tanto, tanto fango" dice con voce preoccupata. "Melma e sabbie mobili, avanziamo davvero lentamente". Decidiamo di andar loro incontro con la macchina, in modo da poter recuperare chi è in difficoltà. Dobbiamo cercare il ponte sospeso che attraversa il fiume, ma non è un'impresa semplice.

Non è indicato e ci passiamo davanti più di una volta, prima di accorgerci che è letteralmente incastonato in due contrafforti di cemento armato, che lo celano ai nostri occhi poco attenti. Chiamarlo ponte, poi, è roba da ottimisti: è una lingua di ferro e legno sospesa sul Reno, tenuta su da tiranti d'acciaio. Il fondo stradale è fatto da assi di noce traballanti, ma quando la macchina dei ragazzi ci sale sopra tutta la struttura appare molto più solida di quanto potessi immaginare. A passo d'uomo attraversiamo i duecento metri del fiume.

Devo essere onesto: con la scusa di fare delle foto al ponte sono sceso dalla macchina. "Se devo finire a mollo preferisco essere fuori dall'auto", avevo pensato. Non mi fidavo per nulla di quel passaggio, ma sbagliavo,

fortunatamente. Raggiunta l'altra sponda chiamo nuovamente Fabrizio per sapere a che punto sono. Mi dice che manca ancora un po' prima di poter risalire dal greto fangoso del Reno, in cui stanno sprofondando da due ore abbondanti. Troviamo sulla mappa un punto in cui poterci incontrare. È raggiungibile in auto, il che non guasta dato che alcuni dei ragazzi hanno ormai dato fondo alle personali scorte idriche. Il sole picchia forte sin dall'alba e la temperatura, sebbene siano appena le 10:30, sfiora i 30 gradi. In meno di un quarto d'ora siamo al punto convenuto, con qualche litro extra di acqua fresca per tutti. Le guide hanno trovato un passaggio asciutto che correva a due passi sopra la golena, il che gli ha permesso di camminare all'asciutto e di guadagnare un po' di tempo. I ragazzi ne approfittano per prendere fiato e ripulire i propri scarponi infangati, sciacquandoli lungo la riva del Reno. Un gruppo di cavalieri e amazzoni in erba fa capolino dalla boscaglia, che circonda quest'area. Anche i cavalli sono assetati e sudati, e senza farsi pregare troppo, una volta lasciati liberi, ne approfittano per un bagno ristoratore. Bestie beate…

Fabrizio mi avvicina e mi racconta che Jessica si è graffiata sulla clavicola per via di una fronda contro cui ha sbattuto. È mortificato, perchè lui le era proprio davanti e se ne sente responsabile, ma Jessi non fa una piega e non vuole neppure che le medichi il graffio. "È un carro armato sta ragazza, Fabrizio", gli dico io per rincuorarlo, "non ha fatto una piega".

Conclusa la breve sosta riparto anche io col gruppo per la seconda parte della tappa mattutina. Abbiamo ancora otto km circa prima di poterci fermare per pranzo, ma ora la strada è tutta sterrata, e si recupera tempo andando di buon passo. Mi affianco a Nic e Alberto per scambiare qualche battuta. Abbiamo tanto da raccontarci. Scopro che hanno avuto il privilegio di suonare al Gods of Metal, con la loro band, gli "Slowmotion Apocalypse".

Immagino quanta emozione ed euforia, poter fare un concerto davanti alle folle di eventi come il Gods.

Mentre camminiamo di buon passo, Nic inizia a raccontarmi la sua storia.

La leucemia, il trapianto, la guarigione. E poi la reazione alle terapie antirigetto, che ha causato una severa neuropatia periferica.

Tra un discorso e l'altro arriviamo al punto per la sosta pranzo. Amador ha scovato la terrazza di un ristorante poco più avanti rispetto a dove avevamo deciso di fermarci. La struttura sarebbe chiusa per turno, ma la proprietaria ci accoglie con grande gentilezza, mettendo a disposizione i bagni e il bar.

Dario, comprensibilmente, ha posto il veto per le bevande alcoliche nella sosta pranzo. La birretta fresca è una goduria dopo una mattinata di caldo e sudore, ma al momento di ripartire può segare le gambe anche al più allenato camminatore. E la strada da fare è ancora parecchia. C'è un'ombra gradevole, su questo balcone con vista fiume. Tutti ci rilassiamo, mentre con l'aiuto di Gabriella ed Elisabetta preparo al volo i panini per tutti. Ci

sono anche le torte avanzate da colazione e la glicemia tornata alta riporta l'allegria in tutti quanti.
Alcuni trasgrediscono al comando "no alcool", ma va bene così: alle volte qualche regola va violata.
Alle 13:00 si riparte. Ci aspettano boschi e crinali pieni di ginestre, sui Prati di Mugnano. La natura pare si sia preparata "ad hoc" per il nostro passaggio. Ovunque sono esplose le fioriture gialle di questi arbusti profumatissimi.
Un'esperienza sensoriale incredibile, un segno che gli elementi ci accolgono benevoli nella loro dimensione più intima. Emergiamo sulla cresta di un colle e seguiamo una sterrata letteralmente circondata da enormi cespugli di ginestre. A più riprese ci troviamo ad attraversare alcune strade asfaltate, ma poi immediatamente ci rituffiamo nella macchia. Gabriella non si lascia scappare nessun segnavia o cartello. Attacca puntuale gli adesivi di NoisyVision, e lo fa anche bloccando al volo l'auto di un passante, fermatosi a chiedere, incuriosito, chi o cosa rappresentasse quel serpentone di persone vestite di giallo. Il suo parabrezza, manco a dirlo, vede arrivare pronto l'adesivo col pollice verso! Il percorso riprende nella macchia fitta. Un po' di ombra non dispiace a nessuno. Mentre siamo in un boschetto di lecci e farnie mi affianco nuovamente a Nicolas. Lo vedo camminare con la testa china, ma comunque con passo svelto. La salita ha iniziato a tirare un po' più ripida in questo tratto.
"Tutto bene, amico?" gli chiedo.
"Sono finito" dice sospirando, "ma voglio arrivare, cazzo".
In quel momento mi raggiunge Alberto, che mi precedeva di qualche passo. "No one can piss on this determination", mi sussurra.
È una strofa di Mouth for War, dei Pantera. "Questa frase Phil Anselmo pare l'abbia scritta apposta per Nic" dice indicando con lo sguardo l'amico, che ora è avanti di qualche metro.
Mi brillano gli occhi, e Alberto deve aver fiutato le miei emozioni, sebbene io stia indossando cappello e occhiali scuri. Una pacca sulle spalle e riprendiamo il passo per raggiungere il gruppo. Incontriamo qualche pozza fangosa lungo il sentiero, ma nulla di paragonabile a quello che i ragazzi hanno superato stamattina lungo il Reno. Il sentiero che le guide hanno deciso di seguire, dopo la sosta pranzo, ci ha fatto evitare un crinale a rischio fango, ma soprattutto sta facendo guadagnare strada e tempo.
Contrariamente a quanto previsto, riusciamo ad arrivare al B&B "Sulla Via degli Dei" per le 17:30.
Francesca e la sua famiglia ci accolgono con allegria, fornendo al gruppo acqua fresca e qualche bella bottiglia di vino bianco e di birra, rigorosamente ghiacciate.
Ormai è diventato il rito ufficiale di fine tappa. Giù gli zaini dalle spalle, via gli scarponi e in alto i calici: si brinda ai 35.000 passi di oggi!!!
Mentre tutti si rilassano, un verso stridulo riempie l'aria. "È un pavone" spiego io, ma di lì a poco un ruggito tuona alle spalle della veranda in cui ci stiamo rilassando. Fabrizio mi guarda e

sorride. "Sono i felini dell'oasi di recupero della fauna selvatica di Brento", mi dice. In effetti ero sbiancato nel sentire quel verso gutturale, assolutamente fuori luogo in questi boschi. "Ci sono tigri, leoni, gorilla a tanti altri animali sequestrati dalla forestale, in quel posto", continua la guida, "domattina ci passeremo vicino e te la faccio vedere". Francesca ci indica dove sono i nostri alloggi. Qualcuno decide di andarsi a rinfrescare subito, altri come me, Dario Gabriella e Maaike indugiano ancora sulle poltrone in vimini della veranda. Si sta troppo bene ora che il sole arriva con più delicatezza. Maaike si siede a terra, alza lo sguardo verso Gabriella, abbozza un sorriso e allunga la sua mano destra verso il prato intorno a lei. Un altro quadrifoglio, raccolto senza neppure cercare o guardare. Il marito di Francesca allestisce le braci per la grigliata di questa sera. Il profumo della legna che arde fa da preludio al gustoso banchetto che seguirà di lì a poco. Decidiamo infatti di cenare piuttosto presto, perchè la stanchezza inizia a farsi sentire nelle gambe di tutti. Nel salone è stata preparata una tavolata lunghissima, apparecchiata con tanta cura e attenzione per i dettagli. Francesca mi racconterà solo più tardi che questa casa è tutta opera sua. È una designer e ha progettato e realizzato lei tutti gli arredi. Ci sediamo tutti e iniziamo a mangiare. Fuori intanto il giorno lascia spazio a una limpida sera. Qualche stella inizia timida a brillare, ma di lì a poco una nuova luna strepitosa sorge da est. È una luna rossa, che spicca come un disco di fuoco dal crinale dietro cui si leva. Uno spettacolo mozzafiato che chiude ufficialmente la seconda tappa della nostra Bologna - Firenze. [continua]

Notizie dal mondo scientifico

NOVITÀ

A cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

DEGENERAZIONE MACULARE LEGATA ALL'ETÀ E TRATTAMENTO CON STAMINALI

Non sono ad oggi disponibili terapie per la forma atrofica della degenerazione maculare legata all'età.

Un gruppo di ricercatori del Retina Institute di Pasadena in California ha pubblicato sulla rivista American Journal of Ophtalmology i risultati di un trattamento sperimentale fatto utilizzando cellule derivate dal cordone ombelicale umano (Palucorcel).

Le cellule sono state iniettate in diversi dosaggi sotto la retina in un solo occhio di 35 pazienti con atrofia geografica che interessava entrambi gli occhi.

Nel 17% dei soggetti si è avuto un distacco di retina, nel 37% dei pazienti si è osservata una perforazione della retina.

Per quanto riguarda l'efficacia sulla funzione visiva, a un anno di distanza si è osservato un guadagno di più di 10 lettere nel 34% degli occhi trattati e di più di 15 lettere nel 24% degli occhi trattati.

I ricercatori concludono che è necessario modificare e migliorare la tecnica chirurgica di somministrazione delle cellule e quindi fare uno studio clinico randomizzato per confermare i risultati osservati su questo piccolo campione.

... MA ATTENZIONE A CHI OFFRE CURE CON LE CELLULE STAMINALI SENZA AVER FATTO LE NECESSARIE SPERIMENTAZIONI PRECLINICHE

Sulla prestigiosa rivista New England Journal of Medicine è stato pubblicato un articolo che riporta i gravi danni alla vista insorti in pazienti a seguito di un trapianto di cosiddette "cellule staminali" autologhe ricavate dal grasso periombelicale e iniettate nel vitreo di pazienti con la forma atrofica di degenerazione maculare legata all'età.

Sono nate in questi anni molte cosiddette "Cliniche per le cure con le cellule staminali" che offrono trattamenti a base di cellule staminali derivate da vari tessuti del paziente per la cura di varie malattie degenerative.

Gli autori dell'articolo hanno avuto in cura i pazienti dopo il fallimentare trattamento che non solo non ha curato la maculopatia, ma ha reso ciechi o con un visus di 1/10 i soggetti trattati. Le complicazioni sono state emorragie retiniche, emorragie nel vitreo, aumento della pressione oculare.

È necessario porre molta attenzione prima di sottoporsi a trattamenti che pretendono di curare la distrofia retinica. Le associazioni di pazienti possono essere una fonte attendibile di informazioni grazie alla consulenza del comitato scientifico.

UN COLLIRIO PER LA FORMA ATROFICA DI DEGENERAZIONE MACULARE LEGATA ALL'ETÀ

Ricercatori giapponesi hanno pubblicato i risultati di una ricerca per valutare gli effetti sulla progressione della atrofia maculare e sul miglioramento della visione di un collirio a base di unoprostone isopropile in pazienti con degenerazione maculare legata all'età.
Lo studio è stato effettuato su 52 pazienti assegnati casualmente a ricevere per 54 settimane il collirio contenente il farmaco oppure il collirio contenente il placebo. Nei pazienti ai quali è stato somministrato il collirio l'area di atrofia retinica è aumentata del 21%, mentre nei pazienti che hanno ricevuto il placebo la zona di atrofia è aumentata del 111%.
Questa differenza è statisticamente significativa. Inoltre nei pazienti che hanno ricevuto il collirio contenenete il farmaco il visus è migliorato.
Il farmaco non ha determinato effetti collatrali. Gli autori concludono che il collirio a base di unoprostone isopropile è sicuro ed efficace nel ridurre la progressione dell'atrofia retinica nei pazienti con maculopatia legata all'età.

UNA NUOVA MOLECOLA CON FUNZIONE NEUROPROTETTIVA PER LA RETINA

Nelle distrofie retiniche la perdita della visione è conseguenza della perdita dei fotorecettori. Molecole neurotrofiche hanno la capacità di mantenere vitali le cellule del sistema nervoso, ad esempio i fotorecettori. Una di queste molecole si chiama "glial derived neurotrophyc factor" (GDNF) ed è prodotta dalle cellule mesenchimali della retina.
Una alternativa alla somministrazione dall'esterno di questo fattore di crescita è quella di indurre le cellule gliali della retina a produrre maggiori quantità di questo fattore protettivo.
Un gruppo di ricercatori dell'universita di Harvard ha pubblicato i risultati di uno studio nel quale hanno sommministrato nel vitreo di topi e ratti con distrofia retica ereditaria una piccola molecola chiamata GSK812.
Questa molecola è stata in grado di indurre un aumento della produzione del fattore di crescita GDNF ed è stata in grado di portare al mantenimento dei fotorecettori e preservare la funzione visiva.

BUONE NOTIZIE DAI FOTO-INTERRUTTORI

Ricercatori dell Università di Berkeley in California hanno descritto i risultati di un trattamento con una nuova molecola con attività di foto-interruttore in un modello animale di retinite pigmentosa. I foto-interruttori sono molecole in grado di reagire alla luce e creare una corrente elettrica.
Nella retina delle persone con distrofie retiniche ereditarie e con degenerazione atrofica della macula legata alla età la visione viene persa perché vengono a mancare le cellule della retina cioè i fotorecettori, che trasformano la luce in segnale elettrico.
Se si inserisce nelle cellule gangliari, un tipo di cellula che in genere rimane funzionante nella retina dei soggetti con distrofia retinica, una molecola in grado di trasformare il segnale

luminoso in segnale elettrico, è in teoria possibile ristabilire la funzione visiva.
Le molecole utilizzate sinora non potevano essere iniettate nel vitreo e reagivano a un tipo di luce molto diversa da quella presente di giorno. La nuova molecola denominata BENAQ può invece cessere iniettata nel vitreo e reagisce alla luce bianca simile a quella presente durante il giorno.
La sperimentazione fatta su un modello di topo con retinopatia pigmentosa ha dimostrato l'efficacia del trattamento e una persistenza dell'effetto per un mese dopo l'iniezione intravitreale.
Questa strategia di trattamento potrebbe essere utilizzata sia nei soggetti con retinopatia ereditaria, sia nei pazienti con la forma atrofica di degenerazione maculare legata all'età. ■

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 dichiarazone 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

Notizie dal mondo scientifico

Sperimentazione clinica per trattare i pazienti con amaurosi congenita di Leber causata da una particolare mutazione del gene CEP290

Il 28 aprile di quest'anno l'azienda ProQR Therapeutics ha annunciato che il farmaco denominato QR-110, avendo ottenuto la denominazione di farmaco orfano sia da parte dell'FDA negli Stati Uniti che dell'EMA in Europa, potrà essere sperimentato nei pazienti con amaurosi congenita di Leber causata da una particolare mutazione del gene CEP290.

L'amaurosi congenita di Leber è una distrofia retinica ereditaria che causa un grave problema della vista che si evidenzia sin dai primi mesi di età.

Questa malattia può essere causata da mutazioni in numerosi geni, uno dei quali è CEP290. L'amaurosi congenita di Leber causata da mutazioni del gene CEP290 è anche detta amaurosi congenita di Leber di tipo 10 (LCA10).

Il farmaco QR-110 è costituito da una breve molecola di RNA disegnata in modo da unirsi in modo specifico alla copia di pre-RNA derivato dal gene CEP290 che porta la mutazione p.Cys998X.

Questa mutazione determina la produzione di una proteina alterata perché più breve del normale che non può quindi svolgere il suo ruolo. L'interazione fra il farmaco e l'RNA alterato è in grado di ristabilire la produzione di una proteina normale. La mutazione p.Cys998X è la più comune fra quelle rilevate nel gene CEP290 (il 20% circa dei pazienti con amaurosi congenita di Leber causata da mutazioni del gene CEP290 ha questa mutazione), è frequente in particolare nei pazienti di origine nord europea mentre è più rara in Italia e in Spagna e si ritiene pertanto che si sia originata proprio nell'Europa del Nord alcuni centinaia di anni fa. Si ritiene che in occidente vi siano circa 2.000 persone con amaurosi congenita di Leber causata da questa specifica mutazione.

La sperimentazione denominata PQ-110-001 sarà di fase 1 e 2, durerà un anno e avrà lo scopo di valutare la sicurezza, la tollerabilità, la farmacocinetica e l'efficacia di multiple somministrazioni e di diversi dosaggi del farmaco e coinvolgerà 6 pazienti di età maggiore di 18 anni e 6 pazienti di età compresa fra 6 e 17 anni che abbiano l'amaurosi congenita di Leber causata da mutazioni del gene CEP290 e nei quali almeno una delle mutazioni sia p.Cys998X.

Si prevede che i primi risultati saranno disponibili nel 2018. Il farmaco sarà iniettato nel vitreo, in uno solo dei due occhi, ogni tre mesi per una anno per

un totale di quattro iniezioni. L'occhio non trattato fungerà da controllo, cioè servirà per verificare una eventuale differenza fra trattamento e non trattamento.
La sperimentazione avverrà in tre centri ubicati negli Stati Uniti e in Europa, scelti fra quelli con maggiore esperienza nelle distrofie retiniche ereditaria. Gli obbiettivi principali della sperimentazione saranno la sicurezza e la tollerabilità del farmaco. Fra gli obbiettivi secondari vi sarà la valutazione dell' effetto sulla funzione visiva, valutato con il campo visivo, con test di mobilità, con il riflesso pupillare e con la stabilità nella fissazione. Saranno anche valutati la struttura retinica con l'OCT e la qualità della vita dei pazienti.
Trattandosi di una sperimentazione di fase 1 e 2 è necessario essere prudenti e non creare false aspettative.
Attendiamo quindi i risultati che dovrebbero essere disponibili fra un anno circa.
La azienda ProQR ha in programma anche trattamenti per la sindrome di Usher, per la distrofia endoteliale corneale di Fuchs e fra le malattie non oculari per la fibrosi cistica e per l'epidermolisi bollosa distrofica. ■

Retina Risponde!

Retina Italia onlus apre la nuova rubrica "Il medico risponde".

La Dott.ssa Marchese, genetista e il Dott. Colombo, oculista, medici del nostro comitato scientifico risponderanno alle vostre domande.
Le risposte dei medici saranno pubblicate sul sito quanto prima a beneficio di tutti, sia in formato testo che in audio/video.

Potete inviare fin d'ora le vostre domande a:

ilmedicorisponde@retinaitalia.org

DICHIARAZIONE DEI REDDITI 2017

Dona il tuo 5X1000 a RETINA ITALIA ONLUS, Associazione Nazionale per la lotta alle distrofie retiniche ereditarie; ci aiuterai a moltiplicare il nostro impegno verso la ricerca scientifica per individuare le possibili terapie per queste invalidanti patologie.

Perché donare a Retina Italia?

Perché è un'associazione che viene gestita da persone affette da patologie retiniche ed opera a favore di tutti coloro che vivono questa terribile situazione. Scopo principale dell'Associazione è quello di seguire, stimolare, contribuire e partecipare alla ricerca scientifica nel campo delle distrofie retiniche ereditarie, senza sottovalutare l'attività di prima consulenza in ambito medico-scientifico, psicologico, normativo ed informativo alle persone con disabilità visiva.

In Italia esistono 1.500.000 ipovedenti e circa 300.000 ciechi, molti di loro lo sono diventati a causa di malattie ereditarie della retina.

Il nostro OBIETTIVO è far sì che questo numero diminuisca grazie all'impegno di tutti noi e al tuo contributo che (in questo caso), non costa nulla.
Aiutaci a far crescere la nostra associazione, e a sostenere le persone con disabilità visiva, inserisci il nostro

CODICE FISCALE 96243110580 SU MODULO CUD, 730 O UNICO;

la tua firma è fondamentale, per le persone che attendono una cura. GRAZIE!

IMPORTANTE!

Se non hai l'obbligo di presentare la dichiarazione dei redditi, per destinare il 5 per Mille, potrai comunque consegnare il modello CUD, appositamente compilato, presso qualunque patronato.

RETINA ITALIA ONLUS

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
(mercoledì dalle 9,00 alle 12,00)
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

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

Segnatevi questo evento!!

La professoressa Francesca Simonelli organizza

VII CONGRESSO DELLA SOCIETÀ ITALIANA DI OFTALMOLOGIA GENETICA (SIOG)
"La Rete Europea per l'innovazione nella diagnosi e terapia delle malattie oculari rare"

Centro Congressi Federico II - San Marcellino, Napoli, 20 e 21 ottobre 2017

Per informazioni e iscrizioni potete telefonare al numero 02.6691744.

Nel prossimo numero di Lumen e attraverso il sito e la news letter, vi daremo ulteriori notizie e il programma delle due giornate.

Ingresso libero sino ad esaurimento posti.

RINGRAZIAMENTI

La nostra profonda riconoscenza alle famiglie che, a ricordo dei loro cari, hanno promosso una donazione in favore di Retina Italia onlus, il cui importo sarà interamente devoluto alla ricerca scientifica.

Ringraziamo le persone e le organizzazioni che, nell'ambito della loro attività, hanno raccolto fondi da destinare alla nostra associazione.

Infine la nostra gratitudine va a tutti coloro che ci hanno aiutato e sostenuto, che hanno contribuito a far crescere Retina Italia onlus, con il loro lavoro e il loro impegno.

E naturalmente un grazie speciale a tutti i nostri soci!

Il Consiglio Direttivo Nazionale