

# 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 75 - I trimestre 2018

<b>Editoriale</b>	<b>4</b>
Mezzo secolo di Carlo Parolini	
<b>Notizie dall'Associazione</b>	<b>5</b>
Assemblea ordinaria dei Soci e Convegno Scientifico	5
Convocazione Assemblea ordinaria dei soci di Retina Italia onlus	6
Candidati al Consiglio Direttivo Nazionale di Retina Italia onlus	7
Cosa si è detto al Convegno di Torino	8
Il Medico risponde	10
<b>Notizie dal Mondo Scientifico</b>	<b>11</b>
a cura della dott.ssa Cristiana Marchese	
La terapia genica per le distrofie retiniche ereditarie (dott.ssa Anna Paola Salvetti)	11
Primo impianto di protesi sottoretinica in Italia	14
Retinite pigmentosa: l'impianto subretinale potrebbe migliorare le prestazioni visive	16
Un nuovo farmaco potrebbe prevenire la cecità causata da una malattia dell'occhio ereditaria	17
La FDA approva Luxturna per il trattamento di RPE65	18
Terapie	20
<b>Notizie in breve</b>	<b>27</b>
Aggiorniamo "iMove", l'applicazione per l'orientamento e mobilità	27

**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

La Testata LUMEN nel 2017 ha ricevuto finanziamenti pubblici.

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

# MEZZO SECOLO

*di Carlo Parolini*

Arriva il tempo in cui l'insofferenza per l'autorità e il potere diventa rivolta. Sono ovviamente i giovani che prendono posizione per primi e partecipano a questa nuova ondata, che rivoluzionerà molti aspetti della vita pratica di tutti.

Non a caso, movimenti di tipo rivoluzionario nascono soprattutto nei campus universitari: nella fattispecie, in misura maggiore e prioritaria, in Francia e anche negli Stati Uniti. Per l'appunto in questi paesi si sono avuti già, tra la fine degli anni 50 e gli inizi degli anni 60, grandi idee, movimenti artistici che in realtà esprimevano una censura netta verso il passato e verso tutto quanto era considerato superato: ovviamente mi riferisco ai grandi geni che si esprimevano negli Stati Uniti, sia nella pittura che nelle arti figurative ad esempio Andy Warhol, e anche nella musica, parliamo non solo di Bob Dylan, ma anche dei suoi precursori, nonché per quanto riguarda la scrittura: si tratta di Lawrence Ferlinghetti e altri autori che ovviamente si riferisco-

no ai grandi principi della raccolta di spunti dalla strada: in particolare mi riferisco a Jack Kerouac e a quel gruppo che poi si è connotato con la denominazione di movimento Beatnik, termine coniato con un suffisso di voce russa preceduto dalla voce inglese Beat. A questo proposito è opportuno ricordare e chi ha trasmesso in lingua italiana tutto quanto è stato prodotto su questa linea è la nostra Fernanda Pivano.

Siamo di fronte a una svolta globale non solo delle attività umane ma anche del pensiero che poi negli anni successivi, è sfociato a miglioramenti della vita pratica e nella prassi politica religiosa.

Tutto quanto è successo nel '68, ci fa ancora una volta riflettere sulla considerazione che noi in realtà siamo gli esiti della rivoluzione francese (Illuminismo) e delle filosofie connaturate ad essa. Nonostante i tempi attuali appaiano oscuri e incerti, non è tuttavia pensabile che non ci possano essere nella futuro, non prevedibile nei tempi, svolte apocalittiche. ■

Notizie dall'associazione

## **Assemblea ordinaria dei Soci e Convegno Scientifico**

di Assia Andrao

**Nella giornata di sabato 14 Aprile 2018 si svolgerà l'Assemblea annuale dei soci, a Roma e in contemporanea in collegamento con Milano. Pubblichiamo nelle pagine successive la convocazione ufficiale.**

**Quest'anno si svolgeranno, come previsto, le elezioni del nuovo Consiglio Direttivo, di cui troverete, qui di seguito, la lista dei candidati.**

**Chi non potesse partecipare potrà delegare un altro socio**

**consegnandogli la delega firmata o inviandola via fax al numero 02.67070824 o via e-mail [info@retinaitalia.org](mailto:info@retinaitalia.org).**

**Come di consueto, nella mattinata e nel primo pomeriggio si svolgerà il Convegno Scientifico annuale, dove interverranno i medici del nostro Comitato Scientifico Nazionale.**

**Il programma definitivo sarà pubblicato e inviato appena possibile. ■**

**Per ogni altra informazione chiamare i numeri  
026691744 - 0267070825 - 0558951998  
oppure scrivi a [info@retinaitalia.org](mailto:info@retinaitalia.org)**



Associazione Nazionale per la lotta alle distrofie retiniche

Milano, 8 Marzo 2018

*A tutti gli Associati – Loro sedi*

**Convocazione Assemblea ordinaria dei soci di Retina Italia onlus**

Nel giorno **14 Aprile 2018** alle ore 5.00 in prima convocazione e **alle ore 15.00 in seconda convocazione a ROMA** – Hotel Royal Santina Via Marsala 26.

e contemporaneamente a

- **Milano**: Hotel Berna, via Napo Torriani, 24

**è convocata l'assemblea Ordinaria dei soci di Retina Italia onlus con il seguente ordine del giorno:**

1. Nomina Presidente e Segretario dell'Assemblea
2. Nomina seggio elettorale.
4. Rinnovo cariche sociali
5. Relazione del Presidente sulle attività svolte.
6. Approvazione Bilancio al 31/12/2017
7. Presentazione piano programmatico e proposte attività per l'anno 2018
- 8 . Approvazione bilancio di previsione anno 2018.
10. Varie ed eventuali.

La chiusura dei lavori è prevista per le ore 17.00

Il presidente  
Assia Andrao

---

**DELEGA**

Io sottoscritto \_\_\_\_\_ delego il Signor \_\_\_\_\_

a rappresentarmi all'Assemblea di Retina Italia onlus del giorno 14 Aprile 2018 dando sin d'ora per rato e valido quanto egli deciderà in mia vece.

\_\_\_\_\_  
(data)

\_\_\_\_\_  
(firma)

Notizie dall'associazione

## Candidati al Consiglio Direttivo Nazionale di Retina Italia onlus

COGNOME	NOME	Anno Nascita	LUOGO DI RESIDENZA	CURRICULUM VITAE
<b>ANDRAO</b>	Assia	1951	Milano	Presidente Retina Italia, già consigliere e giunta nazionale di FISH (Fed. It. Superamento Handicap),
<b>BORGONOV</b>	Elio	1945	Milano	Già Presidente RP Italia Lombardia, docente Univ. Bocconi di MI, svolge attività di relazione con enti e autorità pubbliche e istituzionali nel settore sanitario.
<b>DE LUCIA</b>	Antonietta	1940	Napoli	Insegnante, ora in pensione socia da molti anni
<b>DI PIERRO</b>	Donato	1977	Imola	Protagonista di "scarpinare per la ricerca", traversata del centritalia a piedi per far conoscere le distrofie retiniche; autore e redattore di un blog divulgativo.
<b>FORNACIARI</b>	Giovanni	1963	Roma	Dal 1986 impegnato in AIRPI Lazio, già presidente di Retina Italia dal 2000 al 2002, per la sua attività di pubblicista realizza eventi di informazione e a sostegno delle distrofie retiniche.
<b>MONDOLFO De Benedetti</b>	Carla Romana	1939	Milano	Tesoriere Retina Italia onlus, già presidente ANS (ass. Naz. Subvedenti), revisore dei conti Ledha, ha voluto e creato il "Servizio Tommaso" una ausilioteca al servizio delle persone con disabilità visiva.
<b>RABITO</b>	Roberto	1968	Lugo di Vicenza	Consigliere Retina Italia onlus, già presidente RP Triveneto, architetto e per la sua professione si occupa anche di universal-design e barriere architettoniche sensoriali.
<b>RIZZO</b>	Renato	1946	Padova	Già responsabile CGIL Nazionale per la ricerca e l'innovazione, dirigente SIE ( Soc. Italiana Ergonomia), Consulente commissione U.E. per progetti di ricerca e sviluppo scientifico e tecnologico.
<b>VANNINI</b>	Simone	1964	Campi Bisenzio	Vice Presidente Retina Italia, già consigliere e delegato FISH nazionale, ha fatto parte del CD di alcune ass.ni di persone con disabilità

Notizie dall'associazione

## Cosa si è detto al Convegno di Torino

di Assia Andrao

Il 17 febbraio si è svolto il convegno organizzato dall'associazione Retina Italia e dall'UICI (Unione Italiana Ciechi e Ipovedenti) di Torino.

L'incontro aveva per titolo "Distrofie retiniche: i passi della ricerca per una soluzione futura. Le norme, i servizi e gli aiuti per vivere oggi".

Dopo il saluto del Dott. Marco Giusta, assessore alle politiche sociali del Comune di Torino sono iniziati i lavori congressuali.

La prima parte è stata dedicata in particolare all'aspetto clinico e genetico delle distrofie retiniche e approcci terapeutici.

Il dott. Bruno Oldani Direttore responsabile della SC Oculistica del Mauriziano ha espresso in maniera

esaustiva la panoramica riguardante i vari problemi derivanti dalla Degenerazione Maculare, e il Dott. Mario Vanzetti, oculista del Mauriziano, con la sua relazione ha posto l'attenzione sulle modalità e necessità di una diagnosi clinica attraverso i più moderni e innovativi strumenti tecnologici.

La prima sessione è proseguita poi con l'intervento della Dott.ssa Cristiana Marchese, che ci ha introdotto nel tema complesso dei test genetici e della terapia genica e optogenetica, con attenzione alle forme sindromiche in particolare alla Sindrome di Usher.

Il tema della ipoacusia e sordità in presenza delle distrofie retiniche è stato ripreso e approfondito dal dott.



Fernando Mancini, che ha illustrato anche molte possibilità di intervento, mentre la dott.ssa Irene Chianale, sempre su questo tema, ha illustrato in maniera esaustiva come la tecnologia ci viene in aiuto per la comunicazione verbale.

La seconda sessione dedicata alle "Norme, Servizi, Aiuti Per Vivere Oggi", è stata aperta dall'Avv. Franco Lepore che ha fatto una panoramica delle norme nazionali e internazionali che oggi sono di riferimento per la disabilità visiva.

Argomento di alto interesse è stato quello esposto dalla dott.ssa Silvia Lova riguardante l'importanza della riabilitazione visiva, considerando i molti aspetti oggettivi e soggettivi della situazione di ipovisione e cecità.

Le nuove tecnologie al servizio delle



persone con disabilità visiva sono state illustrate dal Dott. Alessio Lenzi, a conclusione della giornata.

L'evento ha avuto un grande successo di pubblico, i relatori, presenti sino alla conclusione dei lavori, hanno risposto alle numerose domande dei presenti. ■

Potrete trovare tutti i video delle relazioni sul sito di Retina Italia

<http://www.retinaitalia.org/video-del-convegno/>

oppure :

Dott. Oldani : <https://youtu.be/SSV2hEb5IzE>

Dott. Vanzetti : <https://youtu.be/I2O4cHaHhr0>

Dott.ssa Marchese: <https://youtu.be/9nYIbrFTkug>

Dott. Mancini e

Dott.ssa Chianale: <https://youtu.be/xQDqWLn62Ck>

Avv. Lepore: <https://youtu.be/hb-LhcUkoF0>

Dott.ssa Lova: <https://youtu.be/MioFmGPLFwk>

Dott. Lanzi: <https://youtu.be/ezjAUiMriKU>

Domande e risposte: <https://youtu.be/Rph97ns9Kqk>



Notizie dall'associazione

## Il Medico risponde

Redazione Lumen

Retina Italia onlus ha aperto una nuova finestra d'informazione medico scientifica, con la speranza di dare un nuovo contributo alle persone con distrofie retiniche e alle loro famiglie. Abbiamo raccolto tutte le numerose domande pervenuteci e chiesto al Dott. Leonardo Colombo e alla Dott.ssa Marchese di rispondere, attraverso dei video.

I medici hanno dato subito il loro appoggio a questa nostra nuova iniziativa.

Molte domande sono comuni e quindi sono state unificate. I video sono pubblicati sul sito [www.retina.org](http://www.retina.org) e sulla pagina facebook di Retina Italia onlus. ■

**Per accedere direttamente ai video ecco il link :  
<http://www.retinaitalia.org/il-medico-risponde-2/>**

Attendiamo quindi le vostre domande, scrivete a:  
[ilmedicorisponde@retinaitalia.org](mailto:ilmedicorisponde@retinaitalia.org)  
oppure telefonate al numero 026691744

### ***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](mailto:ilmedicorisponde@retinaitalia.org)

Notizie dal mondo scientifico

# La terapia genica per le distrofie retiniche ereditarie

A cura della Dott.ssa Anna Paola Salvetti

Le distrofie retiniche ereditarie rappresentano un gruppo molto eterogeneo di malattie con diverse modalità di ereditarietà e di manifestazioni cliniche e sono diventate la principale causa di cecità in pazienti in età lavorativa.

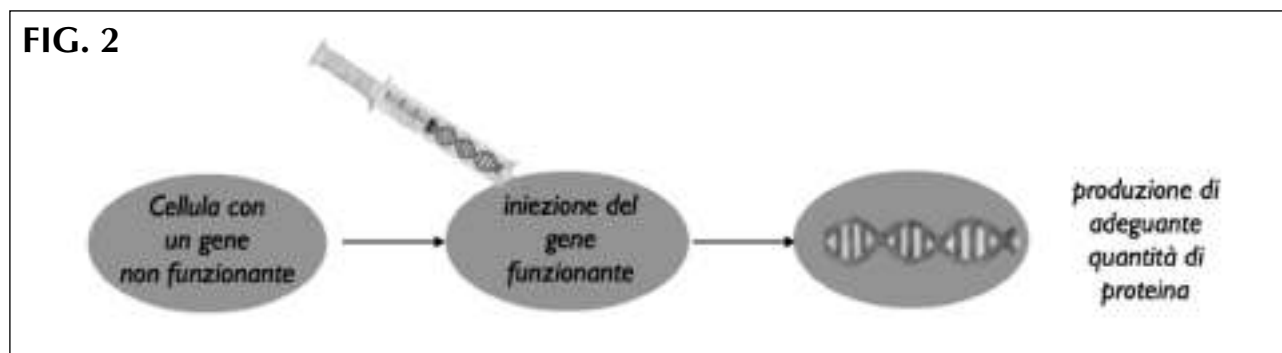
Fino ad oggi più di 200 geni sono stati identificati come cause di distrofie retiniche. Nella maggior parte dei casi questi geni codificano per proteine presenti a livello dei fotorecettori e dell'epitelio pigmentato della retina. Questi due strati retinici sono infatti i siti primari di degenerazione a causa del loro ruolo chiave nel ciclo visivo.

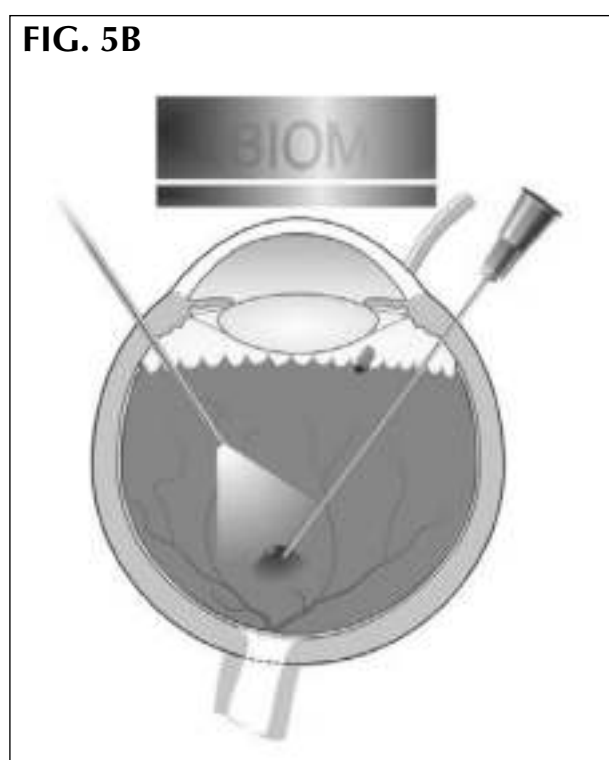
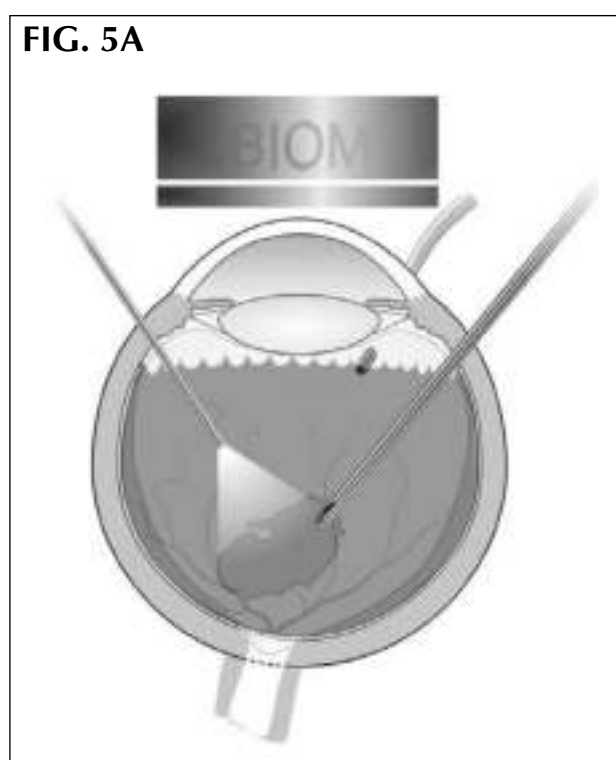
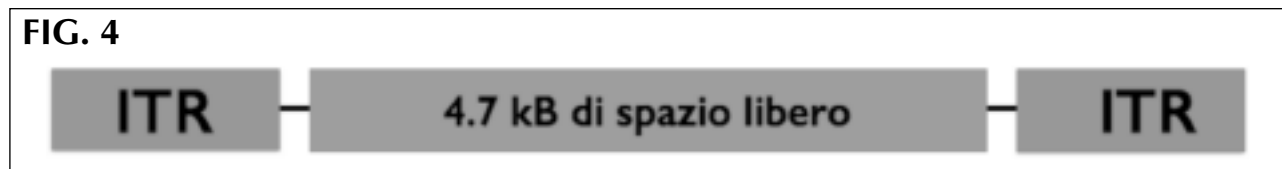
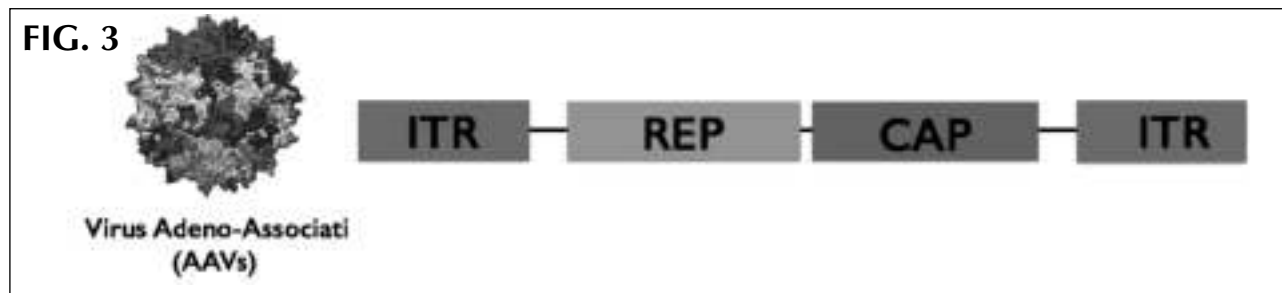
Una variazione nella sequenza genetica di questi geni blocca la normale trascrizione del gene, ovvero impedisce la produzione della

corrispondente proteina, che di conseguenza può essere o anomala o prodotta in quantità insufficiente al normale funzionamento della cellula (Fig.1).

L'idea alla base della terapia genica è quella di portare una copia perfettamente funzionante del gene all'interno della cellula, in modo da riportare l'espressione genica e la conseguente produzione della proteina associata a livelli normali (Fig.2).

La domanda a questo punto è: come possiamo veicolare il gene difettivo all'interno delle cellule? Lo possiamo fare usando dei vettori virali Adeno-associati (AAV). Questi vettori sono piccoli virus che non causano malattie nell'uomo e che, opportunamente modificati, hanno la capacità di





veicolare e rilasciare geni nelle cellule bersaglio.

Se andiamo a rimuovere i geni REP e CAP dei virus, deputati rispettivamente alla produzione delle proteine di replicazione del virus e del capside virale, possiamo ottenere uno spazio “vuoto” di circa 4.7 kB all’interno del capside virale in cui mettere i nostri geni di interesse (Fig.3).

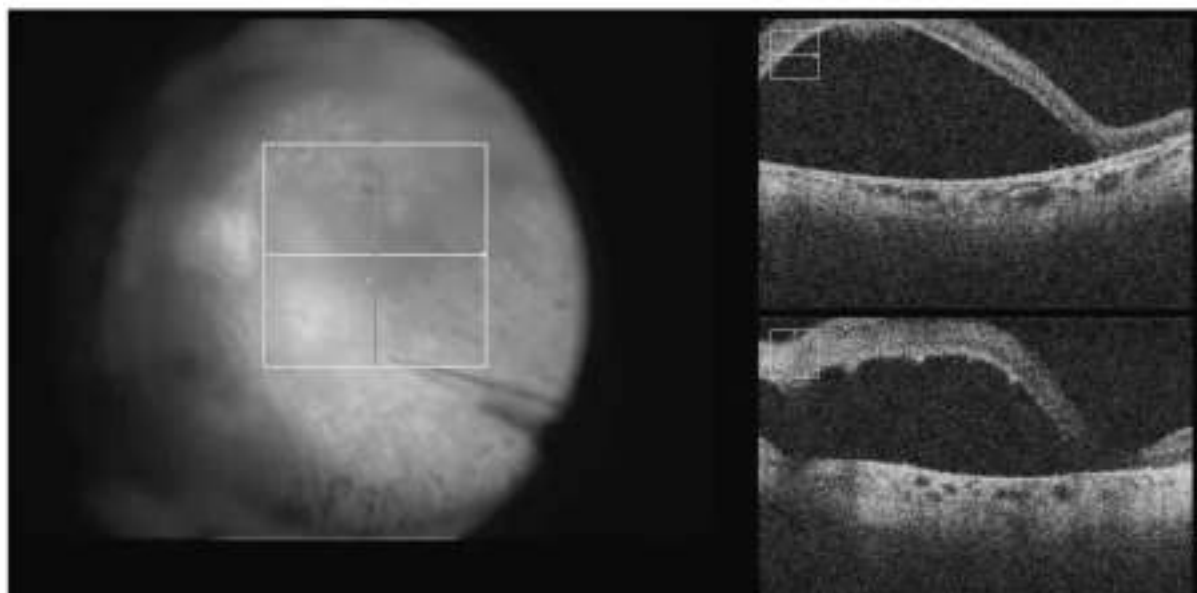
Quindi, al momento, possiamo trattare con questo approccio solo le patologie che sono causate da una mutazione in

un singolo gene e che sia di dimensioni inferiori a 4.7 kB (Fig.4).

Questa tecnologia ha mostrato risultati promettenti in diversi Clinical Trials, come quello per l’Amaurosi Congenita di Leber causata da una mutazione nel gene RPE65, la retinite pigmentosa di tipo recessivo causata da una mutazione nel gene MERTK, la coroideremia e in altri trials che sono ancora ongoing (in corso).

L’occhio è un organo ideale per la terapia genica. Innanzitutto è un sito

FIG. 6



immunologicamente privilegiato, il che significa che ci aspettiamo un minor rischio “di rigetto”.

È un mezzo ottico per cui possiamo vedere esattamente al suo interno tutte le fasi della chirurgia e raggiungere chirurgicamente il nostro sito bersaglio. Inoltre, gli effetti del trattamento possono essere visualizzati e seguiti nel tempo grazie alle tecnologie a nostra disposizione, come per esempio con gli OCT Spectral Domain.

Infine, l’occhio controlaterale può essere usato come controllo per monitorare l’efficacia della terapia.

Il vettore virale viene rilasciato con un’iniezione sottoretinica.

Inizialmente si esegue una vitrectomia centrale, poi il vettore viene rilasciato in due passaggi.

Con l’ausilio di una canula 41 G, la retina viene lentamente sollevata con della soluzione salina (Fig.5) (A).

Una volta che la retina è distaccata dall’epitelio pigmentato retinico, si inietta il vettore virale che arriverà in diretto contatto con il nostro tessuto bersaglio, i fotorecettori e le cellule dell’epitelio pigmentato della retina (Fig.5) (B). La precisione chirurgica è ulteriormente incrementata dall’uso di OCT intraoperatori che ci permettono di monitorare scrupolosamente tutti i passaggi della chirurgia (Fig.6).

Già il giorno dopo la retina si riappiana e tutti i pazienti operati finora hanno recuperato entro una settimana /un mese la visione che avevano prima dell’intervento.

Nelle prossime edizioni parleremo dei risultati dei vari *trials* pubblicati finora.

A cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

# Primo impianto di protesi sottoretinica in Italia

Notizie dal mondo scientifico

Un'altra possibilità per le persone con distrofie retiniche, dopo gli impianti epiretinici ArgusII di Second Sight, applicati con successo a molti pazienti nei centri italiani di Pisa, Firenze ospedale di Careggi, Ospedale di Camposampiero e Milano: Ospedale San Paolo. All'Ospedale San Raffaele di Milano è stato applicato un impianto sottoretinico ad una signora non vedente a causa della Retinite Pigmentosa.

Abbiamo sentito al telefono il Dott. Marco Codenotti, che ha effettuato l'intervento di impianto di protesi sottoretinica, e ci ha confermato l'ottimo risultato chirurgico, se pur molto complesso, per l'inserimento del microchip al disotto della retina. Fra tre settimane il microchip sarà attivato e dopo la paziente potrà imparare di nuovo a vedere luci ed ombre.

Facciamo i nostri complimenti al Dott. Marco Codenotti che ha voluto fortemente aprire questa opportunità anche in Italia, per le persone con una patologia rara e senza terapia quale la Retinite Pigmentosa.

Qui di seguito l'articolo sul tema apparso su "La Repubblica" del 05-02-2018 con il titolo *Primo impianto di retina artificiale in Italia* scritto da Valeria Pini.

L'intervento su una donna non vedente all'Irccs Ospedale San Raffaele di

Milano. I medici: "La paziente potrebbe tornare a vedere luci ed ombre".

MILANO. Per la prima volta in Italia è stato eseguito l'impianto di una protesi sottoretinica - un vero e proprio modello di retina artificiale - in una donna non vedente. Il delicatissimo intervento è stato condotto dagli specialisti in chirurgia vitreoretinica e oftalmoplastica dell'Unità di Oculistica dell'Irccs Ospedale San Raffaele di Milano, diretta dal professor Francesco Maria Bandello.

La paziente sta bene ed è stata dimessa dall'ospedale.

Ora è in attesa dell'accensione del microchip che stimolerà gradualmente la retina, consentendole, come sperano i medici di reimparare a vedere. Il dispositivo è un microchip di circa 3 millimetri e 1.600 sensori. È destinato a persone che hanno perso la vista durante l'età adulta a causa di gravi malattie genetiche della retina, come la retinite pigmentosa, può ripristinare la percezione della luce e delle sagome di alcuni oggetti e/o persone circostanti. Si tratta del sistema di visione artificiale in assoluto più evoluto al mondo, che può restituire una visione indipendente da supporti esterni, come telecamere o occhiali.

Il microchip, che si chiama Alpha AMS, è prodotto dalla compagnia tedesca Retina Implant.

COME FUNZIONA.

Per funzionare questo impianto agisce

sui fotorecettori della retina, cioè le cellule specializzate (i coni e bastoncelli) deputate a tradurre la luce in segnali bioelettrici che arrivano al cervello attraverso il nervo ottico. I fotorecettori ormai non più funzionanti vengono sostituiti da un fotodiodo, un microscopico apparato elettronico in grado di trasformare la luce in uno stimolo elettrico. Il microchip viene inserito al di sotto della retina, in corrispondenza della macula, in modo da stimolare il circuito nervoso che naturalmente collega l'occhio al cervello: in questo modo si sostituisce all'attività delle cellule non più in grado di fare il loro lavoro.

#### L'INTERVENTO.

L'intervento è durato quasi 11 ore ed è stato eseguito da un'équipe diretta dal dottor Marco Codenotti – responsabile del servizio di Chirurgia vitreo-retinica dell'Irccs Ospedale San Raffaele – che ha collaborato, per la parte extra-oculare, con il dottor Antonio Giordano Resti, responsabile del servizio di Chirurgia oftalmo-plastica dello stesso ospedale.

“Dopo l'intervento ci aspettiamo una stimolazione retinica che gradualmente potrà portare la paziente a reimparare a vedere - spiega Codenotti, -. Operazioni chirurgiche di questo tipo possono essere eseguite con successo solo su pazienti che in passato sono state 'vedenti' per almeno 10 anni. Solo così il paziente può 'reimparare' gradualmente a vedere. L'intervento è stato il più complicato che abbia mai eseguito. Ogni passo è fondamentale e delicato e la riuscita dell'intervento può essere compromessa da un momento all'altro. L'aver visto il

microchip posizionato correttamente è stato per me una grandissima emozione, un sogno realizzato”.

Il microchip è stato inserito al di sotto della retina, mentre il circuito di collegamento che lo unisce all'amplificatore del segnale elettrico è stato posizionato dietro all'orecchio, nella regione retro-auricolare, sotto la pelle. Attualmente questo nuovo modello di protesi sotto-retinica (Alpha AMS), di fabbricazione tedesca, è stato impiantato solo in pochissimi pazienti ed esclusivamente in due centri europei. Il 20 gennaio 2018 è stato eseguito il primo impianto italiano, al San Raffaele. La paziente, una donna di 50 anni, è affetta sin dalla giovane età da retinite pigmentosa, una malattia genetica dell'occhio che provoca la graduale riduzione della vista: i primi sintomi sono iniziati durante l'adolescenza e in seguito la visione si è gradualmente ridotta fino a esaurirsi totalmente. “La donna aveva 25 anni quando ha perso completamente la vista - spiega ancora Codenotti - Fra il 22 e il 23 febbraio il microchip verrà acceso e la retina potrà tornare a essere stimolata. Verrà 'riattivato' il circuito nervoso che collega l'occhio al cervello.

E, se tutto andrà bene, la paziente da una situazione di buio totale in cui si trova ora, potrà tornare a vedere forme, luci e ombre. Ma l'esito dell'intervento dipende da paziente a paziente”.

In precedenza questo stesso intervento è stato eseguito su una decina di persone nel mondo: a Oxford, a Tubingen e a Singapore. ■

Notizie dal mondo scientifico

# Retinite pigmentosa: l'impianto subretinale potrebbe migliorare le prestazioni visive

Press-IN anno X / n. 135

I soggetti con retinite pigmentosa (RP) in fase molto avanzata possono migliorare la loro vista per circa due anni con l'impianto subretinale.

È quanto sostiene il prof. Thomas L. Edwards, dell'Università di Oxford, che ha eseguito l'intervento in sei soggetti con retinite pigmentosa.

Chirurgicamente, l'impianto è stato posto nell'occhio in peggiori condizioni dei partecipanti con discreto successo; i pazienti sono stati sottoposti a numerosi test della visione nei 12 mesi successivi all'intervento.

“Nel campo delle protesi elettroniche retiniche si stanno compiendo grandi progressi e registriamo un parziale ripristino della funzione visiva nei pazienti affetti da una retinite pigmentosa allo stadio finale.

Nel nostro studio sono stati arruolati

pazienti gravi per i quali fino a poco tempo non si aveva a disposizione alcun trattamento efficace”, dichiara Edwards. L'impianto è riuscito in quasi tutti i partecipanti, che hanno potuto riacquistare la visione temporale e localizzare la provenienza della luce; in un caso questo non è avvenuto per problemi legati a danni dello stesso impianto. L'impianto subretinale di seconda generazione è in grado di far guadagnare un certo vantaggio visivo ai pazienti che hanno una funzione retinica residua. Edwards e il suo team hanno trattato in tutto 21 pazienti con questo tipo di impianto. Il passo successivo sarà quello di monitorare nel tempo questi casi per valutare il funzionamento del dispositivo nel lungo termine. Lo studio è stato pubblicato su *Ophthalmology*. ■

Notizie dal mondo scientifico

# Un nuovo farmaco potrebbe prevenire la cecità causata da una malattia dell'occhio ereditaria

Genetic News

Un nuovo farmaco che potrebbe aiutare a prevenire la perdita della vista causata da una condizione attualmente non trattabile è stato sperimentato per la prima volta nel Regno Unito.

La malattia di Stargardt, nota anche come distrofia maculare di Stargardt, colpisce l'area della retina chiamata macula e causa una riduzione della visione centrale. È la forma più comune di degenerazione maculare giovanile e colpisce circa uno su 10.000 bambini che soffrono di un graduale declino della vista che porta alla cecità in età adulta.

Al momento non è disponibile alcun trattamento, con i pazienti consigliati di evitare l'esposizione a luce intensa e indossare occhiali da sole per cercare di rallentare la progressione della malattia.

Il professor Andrew Lotery, un oculista consulente presso l'University Hospital Southampton, NHS Foundation Trust, è a capo della partecipazione del Regno Unito a uno studio da 5 milioni di sterline sul farmaco remofuscin con i colleghi nei centri dei Paesi Bassi, Italia, Germania e Norvegia.

Il farmaco, che viene assunto per via orale, rimuove i depositi lipidici o grassi, noti come lipofusina, che si accumulano nella parte posteriore

dell'occhio. Lotery ha dichiarato: "Questa malattia è una delle forme più comuni di malattia ereditaria della retina e si traduce in perdita progressiva della vista attraverso l'adolescenza e nell'età adulta. Non esiste un trattamento approvato disponibile per Stargardt, quindi siamo molto entusiasti dell'opportunità di testare la remofusina e offrire a questi pazienti la speranza che potremmo essere in grado di fermare la progressione della condizione."

Il professor Carel Hoyng, specialista in malattie retiniche ereditarie presso il Radboud University Medical Center nei Paesi Bassi, ha dichiarato: "Il potenziale di questo farmaco va oltre gli approcci esistenti.

"Finora il tentativo è stato quello di mantenere i livelli di lipofusina uguali ma è stato dimostrato che la remofusina rimuove effettivamente la lipofusina esistente in modelli pre-clinici e ciò può comportare un significativo beneficio per il paziente". Lo studio ha ricevuto finanziamenti dal programma H2020 della Commissione europea, mentre il lavoro del Prof Lotery a Southampton è supportato dall'organizzazione benefica Gift of Sight, istituita nel 2004 per raccogliere fondi per la ricerca sul trattamento di complesse malattie degli occhi. ■



Notizie dal mondo scientifico

## La FDA approva Luxturna per il trattamento di RPE65

A cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

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

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

Il gene RPE65 fornisce istruzioni per la creazione di un enzima (cioè una proteina che facilita le reazioni chimiche) che è essenziale per la visione normale. Le mutazioni nel gene RPE65 portano a livelli ridotti o assenti di attività dell'enzima, bloccando il ciclo visivo e causando una compromissione della visione. Individui con distrofia retinica associata alla mutazione di entrambe le copie del gene RPE65 hanno un progressivo e in genere precoce deterioramento della vista.

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

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

Il trattamento sarà disponibile, almeno negli Stati Uniti, a partire dalla fine del primo quadrimestre 2018 in centri selezionati che abbiano la competenza necessaria per eseguire iniezioni sottoretiniche.

Come per tutti i trattamenti sono possibili effetti collaterali.

Il 24 gennaio 2018 la azienda Spark Therapeutics ha comunicato di aver stretto un accordo con l'azienda farmaceutica Novartis per la produzione e la commercializzazione del voretigene neparvovec-ryzl in Europa e in altri paesi ad eccezione degli Stati Uniti, ove la Spark manterrà l'esclusiva della produzione e della vendita.

È stata scelta la Novartis per sfruttare le infrastrutture e l'esperienza che la Novartis ha in campo oftalmologico al di fuori degli stati Uniti. La Spark manterrà il compito di richiedere l'approvazione anche in Europa del

farmaco. Il voretigene neparvovec-ryzil è un vettore virale per la terapia genica delle persone con distrofia retinica causata dalla presenza di mutazione su entrambe le copie del gene RPE65.

Il farmaco, che negli Stati Uniti ha il nome commerciale LUXTURNA TM, è stato recentemente approvato dalla autorità regolatrice degli Stati Uniti (FDA) per la messa in commercio.

Il trattamento ha un costo molto elevato e consiste di una unica somministrazione che può essere eseguita solo in centri di altissima specializzazione. ■

## ***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](mailto:info@retinaitalia.org)**

Notizie dal mondo scientifico

## Terapie

A cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

### *Terapia genica nella neuropatia ottica ereditaria di Leber*

La industria biofarmaceutica GenSight Biologics ha reso noti i risultati a lungo termine della terapia genica per la neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON). I pazienti sono stati seguiti per 30 mesi nel corso di una sperimentazione di fase I/II con terapia genica: il trattamento denominato GS010 è consistito in una singola iniezione nel vitreo di un vettore virale (AAV2) che veicolava una copia normale del gene mitocondriale ND4. I pazienti trattati avevano perso la vista da non più di due anni. Dopo l'iniezione si è avuta la produzione della proteina codificata dal gene ND4 e un miglioramento significativo e stabile del visus con un guadagno di 15 lettere rispetto all'occhio non trattato. Sono inoltre iniziate le sperimentazioni di fase III.

### *Una strategia per la terapia genica della malattia di Stargardt*

La malattia di Stargardt è causata da mutazioni su entrambe le copie del gene ABCA4. Questo è un gene molto grande e a causa delle sue dimensioni non può essere trasportato dai vettori virali più efficienti per la terapia genica delle malattie ereditarie della retina, i virus adeno-associati (AAV). I ricercatori dell'Istituto Telethon di Pozzuoli hanno messo a punto una

strategia per utilizzare gli AAV anche per il gene ABCA4, dividendo il gene e iniettando insieme AAV con una o l'altra parte del gene.

È stato dimostrato che questo "duplice" trattamento è in grado di ristabilire la funzione visiva, in modelli animali (topi e maiali) di malattia causata da ABCA4.

### *Retinite pigmentosa causata da mutazioni del gene PDE6A. Risultati nel topo della terapia genica*

Sul numero di dicembre 2017 della rivista Human Gene Therapy, un gruppo di ricercatori tedeschi di Tubinga riporta i risultati positivi della terapia genica in un modello di retinopatia nel topo, causata da mutazioni del gene PDE6A.

Il trattamento ha rallentato la progressione della malattia. Mutazioni del gene PDE6A causano una forma di retinite pigmentosa chiamata RP43.

Il gene PDE6A codifica per una proteina presente nei bastoncelli chiamata fosfodiesterasi 6 alfa.

Nei topi trattati si è osservata la conservazione della funzione dei fotorecettori e la conservazione dello strato dei fotorecettori.

Questo iniziale buon risultato nel modello animale è una importante tappa nel percorso, per sviluppare una terapia per i pazienti.

### *Valutazione della protesi retinica Argus II*

Sulla rivista Ontario Health Technology Assessment di Settembre 2017 è stata pubblicata una valutazione della protesi Argus II.

La protesi Argus II in Canada è l'unico trattamento approvato per i pazienti con grave deficit visivo dovuto alla retinite pigmentosa.

Una prima valutazione di questa tecnologia era stata pubblicata nel 2016 e il gruppo di valutazione tecnica si era espresso contro il finanziamento pubblico per questo tipo di protesi.

Il gruppo di valutazione aveva anche raccomandato di procedere dopo un anno con una ulteriore valutazione. Nella seconda valutazione, che è l'oggetto di questa pubblicazione, sono stati valutati i benefici e i limiti della protesi, il valore aggiunto nella vita dei pazienti dalla applicazione della protesi, e le preferenze dei pazienti.

È stata anche fatta una valutazione degli articoli pubblicati su questo argomento. È anche stato calcolato il rapporto costo/efficacia di Argus II paragonandolo a quello che è attualmente lo standard di presa in carico delle persone con RP.

È anche stato fatto un calcolo del rapporto costo/efficacia in un orizzonte temporale di 20 anni e di 5 anni. Sono state fatte interviste a pazienti trattati con Argus II e a pazienti non trattati. Con l'utilizzo di Argus II pazienti hanno avuto un significativo miglioramento della funzione visiva e un miglioramento funzionale; il miglioramento si è mantenuto nei 5 anni successivi

all'impianto con un profilo di sicurezza accettabile. Il rapporto costo/efficacia di Argus II è positivo rispetto all'approccio standard se il sistema sanitario è disposto a spendere più di 97.500 dollari per anno di vita. Il gruppo ha calcolato che finanziare Argus II costerebbe all'Ontario (una provincia del Canada) da 0.71 a 0.78 milioni di dollari per anno, per un periodo di 5 anni assumendo di fare quattro impianti ogni anno. Le persone con la RP hanno riferito delle difficoltà quotidiane dovute al progredire della malattia, mentre le persone che hanno ricevuto l'impianto hanno riferito dell'impatto positivo dell'impianto sulla qualità della vita.

I valutatori concludono che, pur con evidenza di qualità solo moderata, l'impianto Argus II ha migliorato la funzione visiva e la funzionalità e la qualità della vita dei pazienti con RP in fase avanzata. Il sistema è costoso, ma l'impatto sul sistema sanitario pubblico sarebbe modesto in quanto solo pochi pazienti sarebbero candidati al trattamento.

La protesi Argus II consente solamente la percezione buio/luce e la percezione delle forme degli oggetti. Ma questo costituisce un importante guadagno nella funzione visiva nei pazienti con una forma avanzata di RP sia in termini di mobilità che di qualità della vita.

### **DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE**

#### *Malattia di Stargardt*

Sul numero di Novembre di JAMA Ophthalmology sono riportati i risultati di uno studio retrospettivo sulla

progressione della malattia di Stargardt. Lo studio è stato condotto da ricercatori europei e statunitensi. Lo studio ha preso in esame 251 pazienti dai 6 anni in su con varianti nel gene ABCA4, arruolati in 9 diversi centri fra agosto 2013 e dicembre 2014. 215 di questi pazienti avevano almeno una zona di atrofia della retina rilevata con l'autofluorescenza. La velocità di progressione dell'area atrofica dipendeva dalle dimensioni iniziali della atrofia e la progressione media osservata è stata 0.51 mmquadrati/anno. Raccogliere queste informazioni è importante per poter in futuro valutare gli effetti dei trattamenti sperimentali.

#### *Cataratta e distrofie retiniche ereditarie*

Due oculisti della facoltà di medicina di Harvard a Boston, EC. Davies e R. Pineda hanno valutato gli esiti dell'intervento per la cataratta nei pazienti con distrofie retiniche. Lo studio è stato pubblicato sul numero di dicembre del *Canadian Journal Ophthalmology*.

Sono stati valutati 18 pazienti con retinite pigmentosa, sindrome di Usher, malattia di Refsum, e amaurosi congenita di Leber.

Il visus dopo l'intervento è migliorato in modo significativo. Gli eventi negativi più comuni dopo l'intervento sono stati la opacificazione della capsula posteriore nel 66% degli occhi, l'edema maculare cistoide nel 13% degli occhi, quest'ultimo comparso malgrado il trattamento postoperatorio con collirio a base di

antinfiammatori. Il 93% dei pazienti si è comunque dichiarato soddisfatto a un mese dall'intervento sia perché il visus era migliorato, sia per la riduzione dell'abbagliamento.

In conclusione, i pazienti con distrofia retinica e un'importante riduzione del visus a causa della cataratta, dopo l'intervento hanno un miglioramento significativo della acutezza visiva centrale, ma hanno una probabilità più elevata rispetto alla popolazione generale di sviluppare una opacizzazione della capsula posteriore (cataratta secondaria) e l'edema maculare cistoide.

#### *Intervento di cataratta e edema maculare*

A proposito di edema maculare che insorge dopo l'intervento per la cataratta, sulla rivista *Current Opinion in Ophthalmology* di gennaio 2018 si parla di come prevenire l'edema maculare, una complicanza dell'intervento di cataratta. Sebbene l'intervento di sostituzione del cristallino ristabilisca la visione in molti pazienti con cataratta, la comparsa di edema maculare dopo l'intervento determina un esito non ottimale. Il primo passo per prevenire questa complicanza avviene prima dell'intervento con una valutazione personalizzata del rischio. Fattori di rischio noti per lo sviluppo dell'edema maculare sono, oltre alle distrofie retiniche ereditarie, il diabete, l'occlusione della vena retinica, la presenza di membrana epiretinica, la presenza di foro maculare e l'uveite. L'utilizzo di colliri a base di antiinfiammatori non steroidei in

aggiunta o al posto di colliri a base di corticosteroidi riduce il rischio di sviluppare l'edema maculare. Nei pazienti con diabete sono anche stati studiati gli effetti dell'iniezione nel vitreo di corticosteroidi o di anti VEGF. È fondamentale diagnosticare precocemente la comparsa dell'edema maculare in quanto l'utilizzo di colliri a base di antiinfiammatori non steroidei da soli o in aggiunta a corticosteroidi migliora l'acutezza visiva nei pazienti con edema maculare.

Nei casi che non rispondono al trattamento con collirio, possono essere utilizzate terapie alternative quali l'assunzione per bocca di acetazolamide o impianti nel vitreo che rilasciano desametasone. Sono tuttavia necessarie ulteriori ricerche per paragonare l'efficacia dei vari antiinfiammatori e per valutare il rapporto costo/efficacia e i benefici a lungo termine di questi trattamenti sul visus, sulla sensibilità al contrasto e sulla qualità della vita dei pazienti.

#### *Coroideremia: caratteristiche del fondo oculare delle portatrici*

Sul numero di novembre 2017 della rivista Graefes Archives of Clinical and Experimental Ophthalmology, il gruppo di oculisti della AOU Careggi di Firenze descrive le caratteristiche rilevate nella retina delle portatrici di mutazione nel gene CHR posto sul cromosoma sessuale X, le mutazioni del quale, causano la coroideremia, una rara forma di distrofia retinica ereditaria. Sono state valutate 11 donne portatrici appartenenti a 6 famiglie. Tutte le portatrici avevano

alterazioni del fondo oculare che potevano essere depositi drusenoidi diffusi, o un aspetto distrofico della retina con piccoli depositi giallastri o aree ipopigmentate. Conoscere queste caratteristiche è importante per individuare le portatrici.

#### **DEGENERAZIONE MACULARE LEGATA ALL'ETÀ (AMD)**

##### *Quale è l'impatto della AMD sulla qualità della vita?*

Sul British Medical Journal, alcuni autori inglesi DJ Taylor, AE Hobby, AM Binns e DP Crabb dell'Università di Londra descrivono l'effetto sulla qualità di vita delle persone, della degenerazione maculare legata all'età (AMD) nella vita di tutti i giorni.

L'articolo è il risultato di una valutazione rigorosa della letteratura esistente. Dai 123 studi analizzati risulta che nella vita reale la AMD interferisce negativamente con gli spostamenti, il riconoscimento dei volti, la percezione delle scene, l'uso del computer, la preparazione dei pasti, il fare acquisti, pulire la casa, guardare la TV, leggere, guidare e in alcuni casi con la cura personale del corpo. Le persone con AMD inoltre soffrono di depressione con frequenza maggiore rispetto alle persone della stessa età. Purtroppo negli studi eseguiti manca spesso l'informazione sul tipo di AMD o sulla durata della malattia. In conclusione dagli studi eseguiti risultano gli effetti negativi della AMD nella vita quotidiana delle persone. In futuro la ricerca dovrebbe focalizzarsi nell'utilizzare queste informazioni per la gestione delle

persone con AMD e dovrebbe porre attenzione alle diverse forme di AMD.

### *AMD e caratteristiche genetiche*

Sul numero di agosto della rivista *Human Molecular Genetics* un gruppo di oculisti, genetisti, epidemiologi, biostatistici e bioinformatici di varie università degli Stati Uniti ha preso in esame la genetica della degenerazione maculare legata all'età (AMD).

La AMD è una malattia abbastanza frequente per la quale non sono al momento disponibili cure completamente efficaci e per le quali comunque viene spesa una somma che negli Stati Uniti è di circa 250 miliardi di dollari. Sulle caratteristiche genetiche che predispongono a questa malattia sono stati fatti numerosi studi.

Uno studio recente eseguito su più di 40.000 persone con AMD ha rivelato nuove caratteristiche predisponenti e nuovi possibili meccanismi che portano alla malattia.

Tuttavia, malgrado la grande mole di studi, ad oggi non vi sono dati robusti che consentano di predire la risposta alla terapia con farmaci anti VEGF, né di predire il rischio di ammalarsi.

Probabilmente per avere dei dati di qualche utilità sarà necessario considerare anche i dati sui rischi di altre malattie come quelle cardiovascolari e sul ruolo di fattori di rischio per la AMD che sono modificabili come il fumo di sigaretta, l'ipertensione, un elevato indice di massa corporea (sovrappeso e obesità) e livelli elevati di colesterolo.

Sarà anche utile proseguire la ricerca sulle caratteristiche genetiche che proteggono dalla insorgenza della AMD.

### *L'influenza delle caratteristiche genetiche nella risposta terapia della degenerazione maculare legata all'età (AMD)*

Sulla rivista *Current Pharmacological Design*, gli autori SG Schwartz, MA Brantley, JL Kovach e A Grzybowski, appartenenti a centri di oculistica americani e polacchi riportano i risultati di una ricerca che ha lo scopo di identificare eventuali cause alla base della diversa risposta dei pazienti con AMD, all'assunzione di integratori e al trattamento con farmaci anti VEGF.

Si sospetta che alcune caratteristiche genetiche possano determinare queste diverse risposte ai trattamenti.

Sebbene, per quanto riguarda la probabilità di ammalarsi, siano state descritte alcune caratteristiche del gene che codifica il fattore H del complemento (CFH) e del gene age-related maculopathy susceptibility 2 (ARMS2), al momento NON vi è nessuna associazione confermata.

Per quanto riguarda la risposta ai trattamenti si tratta di una interessante area di ricerca ma il test genetico per ricercare le caratteristiche di questi geni NON è utile nella gestione del paziente.

### *La frequenza della AMD è in calo*

Sul numero di novembre 2017 della rivista *JAMA Ophthalmology* un gruppo di ricercatori statunitensi e taiwanesi valuta i dati relativi al calo di casi di degenerazione maculare legata all'età (AMD) per capire se questo sia vero anche per i cosiddetti babyboomers (cioè le persone nate fra il 1946 e il 1964).

La ricerca cerca anche di identificare le cause di questa riduzione della frequenza della malattia. Questo dato è importante per pianificare i sistemi sanitari in base alle mutate esigenze.

È stata valutata la presenza di AMD nella popolazione di residenti nella città di Beaver Dam nel Wisconsin di età compresa fra i 43 e gli 84 anni fra il marzo 1988 e marzo 1995. È stata poi valutata fra il 2005 e il 2013 la situazione dei loro figli che avevano una età compresa fra i 21 e gli 84 anni. Basandosi sulle caratteristiche del fondo oculare circa 5000 persone risultavano a rischio di sviluppare la AMD.

Queste persone seguite nel tempo erano considerate affette da AMD se nel corso di una visita di controllo eseguita dopo 5 anni, comparivano una atrofia della macula o una forma essudativa di degenerazione della macula. Questo gruppo era costituito per il 44% da maschi e per il 56% da femmine e l'età media era 54 anni. Nel gruppo di soggetti nati fra il 1901 e il 1924 l'8.8% (dato corretto per età e sesso) dei soggetti aveva la AMD, nei nati fra il 1925 e il 1945 il 3% era affetto, nei nati fra il 1946 e il 1964 l'1% aveva la AMD mentre nei nati fra il 1965 e il 1984 gli affetti erano lo 0.3%. Questi dati sono stati tutti corretti per età e sesso. Tenuto conto di età e sesso ogni generazione aveva il 60% in meno di probabilità di ammalarsi di AMD.

Questo minore rischio si è mantenuto anche correggendo per vari fattori di rischio come il fumo, il livello scolastico, i livelli di colesterolo e di

proteina C reattiva ( un marcatore di infiammazione misurabile nel sangue), l'uso di farmaci antiinfiammatori, di statine e di integratori multivitaminici. In conclusione il rischio di sviluppare una AMD si va riducendo per anno di nascita. La causa di questa riduzione del rischio ridotto non è nota.

Peraltro la riduzione del rischio di AMD va di pari passo con la riduzione del rischio osservata per le malattie cardiovascolari e per la demenza osservato nei babyboomers, rispetto alle precedenti generazioni.

È quindi possibile che i babyboomers godranno di una migliore salute retinica rispetto alle precedenti generazioni.

#### *Efficacia di minerali e antiossidanti per la prevenzione della AMD*

Sulla rivista *Annals of internal medicine* di Novembre 2017 viene valutato l'effetto di vitamine antiossidanti o di integratori minerali, per la prevenzione della degenerazione maculare legata all'età e si conclude che NON sono utili nella prevenzione. Era già stata pubblicata a luglio 2017 una revisione Cochrane che prendeva in esame i risultati di numerose sperimentazioni e concludeva che supplementi di vitamina C, o di vitamina E o di beta carotene o integratori multivitaminici non avevano alcun effetto nel prevenire o nel ritardare la comparsa della AMD.

Non vi è inoltre evidenza di efficacia nel prevenire o ritardare la comparsa di AMD dei supplementi di luteina o di zeaxantina. I multivitaminici avevano invece l'effetto di aumentare la probabilità di sviluppare la AMD. Inoltre vi era evidenza che nei soggetti



fumatori o che erano stati esposti all'amianto, la supplementazione di beta carotene aumentava il rischio di comparsa di cancro del polmone.

Pertanto fino a che non vi sarà evidenza che questi supplementi abbiano un reale effetto nella prevenzione della AMD, poiché possono avere effetti negativi sulla salute, non vi è al momento motivo per raccomandarne l'uso.

#### *Efficacia di minerali e antiossidanti nel rallentare la progressione della AMD*

Una revisione Cochrane pubblicata a luglio del 2017, ha preso in esame numerosi studi che valutavano l'effetto degli integratori vitaminici e degli integratori a base di zinco nel ridurre

la progressione della malattia, nelle persone che hanno già ricevuto la diagnosi di degenerazione maculare legata all'età (AMD).

Sia gli integratori multivitaminici che lo zinco possono avere un effetto nel ridurre la progressione della malattia.

Tuttavia poiché non sono noti gli eventuali effetti nocivi dell'uso prolungato di questi integratori, viene raccomandata prudenza nell'utilizzo e sono auspicabili studi che valutino la sicurezza degli integratori.

Invece non vi è evidenza che gli integratori a base di luteina e zeaxantina siano efficaci nel rallentare la progressione della AMD. ■

## **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](http://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**

Notizie in breve

# Aggiorniamo “iMove”, l’applicazione per l’orientamento e mobilità

La redazione di Lumen

Retina Italia ONLUS, per rispondere alle richieste ha deciso di sponsorizzare finanziariamente anche la versione per Android, che sarà quindi disponibile nei prossimi mesi.

La mobilità autonoma è un aspetto importante della vita di chiunque: per andare al lavoro, a studiare o a divertirsi.

Per alcune persone ipovedenti o non vedenti gli spostamenti in autonomia possono risultare difficili, in particolare su percorsi che non sono ben noti. È necessario acquisire diverse capacità e bisogna affrontare diversi problemi; tra questi, una difficoltà comune è quella di orientarsi. Una persona vedente si può orientare guardando quello che la circonda come i cartelli stradali, i punti di riferimento (una piazza, un parco, un negozio o un edificio particolare) oppure facendosi aiutare da una mappa, ormai sempre più spesso mostrata dal proprio smartphone.

Una persona con disabilità visive invece ha accesso solo alle informazioni percepibili al tatto, con l’udito o mediante il residuo visivo.

Ad oggi la recente tecnologia può venire in aiuto. In particolare vogliamo parlare di “iMove around”, un’applicazione sponsorizzata da Retina Italia ONLUS e realizzata da EveryWare Technologies, uno spin-off dell’Università degli Studi di Milano.

“iMove around” è un’applicazione gratuita per iPhone, progettata appositamente per supportare l’orientamento delle persone con disabilità visive. Vediamo con tre esempi come “iMove around” può aiutarci.

1. Mentre ci spostiamo, a piedi o sui mezzi pubblici, “iMove around” ci fornisce informazioni per aiutarci a capire dove siamo. In automatico, ad intervalli di tempo, “iMove around” ci legge l’indirizzo corrente e i negozi che ci sono attorno a noi. Questo ci permette di capire se siamo sulla strada corretta, per esempio possiamo capire subito se il nostro autobus ha fatto una deviazione (“c’era il cartello appeso alla fermata con il cambio del percorso, non l’ha letto?”). iMove ci permette anche di farci un’idea di come sia la zona in cui stiamo passando: se ci sono tanti negozi, bar o ristoranti. Cerchi una copisteria? Magari ci passi di fronte tutti i giorni senza saperlo. Attenzione però: sappiamo bene che non vogliamo che il nostro cellulare ci parli di continuo, mentre camminiamo: dobbiamo stare concentrati sui suoni attorno a noi. Per questo motivo “iMove around”

può essere totalmente personalizzato: potete decidere ogni quanto farlo parlare, così da non distrarvi.

2. Ci sono persone che proprio non vogliono essere disturbate da messaggi audio, anche solo una volta ogni tanto. Al tempo stesso, però, vorrebbero ogni tanto sapere a quale indirizzo si trovano. Queste persone possono fermarsi, quando ne hanno bisogno, accendere "iMove around" e farsi leggere l'indirizzo. Però è un po' scomodo: bisogna prendere il cellulare, aprire l'app, etc... Per questi utenti "iMove around" rende disponibile anche una funzionalità innovativa, che si chiama "colpisci per leggere".

Ecco come funziona: accendiamo "iMove around", disabilitiamo la lettura automatica, attiviamo "colpisci per leggere" e teniamo lo smartphone in tasca. Quando vogliamo sapere l'indirizzo, diamo

un colpo (come un piccolo schiaffo) sul cellulare, senza toglierlo dalla tasca: "iMove around" leggerà l'indirizzo corrente.

3. A volte ci facciamo accompagnare in un percorso da qualcuno, con l'idea di ripeterlo poi da soli. "iMove around" permette di prendere degli appunti virtuali (dette "note") associati ai posti in cui passiamo. Quando ci spostiamo accompagnati possiamo fermarci e registrare una nota vocale con "iMove around". La nostra voce sarà associata al posto dove abbiamo registrato. Per esempio possiamo dire "alla prossima gira a destra". Quando poi torniamo nello stesso posto "iMove around" ci farà sentire la nostra voce, ricordandoci dove andare.

L'applicazione per il momento è disponibile solo per iPhone: la puoi scaricare cercando "iMove around" su Apple store, oppure andando sul sito. ■

# 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 8184 3203  
 (mercoledì dalle 9,00 alle 12,00)  
[distrofie.retiniche.hsp@asst-santipaolocarlo.it](mailto:distrofie.retiniche.hsp@asst-santipaolocarlo.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.: 02 2643 2204 - 02 2643 2240  
 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](mailto: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**

---



## DICHIARAZIONE DEI REDDITI 2018

**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**