

# **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 dell'Accademia Albertina, 35 - 10123 Torino

Referente: Tibaldi Tiziana

Tel.: 02 6691744

e-mail: [setpiemonte15@retinaitalia.org](mailto:setpiemonte15@retinaitalia.org)

### **TOSCANA**

Via del Paradiso, 55 - 50013 Campi Bisenzio (FI)

Referente: Simone Vannini

Tel.: 329 8820404

e-mail: [settoscana@retinaitalia.org](mailto:settoscana@retinaitalia.org)

### **TRIVENETO**

Referente: Roberto Rabito

e-mail: [settriveneto15@retinaitalia.org](mailto:settriveneto15@retinaitalia.org)

### **EMILIA ROMAGNA**

Referente: Donato Di Pierro

e-mail: [setemiliaromagna15@retinaitalia.org](mailto:setemiliaromagna15@retinaitalia.org)

### **LAZIO**

Referente: Giovanni Fornaciari

e-mail: [setlazio15@retinaitalia.org](mailto:setlazio15@retinaitalia.org)

### **SICILIA**

Referente: Simona Caruso

Tel.: 324 5527842

e-mail: [setsicilia15@retinaitalia.org](mailto:setsicilia15@retinaitalia.org)

### **CAMPANIA**

Referente: Clelia De Falco

e-mail: [setcampania@retinaitalia.org](mailto:setcampania@retinaitalia.org)

---

# SOMMARIO

Lumen 79 - I trimestre 2019

<b>Editoriale</b>	<b>4</b>
La parola è un solido di Carlo Parolini	
<b>Notizie dall'Associazione</b>	<b>5</b>
Convegno Scientifico e Assemblea ordinaria dei Soci	5
<b>La Coroideremia</b>	<b>8</b>
a cura di Anna Paola Salvetti	
<b>Notizie dal Mondo Scientifico</b>	<b>10</b>
a cura della dott.ssa Cristiana Marchese	
Aggiornamenti sulle sperimentazioni con terapia genica	10
La terapia genica non determina una efficacia clinica nella retinoschisi legata all'X causata da mutazioni nel gene RS1	16
Primi risultati incoraggianti di una sperimentazione di terapia cellulare in pazienti con retinite pigmentosa	17
L'occhio periferico: un'area neurogenica potenzialmente in grado di trattare patologie retiniche?	19
Una importante novità per le persone con retinite pigmentosa	20
<b>Gli importi e i limiti per il 2019 di pensioni e indennità</b>	<b>22</b>
<b>Retina Implant AG interrompe le attività aziendali</b>	<b>24</b>
<b>Dai nostri associati - iniziative e racconti</b>	<b>26</b>
Un giorno a ... scuola!	26

**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](http://www.retinaitalia.org) - E-mail: [info@retinaitalia.org](mailto: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

# LA PAROLA È UN SOLIDO

*di Carlo Parolini*

Ormai la ricerca neurologica ha ampiamente dimostrato che l'espressione verbale ha un effetto constatabile su certi neuroni cerebrali, differenziati a seconda del significato vero e proprio, oltre che di quello simbolico.

A quanto pare, la reazione al nuovo comportamento dei neuroni può risultare così rilevante da fare ritenere di poter acquisire la facoltà di interagire con il proprio pensiero.

Soprattutto notevole è l'effetto che determina la ripetitività di formule pensate o scandite: pensiamo, ricordiamo come esempio pratico la ninna nanna che si canta agli infanti per farli addormentare, magari accompagnata dal dondolio

del lettino o della culla. In altro contesto possiamo ridefinire una similitudine schematica nell'atto liberatorio della preghiera, manifestazione che è comune alle diverse fedi religiose, oltre che a quella cristiana (sura musulmana; sutra buddhista, eccetera).

È ipotizzabile che, qualora si ottenga l'effetto sperato dall'intonazione della supplica, questo non sia il risultato del significato letterale, ma soprattutto dell'emissione sonora che stabilisce una corrente energetica favorevole.

Cerchiamo di stabilire con le parole un nesso profondo, riflettendo sull'importanza che queste rivestono per forma e sostanza nel loro uso secolare. ■

Notizie dall'associazione

# Convegno Scientifico e Assemblea ordinaria dei Soci

di Assia Andrao

Anche quest'anno, in collaborazione con il nostro Comitato Scientifico, abbiamo organizzato il Convegno annuale, cui come sempre seguirà l'Assemblea dei soci.

Vi aspettiamo quindi:

**SABATO 19 MAGGIO 2019 A FIRENZE**  
presso: EDUCATORIO DI FULIGNO  
VIA FAENZA, 40

Nella pagine successive trovate la convocazione con l'ordine del giorno dell'Assemblea e il programma provvisorio del Convegno.

Come anticipato anche quest'anno siamo riusciti a lasciare inalterata la quota associativa a € 25,00. Pertanto confidiamo nella collaborazione di tutti e vi chiediamo di provvedere, se

non lo aveste già fatto, a rinnovare l'adesione all'Associazione tramite il bollettino o con bonifico bancario.

IBAN:

IT19W0503401689000000004414

Chi non potesse partecipare all'assemblea potrà delegare un altro socio consegnandogli la delega firmata o inviandola via fax al numero tel. 02 67070824 o via e-mail [info@retinaitalia.org](mailto:info@retinaitalia.org).

Per ogni altra informazione chiamare i numeri di telefono:

02 6691744

02 67070825

055 8951998

oppure scrivete a

[info@retinaitalia.org](mailto:info@retinaitalia.org)

[segreteria@retinaitalia.org](mailto:segreteria@retinaitalia.org)



# Retina Italia Onlus

Associazione Nazionale per la lotta alle distrofie retiniche

Milano, 10 Aprile 2019

*A tutti gli Associati – Loro sedi*

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

Nel giorno 30 Aprile 2018 alle ore 5.00 in prima convocazione e  
**nel giorno 18 Maggio alle ore 15.00 in seconda convocazione a**

**Firenze - presso l'Educatario di Fuligno** – via Faenza, 40

**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. Relazione del Presidente sulle attività svolte.
3. Informazione sulla nuova Privacy europea
4. Modifiche statutarie secondo quanto previsto dalla riforma del Terzo Settore
5. Approvazione Bilancio al 31/12/2018
6. programmazione attività per il 2019, e proposta modifica quota associativa
7. Approvazione bilancio di previsione anno 2019.
8. Varie ed eventuali.

La chiusura dei lavori è prevista per le ore 17.30

Il presidente  
 Assia Andrao




---

### **D E L E G A**

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

a rappresentarmi all'Assemblea di Retina Italia onlus del giorno 18 Maggio 2019  
 dando sin d'ora per rato e valido quanto egli deciderà in mia vece.

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

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

Retina Italia Onlus - Largo Volontari del Sangue,1 – Milano

Tel. : 02 6691744- fax 02 67070824

c.f. : **96243110580**

[www.retinaitalia.org](http://www.retinaitalia.org) - [info@retinaitalia.org](mailto:info@retinaitalia.org)

**PROGRAMMA PROVVISORIO****RETINA ITALIA ONLUS****Convegno 18 Maggio 2019****“Distrofie retiniche ereditarie: Il punto della ricerca.****Informazione e collaborazione tra mondo scientifico e paziente “****Firenze** – presso l'Educatario di Fuligno” – via Faenza, 40

9:00-9:30 Registrazione partecipanti

9:30-9:50 Saluti istituzionali

9:50-10:15 Sessione 1: Il paziente informato e partecipativo

- Coinvolgimento partecipazione del paziente
- Dove cercare le informazioni, le false notizie, i social media

10.15-11.30 Sessione 2: Diagnosi genetica

- Il test genetico – importanza e prospettive future, la realtà dell’Ospedale san Paolo di Milano
- e ... quando non si trova la mutazione?
- La realizzazione di registri di pazienti per definire criteri di eleggibilità alla terapia

11.30-12.30 Sessione 3: Nuove sperimentazioni

- L’importanza di una rete europea di centri di riferimento per la ricerca clinica e le terapie
- Cellule staminali
- Coroideremia
- Terapia genica – nuove prospettive

12:30-13:00 Domande e dibattito

13:00-14:00 Pranzo

14.30-15.00 Sessione 4: Impianti retinici e elettrostimolazione

- Impianti retinici
- approcci terapeutici per patologie neurodegenerative ereditarie della retina e del nervo ottico della retina
- Elettrostimolazione e risonanza magnetica funzionale in Retinite Pigmentosa

Notizie dal mondo scientifico

## LA COROIDEREMIA

a cura di Anna Paola Salvetti

La coroideremia è una malattia rara che appartiene al gruppo delle distrofie retiniche ereditarie. È caratterizzata da una progressiva degenerazione della retina, dell'epitelio pigmentato e della coroide, i tre strati interni dell'occhio fondamentali per la visione. 1 persona ogni 50.000 ne è affetta in Europa.

Si manifesta a partire dalla prima decade di vita con una ridotta capacità di vedere in scarse condizioni di luce, la cosiddetta "cecità notturna" o nictalopia.

Nel tempo vi è un progressivo restringimento del campo visivo, ovvero si instaura la cosiddetta "visione tubulare" (è come vedere attraverso un binocolo: si vede il centro ma non i contorni), fino ad arrivare alla cecità legale verso i 40 anni.

Al momento non esiste alcuna terapia approvata per questa forma di degenerazione retinica ereditaria. I pazienti e i loro medici assistono impotenti all'inesorabile processo degenerativo. Fortunatamente, però, è in corso un trial multicentrico, il cui centro promotore è l'Università di Oxford.

La coroideremia ha, infatti, il "vantaggio", rispetto ad altre forme di degenerazione retinica, di essere causata da una mutazione in un singolo gene: è una cosiddetta patologia monogenica. Il gene responsabile si chiama Rab escort protein (REP1) è espresso nei fotorecettori e nelle cellule

dell'epitelio pigmentato della retina e codifica una proteina coinvolta nel traffico delle proteine all'interno delle cellule.

Questo gene è molto piccolo e può così essere montato in laboratorio su un vettore virale adeno associato (AAV).

Gli AAV sono dei piccoli virus, non associati ad alcuna patologia nell'uomo, che hanno la capacità di "infettare" i fotorecettori e le cellule dell'epitelio pigmentato della retina con una copia funzionante del gene, sono ovvero in grado di veicolare il gene sano all'interno della cellula ripristinando così i livelli di proteina mancante (processo di trasduzione in linguaggio medico).

In questo studio si è dimostrato che gli AAV possono essere iniettati in modo sicuro sotto la retina del paziente affetto: una volta a contatto con le cellule target il virus veicola nelle cellule "malate" una copia funzionante del gene con un effetto sostenuto nel tempo.

I primi 14 pazienti trattati hanno raggiunto i 2 anni di follow-up. 5 di questi addirittura i 5 anni.

I risultati dimostrano che l'acuità visiva nell'occhio trattato è migliorata di 4.5 lettere, mentre nell'occhio non trattato la degenerazione è progredita con un'ulteriore perdita visiva e la perdita di 1.5 lettere. Tre pazienti hanno guadagnato più di tre linee di

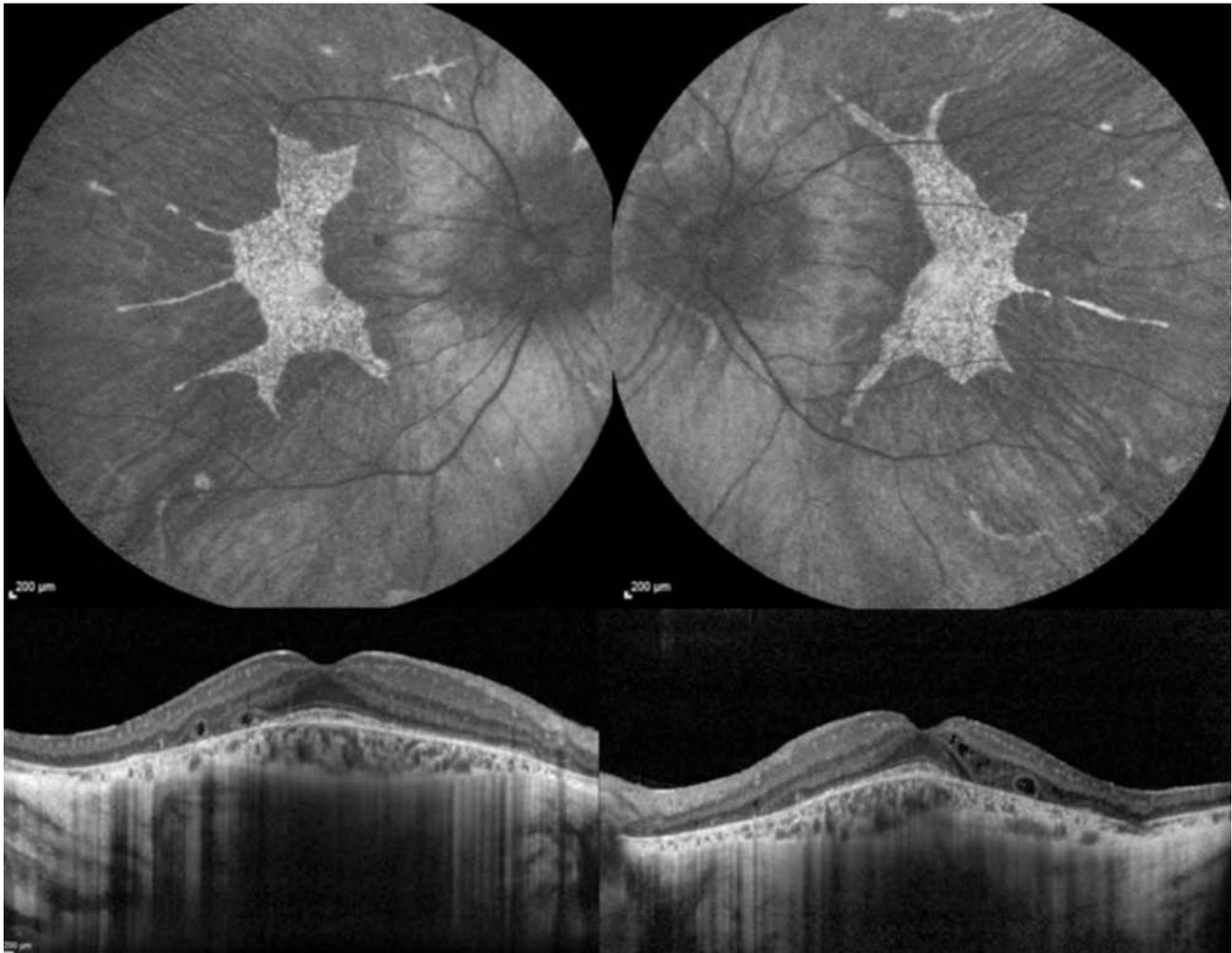


Immagine della retina di un paziente affetto da coroideremia. Si nota in autofluorescenza l'isola centrale della visione rimasta funzionante, mentre attorno l'epitelio pigmentato è completamente degenerato. Nella scansione OCT corrispondente si apprezza che lo strato dei fotorecettori è rimasto indenne in sede subfoveale garantendo una visione tubulare, ovvero una visione preservata al centro del campo visivo

acuità visiva a un anno dalla terapia genica. Questo lavoro rappresenta un importante passo avanti nella ricerca delle patologie degenerative della retina e delle malattie genetiche in generale. Ora è necessario un nuovo Clinical Trial, dove si tratteranno nuovi pazienti e si andrà a verificare

l'efficacia della procedura in numero maggiore di pazienti (la sicurezza è stata già provata da questo studio). È importante che i pazienti eseguano le indagini genetiche al fine di sapere se potranno essere eleggibili per il trattamento che attualmente è ancora in fase sperimentale. ■

Notizie dal mondo scientifico - a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

## AGGIORNAMENTI SULLE SPERIMENTAZIONI CON TERAPIA GENICA

### EFFETTO DELLA TERAPIA CON UN OLIGONUCLEOTIDE INTRAVITREALE ANTISENTO IN PAZIENTI CON AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER CAUSATA DA UNA SPECIFICA MUTAZIONE DEL GENE CEP290

Un gruppo di ricercatori statunitensi, inglesi, belgi e olandesi [Cideciyan, A.V., Jacobson, S.G., Drack, A.V., Ho, A.C., Charng, J., Garafalo, A.V., Roman, A.J., Sumaroka, A., Han, I.C., Hochstedler, M.D., Pfeifer, W.L., Sohn, E.H., Taiel, M., Schwartz, M.R., Biasutto, P., Wit, W. de, Cheetham, M.E., Adamson, P., Rodman, D.M., Platenburg, G., Tome, M.D., Balikova, I., Nerinckx, F., Zaeytijd, J.D., Van Cauwenbergh, C., Leroy, B.P., Russell, S.R.], ha appena pubblicato sulla prestigiosa rivista *Nature Medicine* [Effect of an intravitreal antisense oligonucleotide on vision in Leber congenital amaurosis due to a photoreceptor cilium defect. *Nature Medicine* 25, 225–228], un articolo che riporta i primi risultati di una nuova strategia di terapia genica in pazienti con amaurosi congenita di Leber causata da una particolare mutazione del gene CEP290. Questa particolare mutazione porta a un difetto nel passaggio da DNA a proteina e alla produzione di una proteina più corta del normale. L'amaurosi congenita di Leber è la più comune forma di cecità infantile. Uno

dei geni le cui mutazioni causano questa condizione è CEP290. Dieci pazienti con amaurosi congenita di Leber portatori di una mutazione relativamente frequente del gene CEP290 (c.2991 + 1655A> G) sono stati trattati (ClinicalTrials.gov No. NCT03140969) con iniezioni intravitreali di un oligonucleotide antisense allo scopo di ripristinare lo splicing corretto (il processo di corretta formazione dell'RNA, la molecola che indica alla cellula quale è la sequenza di aminoacidi della proteina da produrre). Non ci sono stati eventi avversi gravi e la visione a 3 mesi dal trattamento è migliorata. In un soggetto che ha avuto una eccezionale risposta al trattamento, l'acuità visiva è migliorata passando dalla percezione della luce a 1/20. Il miglioramento si è osservato a 3 mesi, quando è stata somministrata una seconda dose di farmaco e il buon effetto si è mantenuto a 6 mesi. Oltre al miglioramento del visus si è rilevata una riduzione del nistagmo e, anatomicamente, un miglioramento dei fotocettori. In questa sperimentazione è anche rilevante la via di somministrazione intravitreale, una procedura decisamente più "semplice" rispetto alla iniezione sottoretinica utilizzata per la terapia genica in altre patologie ereditarie della retina. L'iniezione intravitreale è infatti

comunemente utilizzata dagli oculisti per trattare le persone con patologie comuni quali la forma essudativa della maculopatia senile.

#### **GLI EFFETTI BENEFICI DELLA TERAPIA GENICA PER LA COROIDEREMIA SI MANTENGONO A 2 ANNI DAL TRATTAMENTO**

Ricercatori del Laboratorio di Oftalmologia di Nuffield, Università di Oxford, Regno Unito, riferiscono i risultati clinici della sperimentazione di terapia genica in 14 pazienti con la coroideremia. I dati hanno mostrato che a 2 anni dal trattamento l'acutezza visiva è migliorata nei 14 occhi trattati rispetto ai controlli (media di 4,5 lettere acquisite, contro 1,5 lettere perse negli occhi non trattati), con 6 occhi trattati che ottengono un guadagno più di 5 lettere.

La coroideremia è una malattia ereditaria della retina con trasmissione legata all'X recessiva. Si stima che 1 persona su 50.000 sia affetta da coroideremia e al momento questa distrofia retinica non è curabile. Il successo del trattamento di terapia genica ha implicazioni significative non solo per la coroideremia, ma anche per il trattamento di una serie di altre degenerazioni retiniche tra le quali la retinite pigmentosa (RP) e la degenerazione maculare legata all'età (AMD). La sperimentazione di Fase I / II condotta dal Prof. MacLaren e dai suoi colleghi del Dipartimento di Neuroscienze Cliniche dell'Università di Oxford e dell'Imperial College di Londra, Regno Unito, ha utilizzato come veicolo per trasportare una

copia funzionante del gene della coroideremia (CHM) che codifica per la proteina REP1, un virus adeno-associato (vettore di sierotipo 2 AAV). La terapia è stata somministrata con iniezione sottoretinica sub-foveale. La valutazione del beneficio terapeutico è stata effettuata con una serie di test funzionali che comprendono il visus (BCVA) e la micro-perimetria che hanno confrontato i valori pre- e post-trattamento.

Nel valutare i risultati a due anni dal trattamento, gli autori dello studio hanno commentato che "i risultati di questo studio clinico di fase I-II mostrano che la terapia genica per la coroideremia è generalmente sicura. Sono stati osservati piccoli miglioramenti della acuità visiva, ma prolungati per un periodo di diversi anni in occhi che erano allo stadio terminale, nei quali normalmente ci sarebbe stata una rapida perdita di vista. Molti pazienti hanno avuto guadagni di tre o più linee, un miglioramento ampiamente accettato clinicamente significativo".

#### **LA TERAPIA GENICA CON LUXTURNA PER LE PERSONE CON DISTROFIA RETINICA CAUSATA DA MUTAZIONI DEL GENE RPE65: VALUTAZIONI ECONOMICHE**

Jonathan J. Darrow, della divisione di Farmacoepidemiologia e Farmacoeconomia della facoltà di medicina di Harvard a Boston negli Stati Uniti, in un articolo sulla rivista Drug Discovery Today "Luxturna: FDA documents reveal the value of a costly gene therapy" e un gruppo di ricercatori

di Boston e di Seattle nell'articolo sulla rivista *Value in Health*, edita da Elsevier "Cost Utility of Voretigene Neparvovec for Biallelic RPE65-Mediated Inherited Retinal Disease", analizzano vantaggi e limiti della terapia genica con il farmaco Luxturna®. Luxturna® (il nome commerciale del voretigene neparvovec-rzyl) prodotto da Spark Therapeutics è stato approvato a dicembre del 2017 dall'ente regolatorio statunitense (FDA) come trattamento per le persone con distrofia retinica causata dalla presenza di una mutazione biallelica (cioè sia sulla copia materna che sulla copia paterna) del gene RPE65. Il trattamento viene fatto in entrambi gli occhi una volta sola nella vita. Negli Stati Uniti il costo del farmaco, fissato dalla azienda Spark Therapeutics, è di 850.000 dollari e comprende il trattamento di entrambi gli occhi. A questo costo si devono aggiungere i costi dell'intervento per la somministrazione del farmaco.

Luxturna® è stato approvato anche in Europa da parte dell'EMA.

L'approvazione è certamente un fatto molto positivo, sia perché si tratta della prima terapia genica approvata, sia perché apre la strada ad altri analoghi trattamenti. Il costo molto elevato ha tuttavia sollevato interrogativi e stimolato numerosi commenti e valutazioni del rapporto fra costi e benefici.

Il farmaco è senza dubbio efficace nel ripristinare il meccanismo biochimico che è deteriorato a causa delle mutazioni del gene RPE65 e ha quindi

un effetto sulla visione, almeno su quella in condizioni di scarsa illuminazione. Non è invece chiaro se abbia anche effetto nel ridurre la degenerazione retinica e la perdita dei fotorecettori. Il trattamento non migliora in modo significativo l'acuità visiva e l'effetto che è stato misurato riguarda il miglioramento della capacità di visione in condizioni di scarsa illuminazione, valutato e quantificato utilizzando uno strumento messo a punto apposta per la valutazione del trattamento. Si tratta di percorso con ostacoli (che vengono modificati ogni volta) in condizioni controllate di diversa intensità di illuminazione. L'efficacia del trattamento è valutata misurando il tempo di percorrenza e il numero di errori alle varie intensità di illuminazione. In alcuni pazienti il miglioramento è stato molto modesto e in un soggetto non si sono avuti miglioramenti. Inoltre nella sperimentazione che ha confrontato pazienti trattati e non trattati (controlli), è stato rilevato un miglioramento anche nel 44% dei controlli (cioè dei pazienti non trattati e utilizzati come confronto).

Deve poi essere considerata la sicurezza del trattamento che non consiste in una semplice iniezione, ma che è una vera e propria procedura chirurgica fatta in anestesia generale, con necessità di incidere la congiuntiva e il tessuto sottocongiuntivale, di rimuovere il vitreo e di inserire delle cannule necessarie a iniettare il farmaco. Il 66% delle persone trattate ha avuto effetti collaterali (cataratta, foro maculare, lesioni

retiniche) causati dalla procedura chirurgica. Nella maggior parte dei casi gli effetti negativi sono stati comunque modesti e si sono risolti. Tuttavia in rari casi si è avuta la perdita della vista a causa di una infezione oculare con aumento della pressione oculare o a causa di un assottigliamento della retina nella regione maculare.

Il costo elevato del farmaco (850.000 dollari), secondo la azienda Spark Therapeutics, è giustificato dal valore che il trattamento produce in termini di autonomia, capacità lavorativa e di qualità della vita. Tuttavia secondo l'istituto per la revisione clinica ed economica, una organizzazione no-profit che si occupa di analisi costi-benefici per i farmaci, il costo di Luxturna®, se basato sul miglioramento della qualità della vita, in base ai dati disponibili dovrebbe essere abbassato a una cifra compresa fra 214.000 e 755.000 dollari quando il trattamento è fatto a un bambino di tre anni e a una cifra compresa fra 88.000 e 362.000 dollari se il trattamento è fatto a un ragazzo di 15 anni, assumendo una durata dell'efficacia del trattamento di 10 anni e considerando ulteriori 10 anni nei quali gli effetti del trattamento vanno riducendosi.

Non deve poi essere trascurato il fatto che il prezzo di Luxturna® fungerà da ancoraggio (punto di partenza) per determinare il prezzo di altri trattamenti innovativi che si renderanno disponibili in futuro e che potranno quindi avere anche loro un costo elevato. La azienda Spark Therapeutics ha successivamente annunciato di essere disponibile ad effettuare dei rimborsi alle

assicurazioni (negli Stati Uniti l'assistenza sanitaria è in gran parte gestita da compagnie assicurative private) qualora dopo 2.5 anni dal trattamento, l'effetto non sia stato mantenuto. Spark Therapeutics ha anche stipulato un accordo con la Harvard Pilgrim, una associazione no-profit che si occupa di assistenza sanitaria, prevedendo un rimborso del 20% se il trattamento, valutato con il test di mobilità in condizioni controllate di scarsa illuminazione, non risulta efficace a 30 giorni, 90 giorni e 30 mesi. Spark Therapeutics potrebbe successivamente concordare un rimborso anche nei confronti di altri enti assicurativi.

In conclusione, le sperimentazioni per i trattamenti di malattie molto rare sono e saranno inevitabilmente gravati da limiti dovuti alla difficoltà di valutarne adeguatamente l'efficacia e la sicurezza e vi è il rischio concreto che siano commercializzati ad elevato prezzo trattamenti del cui effetto non si è sicuri e che possono rappresentare una sfida per la tenuta economica dei sistemi sanitari.

#### FOCUS SULL'ACROMATOPSIA

L'acromatopsia è una distrofia retinica ereditaria molto rara presente in circa 1 nato ogni 30.000. Questa condizione è invece molto più frequente a Pingelap, un'isola della Micronesia dove è presente in circa 1 persona su 10. Il neurologo Oliver Sachs ha descritto nel libro "L'isola dei senza colore" uscito per la prima volta nel 1997, le vite degli abitanti di Pingelap affetti da

acromatopsia. L'alta frequenza dell'acromatopsia a Pingelap è dovuta al fatto che nel '700 un tifone uccise il 90% della popolazione e ridusse gli abitanti a una ventina. Fra i sopravvissuti vi era evidentemente un portatore sano di una mutazione del gene CNGB3. La mutazione si diffuse nei discendenti dei sopravvissuti determinando quindi una probabilità elevata che due portatori sani della mutazione si incontrassero e avessero figli. L'acromatopsia è una condizione genetica con trasmissione autosomica recessiva e una persona con l'acromatopsia ha ricevuto una copia mutata del gene sia dal padre che dalla madre, portatori sani. Quando una coppia di portatori sani ha un figlio o una figlia vi è una probabilità del 25% (1 su 4) che sia affetto o affetta. Questa probabilità si ripete a ogni gravidanza. A oggi conosciamo 6 geni che quando mutati sia sulla copia ricevuta dalla madre che su quella ricevuta dal padre causano la acromatopsia.

Sono CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6H, PDE6C e ATF6.

CNGA3 e CNGB3 sono quelli più frequentemente causa di acromatopsia, anche se la frequenza varia a seconda delle zone geografiche. Ad esempio in Cina le mutazioni del gene CNGA3 sono responsabili dell'80% dei casi di acromatopsia, mentre in Europa sono presenti solo nel 24% dei casi. Mutazioni di CNGB3 sono invece molto frequenti (oltre il 70%) in pazienti di Palestina e in Israele, ma nel 45% degli acromati Europei.

Nelle persone con acromatopsia tutti e tre i tipi di coni (quelli che reagiscono alla lunghezza d'onda del rosso, quelli che reagiscono alla lunghezza d'onda verde e quelli che reagiscono alla lunghezza d'onda blu) non sono in grado di generare un impulso elettrico in risposta allo stimolo luminoso. L'acromatopsia causa sintomi come la fotofobia (grande fastidio per la luce) e il nistagmo (movimenti incontrollati degli occhi) sin dalla nascita o dai primi mesi di vita. Causa anche un visus molto ridotto, ma stabile nel tempo. Per migliorare la qualità della vita e della visione, gli acromati possono utilizzare strumenti per ridurre il fastidio alla luce come lenti a contatto rosse, appositi occhiali con filtri e cappelli con visiera, mentre per facilitare la lettura sono disponibili vari tipi di dispositivi ingrandenti. Al momento non esiste una cura, ma sono in corso e in programma numerose sperimentazioni di terapia genica per gli acromati che hanno mutazioni dei geni CNGA3 o CNGB3. Le sperimentazioni avvengono in Europa, negli Stati Uniti e in Medio Oriente. La terapia genica consiste nell'inserire nei coni per mezzo di un virus non patogeno e appositamente modificato, una copia corretta del gene.

Per poter attuare la terapia è però necessario che i coni siano presenti nella retina. I dati ottenuti sinora, relativi alla presenza nel tempo dei coni nella retina, erano contrastanti. Secondo alcuni ricercatori si andavano riducendo nel tempo, secondo altri il numero di coni rimaneva stabile.

Era quindi importante stabilire se in effetti, come si riteneva, l'acromatopsia è una condizione non progressiva. Una ricerca appena pubblicata ha inteso dirimere la questione.

In un recente articolo, un gruppo di ricercatori del Moorfields Eye Hospital e dell'University College di Londra e della facoltà di medicina del Wisconsin, negli Stati Uniti, ha valutato le caratteristiche della retina di un gruppo di pazienti con acromatopsia seguiti per un periodo compreso fra i 3 e i 7 anni.

Sono stati seguiti nel tempo 50 soggetti (52% maschi e 48% femmine, età media 23.9 anni range 7- 52 anni) con acromatopsia e diagnosi confermata dal test genetico. I geni mutati erano CNGA3 (20 soggetti) , CNGB3 (23 soggetti), GNAT2 (2 soggetti) , PDE6C (1 soggetto) e ATF6 (4 soggetti) Ai partecipanti allo studio, approvato dal Comitato Etico dell'ospedale Moorfields, sono stati eseguiti l'OCT e l'autofluorescenza oltre che la misurazione del visus e della sensibilità al contrasto. I test sono stati eseguiti all'inizio dello studio e al follow-up avvenuto in un tempo compreso fra 32 e 86 mesi. Non sono state rilevate differenze fra i pazienti con mutazioni di CNGA3 rispetto ai soggetti con mutazioni di CNGB3. Non è stato possibile fare valutazioni statistiche per le mutazioni negli altri geni, data la scarsa numerosità dei pazienti. Nei pazienti valutati non si sono osservate modifiche dello spessore totale della retina nella zona della fovea, la zona centrale della retina dove si

concentrano i coni. Ciò indica che anche in età adulta è potenzialmente possibile effettuare la terapia genica in quanto i coni, i fotorecettori sui quali eseguire il trattamento, rimangono presenti. Il problema per questa terapia è a questo punto causato dalla ridotta plasticità del cervello dei soggetti adulti. Vi sono infatti dati che indicano che la corteccia visiva ( la parte del cervello alla quale arrivano e che interpreta i segnali prodottisi nella retina) delle persone con acromatopsia ha una organizzazione alterata a causa della esperienza visiva alterata. Poiché la plasticità del cervello è massima nei primi anni di vita, è probabile che si possano osservare migliori risultati della terapia genica trattando soggetti in giovane età. Anche negli adulti è possibile qualche miglioramento, che tuttavia è risultato sinora molto modesto proprio a causa della ridotta capacità del cervello adulto di adattarsi ai nuovi stimoli visivi.

Per questo motivo le prossime sperimentazioni di terapia genica previste in Inghilterra per le persone con acromatopsia causata da mutazioni del gene CNGA3 e CNGB3 arruoleranno bambini e bambine di età compresa fra i 3 e i 15 anni (CNGA3) o soggetti dai 3 anni in su (CNGB3) , mentre le sperimentazioni in Medio Oriente e negli Stati Uniti per CNGA3 e CNGB3 arruoleranno soggetti dai 6 anni in su.

Le informazioni sulle sperimentazioni in corso possono essere reperite sul sito <https://clinicaltrials.gov> ■

Notizie dal mondo scientifico - a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

## **LA TERAPIA GENICA NON DETERMINA UNA EFFICACIA CLINICA NELLA RETINOSCHISI LEGATA ALL'X CAUSATA DA MUTAZIONI NEL GENE RS1**

Il 13 dicembre 2018 è stato comunicato che la terapia genica messa a punto da Applied Genetic Technologies Corporation per la retinoschisi legata all'X dovuta a mutazioni nel gene RS1 non ha dimostrato segni di efficacia clinica a 6 mesi dall'inizio del trattamento in uno studio di fase 1-2. L'iniezione intravitreale rAAV2tYF-CB-hRS1 ha dimostrato di essere sicura e ben tollerata nelle varie dosi utilizzate, ma a causa della mancanza di attività clinica, la società ha deciso di non andare avanti con ulteriori studi.

“Continueremo ad analizzare tutti i dati dello studio sulla retinoschisi legata all'X e completeremo tutte le visite previste nel protocollo clinico, ma in questo momento non abbiamo in programma di sviluppare ulteriormente il prodotto”.

“Restiamo fiduciosi nel potenziale dei nostri altri studi clinici in corso sulla retinite pigmentosa legata all'X e sulla acromatopsia per dimostrare un beneficio clinico.”

Fonte:

<https://agtc.com/programs/xlrs/> ■

### ***UNA BUONA NOTIZIA!!***

**PRESSO L'OSPEDALE LUIGI SACCO È IN FUNZIONE L'AMBULATORIO DI MALATTIE EREDO-DEGENERATIVE.**

**Referenti dell'ambulatorio sono le Dott.sse Marta Oldani e Anna Paola Salvetti. Responsabile dell'unità operativa è il Prof. Giovanni Staurenghi.**

**Per prenotazioni telefonare al numero 02-39042588**

**il martedì e mercoledì dalle 8.30 alle 16.**

**ASST Fatebenefratelli Sacco P.O.L. Sacco**

**Eye Clinic Luigi Sacco Hospital**

**Università degli Studi di Milano**

**via G. B. Grassi, 74 20157 Milano (Italia)**

Notizie dal mondo scientifico - a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

## **PRIMI RISULTATI INCORAGGIANTI DI UNA SPERIMENTAZIONE DI TERAPIA CELLULARE IN PAZIENTI CON RETINITE PIGMENTOSA**

Il 22 febbraio 2019 la azienda biotecnologica ReNeuron, con sede nel Regno Unito, ha annunciato i risultati incoraggianti di uno studio in fase iniziale di una terapia cellulare per la retinite pigmentosa (RP). I risultati sono relativi a tre soggetti che fanno parte del primo gruppo di pazienti della fase 2 di uno studio di fase 1-2.

Lo studio di fase 1-2 è condotto in due sedi negli Stati Uniti - Massachusetts Eye and Ear a Boston e Retinal Research Institute a Phoenix, in Arizona - ed è uno studio aperto per valutare la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia di una terapia con cellule staminali hRPC in pazienti con fase avanzata di retinite pigmentosa. Nella fase 1 dello studio completata l'anno scorso su 12 soggetti con un grave danno retinico e una visione residua molto limitata era stata stabilita la sicurezza del trattamento. I dati sulla sicurezza e sulla stabilità visiva di questa parte dello studio hanno portato il Consiglio di monitoraggio della sicurezza dei dati (DSMB) ad approvare la transizione verso una formulazione di prodotti farmaceutici pronti per il commercio da somministrare a pazienti con danni alla retina meno gravi e di conseguenza un migliore potenziale visivo.

Questa terapia si basa sull'utilizzo di cellule progenitrici retiniche umane e, se approvata, potrebbe essere alternativa al trattamento di terapia genica Luxturna (voretigene neparvovec) messo a punto da Spark / Novartis. A differenza della terapia genica con Luxturna già approvata, la terapia a base di cellule di ReNeuron non sarebbe limitata ai pazienti con una malattia causata da mutazioni di un determinato gene. Luxturna si basa infatti su un virus che consente di trasportare materiale genetico per correggere un difetto della vista causato da mutazioni nel gene RPE65, mentre la terapia di ReNeuron coinvolge cellule umane progenitrici della retina (hRPC) che sono incorporate nella parte posteriore dell'occhio. Questo crea nuovi fotorecettori ed è la prima volta che vengono creati nuovi fotorecettori negli esseri umani.

ReNeuron ha comunicato che tutti e tre i soggetti trattati hanno dimostrato un miglioramento significativo della vista rispetto a quella prima del trattamento e nell'occhio trattato se confrontato con l'occhio non trattato. Alle visite di controllo fatte dopo due mesi per un soggetto, e dopo 18 giorni per gli altri due, si è rilevato un miglioramento medio equivalente alla lettura di ulteriori tre righe di cinque lettere. Il primo paziente poteva

vedere 9 lettere alla visita prima del trattamento e dopo due mesi era migliorato a 29 lettere. Un secondo paziente è passato da 9 lettere a 24 dopo 18 giorni e il terzo paziente è passato da 32 lettere a 46 dopo 18 giorni.

In questa fase della sperimentazione viene utilizzata una formulazione di cellule umane progenitrici della retina hRPC commercialmente pronta e crioconservata. ReNeuron continuerà con la sperimentazione per monitorare i tre pazienti trattati e valutare se gli

effetti sono mantenuti per un lungo periodo di tempo. Il dosaggio di un secondo gruppo di tre soggetti nella fase 2 della sperimentazione dovrebbe iniziare a marzo 2019 dopo la valutazione da parte del DSMB dei dati clinici del primo gruppo di pazienti che hanno partecipato alla fase 2.

La FDA, l'ente che negli Stati Uniti regola il mercato dei farmaci e degli alimenti, ha già concesso un percorso rapido "Fast Track" di approvazione di questo trattamento una volta completata la fase di sperimentazione. ■

## ***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 19 W 05034 01689 000000004414**

**Conto corrente bancario per la ricerca:**

**IBAN: IT 45 F 05034 01689 000000005050**

**Conto corrente postale: 1017321462**

**IBAN: IT 90 Q 0760101600001017321462**

---

Notizie dal mondo scientifico - a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

## L'OCCHIO PERIFERICO: UN'AREA NEUROGENICA POTENZIALMENTE IN GRADO DI TRATTARE PATOLOGIE RETINICHE?

Numerose malattie degenerative che colpiscono la funzione visiva, incluso il glaucoma e la retinite pigmentosa, sono prodotte dalla perdita di diversi tipi di cellule retiniche. La terapia sostitutiva cellulare è emersa come una strategia promettente per il trattamento di queste e altre malattie retiniche. Il margine retinico o corpo ciliare (CB) dei mammiferi è stato proposto come potenziale fonte di cellule da utilizzare in condizioni degenerative che interessano la retina perché è stato riportato che potrebbe contenere potenziale neurogenico oltre lo sviluppo embrionale.

Tuttavia, molti aspetti dell'origine e della biologia dell'OC sono sconosciuti e gli esperimenti più recenti hanno messo in discussione la capacità delle cellule CB di generare diversi tipi di neuroni retinici. Qui esaminiamo le scoperte più recenti sullo sviluppo della zona marginale della retina in diversi vertebrati e alcuni dei

meccanismi alla base della capacità proliferativa e neurogenica di questa affascinante regione dell'occhio dei vertebrati. Inoltre, abbiamo eseguito esperimenti per isolare le cellule CB dalla retina del mouse, generato neurosfere e osservato che possono essere espanse con un rapporto proliferativo simile a cellule staminali neurali.

Quando indotte a differenziare, le cellule derivate dalle neurosfere CB iniziano ad esprimere i primi marcatori neurali ma, a differenza delle cellule staminali embrionali, non sono in grado di differenziare completamente in vitro o di generare organoidi retinici. Insieme ai precedenti rapporti sulla capacità neurogena delle cellule CB, anche qui esaminati, i nostri risultati contribuiscono all'attuale conoscenza delle potenzialità di questa regione periferica dell'occhio come fonte terapeutica dei neuroni retinici funzionali nelle malattie degenerative. ■

Notizie dal mondo scientifico - a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

## UNA IMPORTANTE NOVITÀ PER LE PERSONE CON RETINITE PIGMENTOSA

La retinite pigmentosa a trasmissione autosomica dominante (adRP) è una condizione genetica rara caratterizzata da una riduzione progressiva della visione periferica e notturna. Nelle malattie genetiche a trasmissione autosomica dominante per causare la comparsa dei sintomi è sufficiente che una sola copia delle due copie gene sia mutata.

La copia alterata della proteina prodotta a partire dalla copia mutata del gene, interferisce con la copia normale della proteina prodotta a partire dalla copia normale del gene. Eliminare la proteina alterata impedisce l'interferenza con la proteina normale e ripristina almeno in parte la funzione. Negli Stati Uniti, la mutazione più diffusa associata alla adRP è la mutazione P23H (nota anche come c.68C>A) nel gene della rodopsina (RHO). Questa mutazione causa una alterazione della proteina rodopsina che diventa tossica per i fotorecettori e li danneggia. Nel tempo le cellule muoiono e la visione si riduce progressivamente. Al momento non ci sono terapie approvate o in sviluppo clinico per il trattamento delle persone con adRP causata dalla mutazione P23H nel gene RHO.

Per conoscere come procede la retinopatia nelle persone con adRP causata dalla mutazione P23H nel gene RHO è stato condotto uno studio

sulla storia naturale della retinopatia nei pazienti con questa specifica mutazione. Lo studio sulla storia naturale è importante perché fornisce informazioni utili per valutare l'efficacia di eventuali trattamenti. Queste informazioni consentono di poter confrontare la progressione dei disturbi visivi in chi è stato trattato rispetto a chi non è stato trattato.

La azienda Ionis Pharmaceuticals ha messo a punto un medicinale denominato QR-1123 a base di RNA che serve a trattare la retinite pigmentosa autosomica dominante (adRP) causata dalla mutazione P23H nel gene della rodopsina (RHO). QR-1123 è un oligonucleotide di prima classe (gapmer) che utilizza la tecnologia antisense proprietaria di Ionis per il trattamento di adRP conseguente alla mutazione P23H nel gene RHO. La terapia mira a inibire la formazione della versione tossica mutata della proteina rodopsina legando specificamente l'mRNA mutato (la cellula produce le proteine a partire dall'istruzione scritta nel mRNA e l' mRNA viene a sua volta prodotto a partire dal DNA). Il legame del QR-1123 con l'mRNA alterato (quello prodotto a partire dalla copia mutata del gene), ne causa la eliminazione senza influenzare il normale mRNA prodotto a partire dalla copia normale del gene.

QR-1123 viene somministrato con iniezioni intravitreali, una via di somministrazione ampiamente utilizzata dagli oculisti per la somministrazione di farmaci per altre comuni malattie della retina.

La azienda Ionis Pharmaceuticals ha concesso la licenza di questo farmaco alla azienda ProQR. La azienda Ionis ha già completato tutta la parte preclinica di valutazione della molecola, cioè quella che precede la sperimentazione sulle persone e i

risultati erano stati presentati nel 2015 all'importante congresso annuale della Associazione per la ricerca in visione e oftalmologia (ARVO) e sono poi stati pubblicati, sempre nel 2015, in un articolo sulla rivista IOVS. La azienda ProQR prevede di iniziare uno studio clinico di fase 1/2 in pazienti con adRP causata dalla mutazione P23H nel gene RHO nel 2019, una volta ottenuta l'autorizzazione da parte della Food and Drug Administration degli Stati Uniti (FDA). ■

## ***Retina Risponde!***

È sempre attiva la 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)

## GLI IMPORTI E I LIMITI PER IL 2019 DI PENSIONI E INDENNITÀ

Come ad ogni nuovo anno, l'INPS ha ridefinito – collegandoli agli indicatori dell'inflazione e del costo della vita – gli importi delle pensioni, degli assegni e delle indennità erogati agli invalidi civili, ai ciechi civili e ai sordi e i relativi limiti reddituali previsti per alcune provvidenze economiche. A fissare dunque per il 2019 i vari importi e i relativi limiti di reddito – che rendiamo disponibili ai Lettori – è stata la Circolare n. 122, prodotta il 27 dicembre scorso dalla Direzione Centrale delle Prestazioni dell'INPS.

Anche quest'anno, come sempre, l'INPS ha ridefinito – collegandoli agli indicatori dell'inflazione e del costo della vita – gli importi delle pensioni, degli assegni e delle indennità erogati agli invalidi civili, ai ciechi civili e ai sordi e i relativi limiti reddituali previsti per alcune provvidenze economiche.

A fissare dunque per il 2019 i vari importi e i relativi limiti reddituali è stata la Circolare n. 122 del 27 dicembre scorso, prodotta dalla Direzione Centrale delle Prestazioni dell'INPS.

Qui di seguito riportiamo i vari importi in euro, ricordando che per gli adeguamenti di essi, nonché per i limiti di reddito, come si legge nel sito del Servizio HandyLex.org, «l'INPS si adegua alle indicazioni del Decreto del 16 novembre 2018, emanato dal

Ministro dell'Economia e delle Finanze, di concerto con il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali», ricordando inoltre che «la percentuale di variazione per il calcolo della perequazione delle pensioni per l'anno 2018 è confermata in misura pari a +1,1 (quella già applicata nelle provvidenze in via di erogazione). La stessa percentuale è applicata dal 1° gennaio 2019, salvo conguaglio da effettuarsi in sede di perequazione per l'anno successivo».

Sempre HandyLex.org, infine, ritiene importante segnalare il seguente passaggio della citata Circolare INPS 122/18, riguardante l'erogazione delle provvidenze assistenziali nei casi in cui sia prevista una revisione sanitaria: «9.1 Prestazioni di invalidità civile soggette a revisione sanitaria: l'articolo 25, comma 6-bis, del decreto-legge 24 giugno 2014, n. 90, convertito dalla legge 11 agosto 2014, n. 114, stabilisce che nelle more dell'effettuazione delle eventuali visite di revisione e del relativo iter di verifica, i minorati civili e le persone con handicap, in possesso di verbali in cui sia prevista rivedibilità, conservano tutti i diritti acquisiti in materia di benefici, prestazioni e agevolazioni di qualsiasi natura. Pertanto, per le prestazioni a favore di invalidi civili per le quali a decorrere dall'entrata in vigore della citata legge n. 114/2014 risulti

memorizzata nel database una data di revisione sanitaria, il pagamento è stato impostato anche per le mensilità successive alla data di scadenza della revisione». (S.B.)

**PENSIONE CIECHI CIVILI ASSOLUTI.**  
2019: 308,93 (limite di reddito: 16.814,34) – 2018: 305,56 (limite di reddito: 16.664,36).

**PENSIONE CIECHI CIVILI ASSOLUTI SE RICOVERATI.**  
2019: 285,66 (limite di reddito: 16.814,34) – 2018: 282,55 (limite di reddito: 16.664,36).

**PENSIONE CIECHI CIVILI PARZIALI.**  
2019: 285,66 (limite di reddito: 16.814,34) – 2018: 282,55 (limite di reddito: 16.664,36).

**PENSIONE INVALIDI CIVILI TOTALI.**  
2019: 285,66 (limite di reddito: 16.814,34) – 2018: 282,55 (limite di reddito: 16.664,36).

**PENSIONE SORDI.**  
2019: 285,66 (limite di reddito: 16.814,34) – 2018: 282,55 (limite di reddito: 16.664,36)-

**ASSEGNO MENSILE INVALIDI CIVILI PARZIALI.**  
2019: 285,66 (limite di reddito: 4.906,72) – 2018: 282,55 (limite di reddito: 4.853,29).

**INDENNITÀ MENSILE FREQUENZA MINORI.**  
2019: 285,66 (limite di reddito: 4.906,72) – 2018: 282,55 (limite di reddito: 4.853,29).

**INDENNITÀ ACCOMPAGNAMENTO CIECHI CIVILI ASSOLUTI.**  
2019: 921,13 (limite di reddito: nessuno) – 2018: 915,18 (limite di reddito: nessuno).

**INDENNITÀ ACCOMPAGNAMENTO INVALIDI CIVILI TOTALI.**  
2019: 517,84 (limite di reddito: nessuno) – 2018: 516,35 (limite di reddito: nessuno).

**INDENNITÀ COMUNICAZIONE SORDI.**  
2019: 256,89 (limite di reddito: nessuno) – 2018: 256,21 (limite di reddito: nessuno).

**INDENNITÀ SPECIALE CIECHI VENTESIMISTI.**  
2019: 210,61 (limite di reddito: nessuno) – 2018: 209,51 (limite di reddito: nessuno).

**LAVORATORI CON DREPANOCITOSI O TALASSEMIA MAJOR.**  
2019: 513,01 (limite di reddito: nessuno) – 2018: 507,42 (limite di reddito: nessuno).

Si ringrazia per l'elaborazione dei dati il Servizio HandyLex.org. ■

# RETINA IMPLANT AG INTERROMPE LE ATTIVITÀ AZIENDALI

(Comunicato di Retina Implant AG)

Sfortunatamente, la storia della nostra azienda sta volgendo al termine. Gli azionisti di Retina Implant AG hanno deliberato di sciogliere la società in un'assemblea generale straordinaria tenuta il 19 marzo 2019. Ci sono due ragioni principali per questo:

1. Nonostante 16 anni di intensa ricerca, purtroppo non si sono concretizzati progressi pionieristici nel campo della medicina.

2. Il nostro lavoro è stato ostacolato dal clima ostile all'innovazione dei rigidi sistemi normativi e sanitari europei.

L'unica buona notizia è che Retina Implant AG dispone di risorse finanziarie sufficienti per garantire che l'azienda possa chiudere in modo ordinato e responsabile. Questo è il desiderio espresso degli azionisti. Dopo tutto, il lavoro di ricerca sulle protesi retiniche continuerà probabilmente nell'ambiente universitario senza il nostro coinvolgimento.

Retina Implant AG è stata avviata nel 2003 con una grande visione.

L'obiettivo dell'azienda era di sviluppare un trattamento per la retinite pigmentosa precedentemente incurabile. Con un'intensa attività di ricerca, sviluppo e vendita, ha creato gli straordinari prodotti tecnologici del chip visivo subretinico RETINA IMPLANT Alpha AMS e il sistema OkuStim per la stimolazione elettrica transcorneale. L'impianto retinico in particolare ha ricevuto il più alto riconoscimento in tutto il mondo. Sebbene la maggior parte dei pazienti

coinvolti negli studi abbia percepito la loro esperienza con l'impianto retinico come positivo, i risultati raggiunti non sono stati all'altezza delle aspettative.

Alla fine, era troppo poco per consentire una maggiore partecipazione nella società. Solo con il rimborso completo dei costi sanitari è possibile rendere le terapie accessibili in modo sostenibile alle persone colpite. Tuttavia, le procedure di approvazione nei singoli paesi, soprattutto in Germania, si sono rivelate troppo burocratiche e laboriose. Retina Implant AG è in una fase di chiusura ordinata e sta facendo tutto il possibile per garantire che i suoi partner clinici e i medici che frequentano continuino a supportare gli utenti attuali di impianti e terapie nel miglior modo possibile. La decisione di concludere la nostra attività è stata molto, molto difficile per noi. Soprattutto per le persone che soffrono di retinite pigmentosa e del nostro personale dedicato. Abbiamo lavorato tutti sodo e con passione per rendere la vita più facile ai non vedenti. Siamo tutti delusi e tristi per il fatto che non siamo riusciti ad avere successo nella misura in cui tutti avevamo sperato. Vorremmo ringraziare tutti i pazienti e i partner per la loro cooperazione fiduciosa. Indipendentemente dalla chiusura, lavoreremo insieme al Supervisory Board nell'ambito dei nostri mezzi per garantire che l'ulteriore lavoro scientifico possa continuare come progetto di ricerca. ■



## DICHIARAZIONE DEI REDDITI 2019

**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**

Dai nostri Associati - iniziative e racconti

## Un giorno a... scuola!

Esperienza vissuta e raccontata da Laura Scatizzi

*“Buongiorno ragazzi, vi presento Laura Scatizzi che come vi ho già raccontato è una mia carissima amica ma soprattutto è qui oggi per parlarvi delle disabilità sensoriali...”*

Questo è stato l'incipit di un'esperienza che voglio condividere con voi. Il 24 gennaio sono stata invitata a tenere una testimonianza/lezione sulla disabilità in una classe quarta superiore di un istituto professionale. Ho pensato molto al taglio da dare a questo intervento. Non volevo fosse una mera lezione frontale, nozionistica. Mi avevano chiesto di parlare di me e della mia malattia ma anche della disabilità in qualità di blogger che tratta questa materia. Ho deciso così di dividere l'incontro in due parti. La prima ora dedicata alla mia storia con racconti e letture di post ma anche esplorando e approfondendo la particolarità delle disabilità sensoriali. Un secondo momento di attività di laboratorio in cui riprendendo il progetto educativo GUARDA COME VEDO abbiamo sviluppato alcune attività per far sperimentare direttamente “con i loro occhi” alcune esperienze.

*“Ciao a tutti! Grazie per la vostra attenzione e per il tempo che mi state dedicando. Lo considero un regalo bellissimo. Grazie! Mi chiamo Laura*

*Scatizzi. La vostra prof. Arianna mi ha invitato qui per parlarvi di questa “cosa” chiamata disabilità o handicap. Tra gli addetti ai lavori si dice che si è disabili solo nella relazione con l'altro. Perché è l'altro che ti restituisce questa immagine. Ecco perché è così importante “lo sguardo degli altri”...Per arrivare ad avere una vera inclusione è necessario un cambiamento sia culturale che sociale. Di che cosa si tratta? In una vera società inclusiva è il mondo a trasformarsi per rimuovere le barriere sia fisiche (architettoniche per esempio) che civili (sociali e culturali) ... al fine di “includere”, letteralmente portare dentro ciò che sta fuori. E' un percorso in atto da anni e ancora in divenire...ma il lavoro più importante da fare è di tipo culturale perché nei confronti della disabilità ci deve essere una conoscenza, una convivenza quotidiana ed un'abitudine per arrivare ad una vera propria familiarità con la diversità in generale e con la disabilità in particolare...Nel mio blog “Un'altra storia” mi occupo di diversità per far conoscere la mia malattia e la mia disabilità, raccontando la mia vita e la mia realtà. Per cercare così di diffondere una conoscenza su questi argomenti. Il sottotitolo, se così possiamo chiamarlo, del blog è una famosissima frase, di non si sa chi o meglio*

*attribuita a diversi personaggi, che recita “nessuno è normale se visto da vicino.” Quindi la normalità non esiste perché tutti noi siamo diversi e la diversità non è altro che l’espressione della realtà stessa. È solo una delle innumerevoli sfaccettature della vita su questo pianeta.”*

All’inizio ero molto emozionata, sentivo la responsabilità del rendere quei momenti preziosi e utili, in qualche modo interessanti e formativi. Ero in un’aula circondata da 24 paia di occhi che mi guardavano attenti e curiosi. Volevo fortemente cercare di portare la loro attenzione sul concetto di disabilità per cercare di farli riflettere su come l’avevano guardata fino a qual momento e come avrebbero considerato la disabilità e la diversità in generale da quel momento in poi...

*“Io sono nata nel lontano 1976. Sono quindi per tutti voi vecchissima ma giuro che anche io sono stata giovane. Dicevo che sono nata con una sindrome chiamata appunto sindrome di Usher che è il nome del medico che l’ha scoperta. È una malattia genetica quindi ereditaria nel mio caso di tipo sporadico quindi mia mamma e mio papà sono dei portatori sani e non hanno la malattia.*

*Questa sindrome porta ad una menomazione dell’apparato neurosensoriale dell’udito e della vista. Significa che ho una sordità congenita, dalla nascita, e porto delle protesi per sentire. Mentre per quanto riguarda la vista ho una retinopatia pigmentosa e*

*cioè una progressiva perdita della vista lenta ma inesorabile. Potremmo definirla come “una ladra silente di vista”. La particolarità delle disabilità sensoriali è che non si vedono subito. Spesso le persone se ne accorgono solo in un secondo momento. Come in tutto nella vita ci sono i pro e i contro: da una parte non si subiscono preconcetti e schemi mentali, dall’altra le persone non riconoscendo la tua diversità la ignorano ...vi faccio un esempio: l’altro giorno ero al supermercato e ho urtato un uomo perché non era nel mio campo visivo. Questa persona si è irritata e mi aggredito dicendomi: stai attenta, guarda dove vai! Ma sei cieca? Sì...in realtà sono ipovedente! È stata la mia risposta...*

*La seconda caratteristica è che le disabilità sensoriali sono legate, più di altre, alla percezione. Potete capire così la particolarità della mia vita. Avere fin dalla nascita la certezza e di conseguenza la consapevolezza di non vedere e non sentire la realtà come tutti gli altri!!! Il mio modo di percepire il mondo è sempre stato per così dire: unico e personale! Ma...il segreto è che questo vale anche per voi! E questa consapevolezza ormai scientificamente provata dalle neuroscienze aiuterebbe tantissimo tutti noi nella vita quotidiana. Ci porterebbe infatti a scardinare il nostro schema mentale più forte: che esista un mondo oggettivo intorno a noi che si può percepire attraverso i sensi! Abbiamo quindi l’erronea certezza che il mondo sia solo e certamente come lo vediamo noi! Superare, distruggere,*

*togliere questo schema mentale sarebbe, secondo me, un grandissimo salto evolutivo per il genere umano. Questo per esempio ci permetterebbe di rivedere il concetto di diversità e di normalità.*

*Ma anche quello di handicap e disabilità come caratteristiche uniche e personali."*

Conserverò come un ricordo prezioso le loro domande così curiose e attente. La prima tra tutte (che non mi è nuova): "ma prof. Che disabilità ha Laura?" La gentilezza nella voce e nei modi: "non vorrei essere troppo invadente, se non si sente di rispondere alla mia domanda forse troppo personale e intima". Il desiderio tipico dei giovanissimi di trovare soluzioni perché a volte è difficile accettare la realtà così come è: "non esistono medicine per guarire?" Con gli occhiali non può vedere meglio?". La voglia di capire di più e meglio quello che provo: "lei è una mamma, non ha paura?". La purezza, la semplicità e la sensibilità dell'ultima domanda: ma adesso lei come torna a casa?

Le domande aiutano a crescere, gettano ponti per unire le persone tra loro, fanno scoprire nuovi mo(n)di di vedere...

*"Volevo anche parlarvi di un altro argomento. A volte mi chiedo se ho il diritto di parlare della mia vita, di dividerla sui social e attraverso il blog.. Ormai sapete come la penso, non c'è una risposta giusta e soprattutto valida sempre ma posso dirvi perché lo faccio. Citando Wonder*

*posso dire che questo è uno dei precetti del giorno:*

*Faccio tutto questo nell'idea che le persone leggendomi o ascoltandomi, in questo caso, possano dire se ce l'ha fatta lei, ce la posso fare anche io.*

*Il secondo precetto di oggi è: io ho una malattia ma non sono la malattia. Vuol dire che ogni giorno cerco di non farmi influenzare o vincere da questa cosa. Ovvio che ci convivo e che determina inevitabilmente il modo in cui vivo. Per esempio da tre anni non posso più guidare e cerco di non andare in giro da sola al buio perché so che non vedo ed è un continuo ridefinire i confini tra ciò che posso fare e ciò che voglio fare e che faccio...*

*Spero con le mie parole di essere riuscita a farvi vedere la diversità con occhi nuovi anzi con altri occhi, con gli occhi di un altro...Mi piacerebbe prestarvi i miei...*

Da questo momento inizia la parte esperienziale di laboratorio. Mi piacerebbe lasciare ai ragazzi la possibilità di raccontare quello che hanno provato, le loro emozioni positive e negative...magari nel prossimo post! Hanno sperimentato alcune problematiche legate alla vista (perdita della visione centrale, visione tubolare e visione a spots) indossando tre diverse tipologie di occhiali speciali offerti dall'associazione Retina Italia Onlus. Con questi occhi(al) hanno provato a relazionarsi tra loro e con me, a leggere un libro o lo schermo del loro cellulare. A svolgere insomma semplici azioni quotidiane. In un

secondo tempo sono stati bendati per fare tre diverse attività: toccare libri tattili e braille di storie per bambini, conoscersi un pò attraverso il tatto e infine hanno provato a versare dell'acqua in un bicchiere... Attraverso questo laboratorio mi è sembrato che abbiano potuto sperimentare

(temporaneamente e in modo simulato ovviamente) le difficoltà, la frustrazione, il timore, l'incertezza ma anche aspetti positivi come l'empatia, la ricerca di strategie, la sfida a, la voglia di...

Grazie ragazzi! Siete stati fantastici... ■

**SUL PROSSIMO NUMERO UN NUOVO RACCONTO DI VITA VISSUTA INVIATOCI DA SIMONA CARUSO.**

## ***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)**

# 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  
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  
Medico referente:  
Dott.ssa Maria Pia Manitto  
Dott. Maurizio Battaglia Parodi  
Consulenza genetica: interna al presidio  
Terapia: personalizzata

## **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. 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

## **ASST FATEBENEFRATELLI SACCO P.O.L. SACCO**

Eye Clinic Luigi Sacco Hospital  
Università degli Studi di Milano  
via G. B. Grassi, 74 20157 Milano (Italia)  
Responsabile:  
Prof. Giovanni Staurenghi  
Per prenotazioni telefonare al numero  
02-39042588 il martedì e mercoledì  
dalle 8.30 alle 16

---

**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**

**Dott.ssa Maria Rosaria Barillari**

**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**

**Dott. Giacinto A.D. Miggiano**

---

**COMPONENTI LAICI**

---

**Assia Andrao**

**Elio Borgonovi**

**Donato Di Pierro**

---

**CONSIGLIO DIRETTIVO DI RETINA ITALIA**

---

**Andrao Assia**

Presidente

**Vannini Simone**

Vice Presidente

**Mondolfo De Benedetti Carla**

Tesoriere

**De Lucia Antonietta**

**Di Pierro Donato**

**Fornaciari Giovanni**

**Rabito Roberto**

**Rizzo Renato**

**Consiglieri:**

**Borgonovi Elio**