

ANNO XXX - NUMERO 85

III TRIMESTRE 2020

LUMEN

PERIODICO DI AGGIORNAMENTO E INFORMAZIONE

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

TOSCANA

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

Referente: Simone Vannini

Tel.: 329 8820404

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 85 - III trimestre 2020

Editoriale	4
Nuova associabilità di Carlo Parolini	
Notizie dall'Associazione	5
Lettera ai lettori	5
Assemblea Generale di Retina International	6
Notizie dal Mondo Scientifico	7
a cura della dott.ssa Cristiana Marchese	
“Retina liquida”: un articolo che ha suscitato clamore e speranze	7
Terapia Optogenetica	9
Ultime notizie	11
Ogni retina è unica e può permettere di identificare una persona	18
Per un nuovo percorso di gestione delle persone con maculopatia	19
Interviste	23
Malattie rare dell'occhio, la rete europea ERN-EYE nasce per non lasciare soli i pazienti	23

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, 2018 e 2019 ha ricevuto finanziamenti pubblici.

Retina Italia riceve contributi 5 x mille.

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

NUOVA ASSOCIABILITÀ

di Carlo Parolini

Il ripensamento dell'organizzazione sociale su nuove basi derivate dalle necessità di limitare al minimo il contagio dal Corona virus ha richiesto continui riadattamenti della normativa riguardante l'intero ambiente socio-economico.

Occorre premettere che in effetti, oltre all'evento che la comunità scientifica ha dovuto affrontare, vale a dire dover debellare un tipo di virus totalmente sconosciuto, si sono verificate omissioni volontarie e/o involontarie, sottovalutazioni del fenomeno e totale incomprensione di quanto effettivamente andava realizzato per

minimizzare i contraccolpi della diffusione del contagio, sia a livello medico sia a quello riguardante la generale sfera dei contatti sociali.

Tutto quanto sta succedendo dovrebbe consentire una generale riflessione sul comportamento individuale volto soprattutto a proteggere sia se stessi sia i propri simili.

È indispensabile non dimenticare la nostra estrema fragilità, ancora una volta dimostrata in senso molto serio e a tratti feroce semplicemente derivata da qualche cosa che non è fisicamente visibile o palpabile. ■

Notizie dall'Associazione

Lettera ai lettori

Cari amici,
ci siamo, ecco il numero 85 di LUMEN.

Siamo ancora in una situazione difficile e preoccupante, tuttavia non ci lasceremo sopraffare.

Come promesso, cercheremo di compiere tutte le consuete attività, e certamente avremo occasione di trovare nuove strade per raggiungere gli obiettivi della nostra associazione. Riprendono le audio conferenze telefoniche e, in modalità streaming, sono in programma incontri a tema, di cui vi daremo tutte le informazioni.

Sabato 17 Ottobre si svolgerà l'assemblea ordinaria dei soci, come da convocazione già inviata.

Seguirà solo via internet, in streaming il Convegno dal titolo: "Distrofie retiniche: il COVID 19 non ferma la ricerca".

Le relazioni saranno come sempre registrate e pubblicate sul sito: www.retinaitalia.org.

Sul prossimo numero di LUMEN pubblicheremo i documenti relativi ai lavori dell'assemblea e i link dove trovare le relazioni del Convegno.

Invitiamo tutti coloro che ancora non lo hanno fatto a rinnovare la quota associativa annuale.

Confermiamo che l'importo è di € 30,00.

Grazie, e buona lettura. ■

Assia Andrao

Notizie dall'Associazione

Assemblea Generale di Retina International

Come sapete il convegno internazionale che avrebbe dovuto svolgersi in Islanda nel mese di Giugno è stato rimandato al 2022, sempre in Islanda.

Ma il 5 e 6 Settembre 2020 si è svolta l'assemblea generale con una riunione a distanza.

Erano presenti 24 Associazioni nazionali di altrettanti paesi.

Come sempre è stato un incontro molto piacevole che ci ha fatto conoscere nuovi colleghi e salutato "vecchi" amici.

L'incontro ha portato molte novità all'organizzazione.

Il sito www.retina-international.org è stato rinnovato nella sua nuova veste.

Retina International ha spostato la propria sede in Irlanda, e quindi è stato redatto un nuovo statuto adeguandolo alle normative della comunità europea. È stato eletto un nuovo Consiglio Direttivo, e Christina Fasser dopo vent'anni di impegno, ha lasciato l'incarico di Presidente.



Franz Badura e Christina Fasser

Il nuovo Presidente è Franz Badura della Pro Retina Germany. Lo conosciamo da diversi anni per la sua attività presso l'associazione tedesca, e ha ottenuto riconoscimenti per il suo impegno per il progresso della ricerca scientifica sulle distrofie della retina.

Abbiamo quindi espresso a Christina Fasser il nostro ringraziamento per il grande lavoro svolto e per il suo contributo e sostegno a Retina Italia.

Retina International ha annunciato il lancio di un nuovo portale per i test genetici, Know Your Code www.retina-kyc.org, per celebrare la Giornata Mondiale della Retina 2020.

Nel prossimo numero di LUMEN daremo nuovi dettagli sull'iniziativa. ■

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

“RETINA LIQUIDA”: UN ARTICOLO CHE HA SUSCITATO CLAMORE E SPERANZE

Sui principali quotidiani italiani sono apparse notizie che si riferiscono a un articolo pubblicato il 29 giugno 2020 sulla rivista *Nature Nanotechnology* (Maya-Vetencourt, J.F., Manfredi, G., Mete, M. et al. *Subretinally injected semiconducting polymer nanoparticles rescue vision in a rat model of retinal dystrophy*. *Nat. Nanotechnol* (2020).

L'articolo è frutto della collaborazione fra numerosi ricercatori facenti capo a istituti di ricerca italiani di Genova, Pisa, Verona, Bologna, Mantova e Milano coordinati dal prof. Benfenati dell'Istituto Italiano di Tecnologia di Genova.

In questo articolo i ricercatori descrivono i risultati di una sperimentazione sull'efficacia di nanomolecole di 3-poliexiltiofene (P3HT) iniettate sotto la retina di ratti diventati ciechi a causa di una degenerazione retinica ereditaria (ratti RCS).

Mentre per la forma di distrofia retinica ereditaria causata da mutazioni del gene RPE65 è già disponibile un trattamento (Luxturna®) approvato sia dalla autorità regolatoria del farmaco europea (EMA) sia da quella degli Stati Uniti (FDA), per curare le distrofie retiniche ereditarie e la forma atrofica di degenerazione maculare legata all'età sono attualmente in corso numerose sperimentazioni.

Fra i vari trattamenti sperimentati vi sono quelli che prevedono di inserire sopra o sotto la retina o sopra la coroide

degli impianti retinici elettronici che stimolano elettricamente le residue cellule nervose retiniche. Purtroppo quelli disponibili fino ad ora conferivano una risoluzione molto bassa rispetto a quella della visione naturale fornita dai coni. Anche il gruppo diretto dal prof. Benfenati aveva in passato messo a punto un impianto sottoretinico costituito da un supporto di fibre di seta e da un semiconduttore sensibile alla luce, il 3-poliexil-tiofene (P3HT), per stimolare elettricamente le residue cellule nervose retiniche.

La sperimentazione eseguita in animali aveva dimostrato la capacità di stimolare elettricamente le cellule retiniche residue e di ripristinare la visione per un periodo di almeno 6-10 mesi.

Per superare i difetti degli impianti retinici, cioè la bassa risoluzione e la bassa sensibilità, i ricercatori coordinati dal prof. Benfenati hanno sfruttato le proprietà delle nanoparticelle e hanno creato nanoparticelle di 3-poliexil-tiofene (P3HT) da utilizzare come componente sensibile alla luce.

Queste nanoparticelle di P3HT in soluzione acquosa (da qui il termine “retina liquida”), iniettate sotto la retina si distribuiscono su tutta la superficie retinica (a differenza degli impianti elettronici retinici che stimolano solo la piccola parte di cellule in prossimità dell'impianto) e,

pur rimanendo all'esterno delle cellule, mantengono uno stretto contatto con le cellule residue presenti anche in una retina nella quale i fotorecettori sono degenerati. Le nanoparticelle di P3HT fungono quindi da interfaccia sensibile alla luce e dotano le cellule retiniche residue di sensibilità alla luce.

I ricercatori hanno fatto delle prime sperimentazioni in vitro sia su sole cellule retiniche, poi su retine espianate da ratti affetti da una forma di distrofia retinica ereditaria.

Queste prime sperimentazioni avevano lo scopo di verificare l'effettiva efficacia delle nanoparticelle di P3HT e l'assenza di effetti dannosi causati da un eventuale riscaldamento.

Fatte queste prime verifiche, le nanomolecole di P3HT sono quindi state iniettate nello spazio sottoretinico dei ratti con distrofia retinica ereditaria (ratti RCS).

Le nanomolecole, che si sono distribuite su tutta la superficie retinica, non hanno causato infiammazione e le varie prove per testare la visione dei ratti trattati hanno dimostrato un ripristino della funzione visiva ai livelli degli animali sani e la attivazione delle aree cerebrali deputate alla visione. Questi effetti sono perdurati per almeno 8 mesi.

I risultati descritti sono molto incoraggianti, sia per l'efficacia dimostrata nei ratti e anche perché il trattamento non prevede l'inserzione di cavi o di dispositivi, ma consiste solo nella microiniezione del liquido contenente le nanoparticelle di P3HT sotto la retina.

Ci auguriamo che la ricerca che al momento ha dimostrato la sua efficacia nei ratti, possa procedere e arrivare presto alla sperimentazione clinica. ■

SCRIVETECI!

Raccontateci le vostre esperienze e, perchè no, i vostri guai.

Lumen è in attesa di ricevere il resoconto delle vostre esperienze, delle storie che vi piacerebbe poter raccontare, delle situazioni di difficoltà o di disagio nelle quali vi siete trovati a causa della retinite pigmentosa da cui siete affetti. Saremo lieti di pubblicarle. Spesso questo modo di comunicare riesce a diventare un buon metodo per aiutare a risolvere i problemi, grandi o piccoli, che ci assillano.

Indirizzate a: Retina Italia

Largo Volontari del Sangue, 1 - 20133 Milano

o email info@retinaitalia.org

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

TERAPIA OPTOGENETICA

L'Azienda **Bionic Sight** (<https://www.bionicsightllc.com/>) ha iniziato una sperimentazione clinica e un paziente ha ricevuto la prima dose di un trattamento di una innovativa **Terapia Optogenetica**.

Il trattamento combina la terapia genica a un dispositivo che genera e fornisce un codice in "linguaggio retinico" che sarà poi trasmesso al cervello tramite il nervo ottico.

La società **Bionic Sight** ha trattato il primo paziente in uno studio clinico di Fase 1-2 con un trattamento optogenetico dedicato alle persone con una fase avanzata di perdita della vista causata dalla **retinite pigmentosa (RP)**. La società, che ha iniziato a marzo 2020 la sperimentazione su 20 pazienti, prevede di continuare a trattare i pazienti anche nel corso della seconda metà dell'anno. Lo studio si sta svolgendo presso **Long Island**, negli Stati Uniti.

L'approccio di **Bionic Sight** prevede due componenti. Il primo è un trattamento optogenetico che conferisce sensibilità alla luce alle cellule gangliari della retina (che sono quelle che sopravvivono dopo la perdita di fotorecettori) e il secondo è un dispositivo, indossato come fosse un paio di occhiali, che cattura ciò che la persona sta guardando e lo trasforma in un codice che viene poi inviato attraverso le cellule gangliari e il nervo

ottico al cervello. A differenza di altri approcci optogenetici, che possono utilizzare occhiali per migliorare la forma e l'intensità dell'immagine, il dispositivo **Bionic Sight** produce direttamente impulsi elettrici, simili a quelli che sarebbero prodotti dai fotorecettori. **Bionic Sight** ritiene che la generazione di questi impulsi, il cosiddetto codice retinico, sia più naturale e porterà a una visione migliore per i pazienti rispetto ad altre alternative di terapia optogenetica.

L'approccio è progettato per funzionare con persone con visus ridotto alla sola percezione della luce, indipendentemente dalla mutazione genetica che causa la malattia retinica.

Sheila Nirenberg, PhD, presidente e fondatrice di **Bionic Sight** e professore al **Weill Medical College della Cornell University**, ha ricevuto un premio per aver decifrato questo codice neurale della retina.

La **Foundation Fighting Blindness** ha informato di questa sperimentazione i pazienti con **RP** presenti nel registro **My Retina Tracker** che hanno caratteristiche tali da renderli potenziali partecipanti. Più di 15.000 pazienti si sono fino a oggi iscritti in questo registro dedicato alle persone con malattie retiniche ereditarie.

L'obiettivo del registro è aiutare i ricercatori a conoscere meglio queste

rare condizioni retiniche e identificare i pazienti per gli studi clinici.

Sul sito [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov), <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NC>, Tel.04278131 è possibile leggere le caratteristiche dello studio clinico. Gli

elenchi di [ClinicalTrial.gov](https://clinicaltrials.gov) riportano lo stato della sperimentazione, i criteri di inclusione ed esclusione, l'ubicazione del sito di studio e le informazioni di contatto del coordinatore della 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 e pagando la quota associativa annuale di € 30,00.

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

Dal mondo scientifico - a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

Ultime notizie

... L'APPARENZA INGANNA RETINITE PIGMENTOSA PARACENTRALE

Nell'era pre-test genetici, uno degli strumenti a disposizione degli oculisti per porre la diagnosi in un paziente con una sospetta distrofia retinica ereditaria, era la attenta osservazione e descrizione delle caratteristiche del fondo oculare.

Una di queste caratteristiche era definita «retinite pigmentosa paracentrale». La retinite pigmentosa paracentrale si presenta con depositi di pigmento o con aree di atrofia solo nella media periferia retinica, mentre la periferia estrema non è interessata e il deficit nel campo visivo interessa la parte fra i 5 e i 30 gradi: una sorta di anello intorno alla parte centrale (da qui il nome di paracentrale). In questi pazienti l'elettroretinogramma rimane registrabile, anche se con ampiezza ridotta.

Ora, con la possibilità di identificare la alterazione genetica che causa la malattia in gran parte dei soggetti con distrofia retinica ereditaria, è possibile confrontare il risultato del test genetico con il fenotipo, cioè con le caratteristiche cliniche del paziente.

In un articolo pubblicato a dicembre 2019 (Int J Mol Sci. 2019 Dec 20;21(1)), il gruppo che fa capo alla prof.ssa Simonelli della Università di Napoli, in collaborazione con il prof.

Banfi dell'Istituto Telethon di Pozzuoli (Napoli) descrive i risultati del confronto fra le caratteristiche genetiche e quelle cliniche in persone italiane con la forma paracentrale di retinite pigmentosa. Finora questa valutazione era stata fatta solo su un centinaio di pazienti afferenti a centri statunitensi.

Sono stati valutati 54 pazienti appartenenti a 48 diverse famiglie. A parte la caratteristica comune della forma paracentrale, i pazienti presentavano età di insorgenza dei sintomi molto variabile, fra gli 8 mesi e i 64 anni. Nella maggior parte dei casi nella famiglia era presente un unico paziente (cosiddetti casi sporadici o casi isolati il che NON significa che non siano ereditari) e nei pochi casi di più familiari affetti, si è osservata sia una trasmissione autosomica dominante, sia autosomica recessiva.

Erano rappresentati pazienti con forme sindromiche di RP, come la sindrome di Usher, e persone nelle quali la retinite pigmentosa era l'unico sintomo.

Di questi 54 pazienti, 39 hanno acconsentito al test genetico che è stato eseguito analizzando pannelli più o meno estesi di geni.

Una causa genetica è stata identificata nel 63% delle famiglie e ha visto interessati 10 diversi geni. I geni più frequentemente coinvolti sono risultati

essere USH2A nel 41% delle famiglie CEP290 nel 9%. Gli altri geni coinvolti - RP1, PRPF31, PDE6B, BBS2, NR2E3, PEX1, PRPH2 e RHO - interessavano solo poche famiglie.

Nella persona con mutazione del gene PEX1, le cui mutazioni causano la sindrome di Heimler, una rivalutazione del paziente ha consentito di rilevare la presenza di caratteristiche della sindrome, quali alterazioni dei denti e dell'udito. Questo studio ha quindi evidenziato la grande variabilità genetica e clinica della retinite pigmentosa paracentrale e la relativa minore gravità delle alterazioni visive di questi pazienti. I risultati suggeriscono anche che quando si evidenzia una forma paracentrale è indicata una valutazione dell'udito per identificare eventuali forme sindromiche.

GENE RPGR: QUALE DIAGNOSI CLINICA ERA STATA POSTA E COME EVOLVE LA RETINOPATIA NELLE PERSONE CON ALTERAZIONI DI QUESTO GENE

Anche per le retinopatie causate da mutazioni del gene RPGR, le caratteristiche cliniche sono estremamente variabili. Alterazioni di questo gene causano una forma di retinopia presente soprattutto in soggetti di sesso maschile (si tratta infatti di una retinopia con trasmissione legata all'X) anche se in alcuni casi le donne portatrici possono manifestare sintomi gravi come quelli dei maschi.

Per capire quali sono le caratteristiche delle persone con alterazioni del gene

RPGR, un gruppo di ricercatori ha raccolto e descritto le caratteristiche di 74 pazienti maschi con retinopia causata da alterazioni di questo gene (Retina. 2019 Jun;39(6):1186-1199).

I pazienti avevano avuto molte diagnosi diverse: retinite pigmentosa, distrofia dei coni o distrofia coni-bastoncelli. I sintomi sono comparsi a una età intorno ai 5 anni per le persone alle quali l'oculista aveva diagnosticato la retinite pigmentosa e intorno ai 23 anni per le persone alle quali era stata diagnosticata una distrofia dei coni o una distrofia coni-bastoncelli. In ogni caso l'età alla comparsa dei sintomi spaziava fra gli 0 e i 60 anni. La probabilità di essere ciechi a 40 anni era del 20% per chi aveva ricevuto una diagnosi clinica di Retinite Pigmentosa e del 55% nelle persone che avevano ricevuto una diagnosi di distrofia dei coni o di distrofia coni-bastoncelli. I ricercatori hanno anche rilevato che il tipo di mutazione presente nel gene RPGR ha effetto sulla presenza di miopia, sulla diagnosi clinica e sulla gravità della retinopia.

I dati raccolti sottolineano l'importanza del test genetico per porre una corretta diagnosi, per avere indicazioni sull'andamento della malattia e per accedere alle sperimentazioni di trattamenti basati sulla terapia genica.

NUOVI GENI

Procede la ricerca per evidenziare nuovi geni le cui alterazioni causano la retinite pigmentosa.

Sappiamo che al momento solo nel

60% circa delle persone con retinite pigmentosa si riesce a identificare il gene le cui alterazioni causano la malattia.

I ricercatori proseguono quindi nella caccia ai nuovi geni le cui alterazioni causano la retinite pigmentosa.

Un gruppo di ricercatori cinesi ha utilizzato il sequenziamento dell'intero esoma, cioè delle migliaia di geni noti presenti nel nostro DNA (EBioMedicine. 2020 May 23;56:102792) per trovare nuovi geni le cui alterazioni causano la retinite pigmentosa.

Dall'analisi di 552 pazienti e di quasi 5000 controlli sani (persone senza retinite pigmentosa) sono emersi 4 geni ENSA, DACT2, DDR1, e CCDC188 che potrebbero essere nuovi geni associati a retinite pigmentosa. Gli studi fatti indicano che il gene ENSA è un nuovo gene che con alta probabilità è causa di Retinite Pigmentosa, mentre DACT2 è un gene fortemente indiziato per causare la Retinite Pigmentosa. Ulteriori esperimenti sono in corso per valutare il ruolo dei geni DDR1 e CCDC188. Al momento non sono stati descritti altri pazienti con Retinite Pigmentosa e alterazione di questi geni.

VACANZE

ATTENZIONE ALL'ALTA MONTAGNA

Ci chiediamo spesso, prima di andare in vacanza, se ci sono controindicazioni o pericoli per la nostra salute nel luogo in cui intendiamo recarci. È stata da poco pubblicata una segnalazione che suggerisce cautela per i pazienti con

distrofie retiniche, nel recarsi in alta montagna (3700 metri o più).

Sappiamo che arrivare a altezze elevate senza le dovute cautele e cioè a una velocità superiore a quella che il nostro organismo impiega per adattarsi alla nuova condizione, può causare il cosiddetto "mal di montagna". Il mal di montagna è in genere caratterizzato da mal di testa spesso associato a stanchezza, senso di testa leggera, mancanza di appetito, nausea e vomito, disturbi del sonno con frequenti risvegli e mancanza di fiato sotto sforzo. Tutti questi disturbi possono essere lievi o molto importanti. Il mal di montagna è raro sotto i 2000 metri, ma diventa più frequente (25% delle persone) fra il 2000 e i 3000 metri. Per quote più elevate la probabilità di sviluppare il mal di montagna dipende dal tempo che la persona impiega a raggiungere la quota. Minore è il tempo impiegato, maggiore è la probabilità di avere disturbi. Essere atletici e fisicamente allenati non mette al riparo dal mal di montagna.

Questo malessere è causato dalla ridotta disponibilità di ossigeno. A questa ridotta disponibilità di ossigeno contribuiscono oltre all'altezza sul livello del mare, tanti altri fattori quali la pressione barometrica (quella che ci comunicano durante le previsioni del tempo) e la temperatura (al freddo è peggio).

La ridotta ossigenazione è il fattore che causa i disturbi e quello al quale il nostro organismo pone riparo, in tempi variabili da minuti a settimane. Il tempo di acclimatazione dipende da

tanti fattori, alcuni legati all'individuo e altri dipendenti dalla velocità alla quale si è raggiunta l'alta quota e dalla quota raggiunta.

Nell'articolo *Ophthalmic Genet.* 2020 May 13:1-4. doi: 10.1080/13816810.2020.1762901 due ricercatori statunitensi descrivono la comparsa improvvisa di edema maculare cistoide in un paziente con retinite pigmentosa che si era recato in una località a 3700 metri di altezza. Il paziente dopo 4 giorni di permanenza a 3700 metri ha notato la improvvisa comparsa di vista offuscata in entrambe gli occhi. Posta la diagnosi di edema maculare cistoide gli è stato prescritto un trattamento a base di inibitori della carbonico anidraasi sia come collirio che per bocca e gli è stato consigliato di trasferirsi a una quota più bassa. Dopo 4 giorni a una quota normale l'edema era quasi completamente scomparso dopo due settimane e la situazione era tornata nella norma.

BAMBINI

QUALI SONO SEGNALI DI ALLARME NEI BAMBINI CHE POSSONO INDICARE LA PRESENZA DI UNA DISTROFIA RETINICA

Con l'avvento dei primi trattamenti per le distrofie retiniche ereditarie è importante porre la diagnosi il più precocemente possibile in modo da poter trattare i pazienti nelle fasi precoci della malattia.

Un gruppo di ricercatori italiani (*Ital J Pediatr.* 2019 Dec 21;45(1):168) ha elencato i primi segni che i genitori notano nei figli ai quali

successivamente viene diagnosticata una distrofia retinica ereditaria. Dalle interviste fatte ai genitori è emerso che i segni compaiono entro il primo anno di vita (spesso nei primi sei mesi) e sono il nistagmo (movimenti oscillatori e involontari degli occhi), la difficoltà a vedere e il fastidio per la luce (fotofobia).

I ricercatori concludono che quando un genitore riporta al medico uno di questi tre segni è necessario procedere con gli esami per verificare la eventuale presenza di una malattia ereditaria della retina.

CURIOSITÀ

LA RETINA NON SERVE SOLO PER VEDERE

Nella retina sono presenti cellule che contengono una molecola chiamata melanopsina: sono alcuni tipi di cellule gangliari (lo strato di cellule i cui prolungamenti formano il nervo ottico).

Queste cellule, presenti nella retina dei mammiferi, reagiscono alla luce ma non servono a vedere: hanno una funzione particolare e cioè servono a regolare i ritmi circadiani, il riflesso pupillare alla luce, la secrezione di melatonina e la modulazione del ritmo sonno veglia.

Ci sono cinque sottotipi di cellule gangliari contenenti melanopsina, ognuna con la sua funzione. Uno studio (*Histol Histopathol.* 2019 Dec;34(12):1299-1311) descrive il ruolo di queste speciali cellule sia nel corso dell'invecchiamento che in varie malattie. Nell'invecchiamento, come è noto, si modifica il ritmo sonno/veglia

(ci si sveglia presto e in genere si dorme meno), così come sono descritte alterazioni della retina nella malattia di Alzheimer, nella malattia di Parkinson, nelle persone con il diabete, con il glaucoma, nelle persone con emicrania e fotofobia e nelle persone con disturbi dell'umore associati al cambio di stagione.

ANCORA SUGLI INTEGRATORI VITAMINA A E DERIVATI DELL'OLIO DI PESCE

Rimangono senza risposta gli interrogativi sulla reale utilità degli integratori a base di vitamina A palmitato e dei derivati dell'olio di pesce per prevenire il peggioramento della retinite pigmentosa.

Una domanda che viene spesso posta dai pazienti è se sia davvero utile assumere integratori a base di vitamina A palmitato e di acidi grassi omega3 derivati dall'olio di pesce per rallentare la progressione della retinite pigmentosa.

Alcuni oculisti prescrivono questi integratori, altri no. E sui social media (Facebook, forum etc) sono numerosi i post di pazienti che chiedono ad altri pazienti se hanno notato qualche effetto positivo.

Per dare una risposta a questi dubbi è uscita a giugno 2020 il risultato di una ricerca fatta a cura della Cochrane library. (Cochrane Database Syst Rev. 2020 Jun 18;6). La Cochrane library è una istituzione indipendente che analizza la letteratura e i risultati delle sperimentazioni cliniche, valutandone anche la qualità, per dare risposte ai quesiti clinici (ad esempio se serve una

certa procedura diagnostica o un trattamento o una politica sanitaria per diagnosticare, curare o prevenire una determinata condizione).

Questa revisione della Cochrane library è stata fatta per valutare l'efficacia e la sicurezza della vitamina A e dell'olio di pesce nelle persone con retinite pigmentosa. Ancora una volta dall'analisi delle sperimentazioni, che aggiorna i risultati di una analisi pubblicata sette anni fa, non risulta esserci chiara evidenza di una efficacia della vitamina A o dell'acido docosaesanoico (DHA) estratto dall'olio di pesce né per rallentare la riduzione del visus, né per altri parametri come la perdita di fotorecettori valutabile con l'OCT, la riduzione del campo visivo o l'elettroretinogramma.

I dati al momento disponibili non sono sufficienti per poter raccomandare l'utilizzo di questi integratori. Inoltre non sono noti eventuali effetti tossici a lungo termine dovuti all'assunzione prolungata di questi integratori.

INQUINAMENTO L'ARIA INQUINATA FA MALE ALLA VISTA

Uno studio eseguito a Taiwan (J Investig Med. 2019 Oct;67(7):1076-1081) ha seguito per 10 anni un gruppo di circa 40.000 cittadini di Taiwan di età superiore ai 50 anni che all'inizio dello studio non risultavano essere affetti da degenerazione maculare legata all'età. Nello stesso periodo sono stati monitorizzati i livelli di inquinanti nell'aria: monossido di carbonio (CO), un prodotto della

combustione in condizioni di scarsa ossigenazione e biossido di azoto (NO₂), prodotto della combustione ad alta temperatura (impianti di riscaldamento, motori dei veicoli, combustioni industriali). Nei 10 anni di studio circa 1400 persone hanno sviluppato la maculopatia legata all'età. Negli abitanti di Taiwan il rischio di sviluppare la maculopatia è risultato doppio nelle persone esposte ai più alti livelli di monossido di carbonio, così come doppio è risultato il rischio nelle persone esposte ai livelli più alti di biossido d'azoto.

TERAPIE

TRAPIANTO DI CELLULE DELL'EPITELIO PIGMENTATO RETINICO NELLA MALATTIA DI STARGARDT

Un gruppo di ricercatori coreani descrive il risultato a distanza di tre anni di una sperimentazione di fase 1

fatta su pazienti con una forma molto avanzata di malattia di Stargardt con visus uguale o inferiore a 1/20 (Br J Ophthalmol. 2020 Jul 29;bjophthalmol-2020-316225). In tre pazienti con malattia di Stargardt sono state iniettate sotto la retina cellule dell'epitelio pigmentato retinico derivate da cellule staminali embrionali umane. I trattamenti con questo tipo di cellule pongono a oggi molti interrogativi per quanto riguarda il potenziale rischio di comparsa di tumori, la possibilità di stimolare una reazione immunitaria e non ultime vengono le considerazioni di carattere etico, essendo trattamenti con cellule che derivano da embrioni umani. Nei tre pazienti trattati a tre anni dall'iniezione delle cellule sotto la retina non sono stati rilevati effetti negativi. In uno dei pazienti il visus è migliorato e negli altri due è rimasto stabile. ■

“STUDIO CLINICO PROQR”: LCA10

ProQR sta conducendo uno studio clinico di Fase 2/3 (Illuminate) per misurare la sicurezza e l'efficacia della terapia con RNA, Sepofarsen che mira a trattare la LCA 10. Sepofarsen è stato progettato per riparare il difetto dell'RNA CEP290 e produrre una proteina CEP290 funzionante normalmente, che si tradurrà in un miglioramento della visione nei partecipanti. Questo studio è in corso in diversi centri clinici in Nord America e in Europa, coinvolgendo 30 pazienti in un periodo di 25 mesi.

Ulteriori informazioni sullo studio Illuminate possono essere trovate sui siti web di ProQR e Illuminate.

Ecco una buona notizia!

A Parma un centro per le distrofie retiniche ereditarie

Da pochi mesi è attivo un nuovo centro per le distrofie retiniche presso l'Azienda ospedaliera Universitaria di Parma - via Gramsci 14.

Ambulatorio di Oculistica Padiglione centrale (pad. 9), 1° piano

Direttore : Prof. Stefano Gandolfi

Referente: Dott. Giacomo Calzetti

Per prenotazioni visite inviare una e-mail all'indirizzo:
giacomo.calzetti@unipr.it

Dal mondo scientifico - a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

Ogni retina è unica e può permettere di identificare una persona

AMERICAN JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY - <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2020.03.039>

Nel 1935 due studiosi, Simon e Goldstein, si accorsero che la rete di vene e arterie presenti nella retina differisce fra i vari individui e può permettere di identificare una persona. Successivamente Hill nel 2005 sviluppò un sistema basato sulla immagine della retina per l'identificazione delle persone e da utilizzare in contesti nei quali la sicurezza era essenziale. Finora, però, l'utilizzo delle caratteristiche dei vasi della retina per identificare un paziente, non è mai stato utilizzato in contesto sanitario. È invece stato utilizzato in ambito animale per identificare in modo univoco esemplari che avevano vinto premi e per evitare frodi nel commercio del bestiame. Si ritiene che con l'utilizzo della intelligenza artificiale applicata alla analisi delle immagini di retine ottenute con le moderne strumentazioni, quali l'OCT spectral domain, sia possibile non solo

identificare una persona, ma anche ricavare con una accuratezza del 97% informazioni quali l'età, l'abitudine al fumo, la pressione, malattie cardiache pregresse e sesso.

Considerata la grande quantità di informazioni sulla persona che è possibile ottenere dall'analisi di una immagine di retina, una rivista scientifica di oculistica, l'American Journal of Ophthalmology ha intenzione di richiedere a chi sottometta un manoscritto per la pubblicazione corredato di immagini della retina, l'autorizzazione scritta del paziente alla pubblicazione di tali immagini, così come oggi viene richiesto per poter pubblicare la fotografia del volto. Inoltre la rivista, con la collaborazione degli autori dei manoscritti, provvederà a mascherare certe caratteristiche della retina, così da non consentire analisi di immagine che consentano di identificare il soggetto. ■

Dal mondo scientifico - a cura della Dott.ssa Cristiana Marchese

Per un nuovo percorso di gestione delle persone con maculopatia

Superando 1 Luglio 2020

Sono partiti i primi incontri virtuali regionali tra i responsabili dei Centri Retina Ospedalieri di Campania, Piemonte e Puglia, nel quadro del progetto "LEAN", voluto per favorire l'analisi delle criticità, la condivisione delle esperienze e l'individuazione di efficaci soluzioni, allo scopo di definire, con la ripresa delle normali attività sanitarie, un nuovo percorso diagnostico e terapeutico per le persone affette da maculopatia, malattia cronica oculare sempre più diffusa, specie nella popolazione ultrasessantenne, che è una tra le principali cause di ipovisione e cecità

Sono partiti qualche settimana fa i primi incontri virtuali regionali tra i responsabili dei Centri Retina Ospedalieri di Campania, Piemonte e Puglia che hanno l'obiettivo di favorire l'analisi delle criticità, la condivisione delle esperienze e l'individuazione di efficaci soluzioni per definire un nuovo percorso diagnostico e terapeutico per le persone affette da patologie retiniche come la maculopatia.

Quest'ultima, lo ricordiamo, è una malattia cronica oculare sempre più diffusa, specie nella popolazione ultrasessantenne, tanto che ogni anno si ammalano in Italia 20.000 persone solo di maculopatia degenerativa legata all'età. Si tratta di una tra le principali cause di ipovisione e cecità.

Durante i mesi di lockdown, è ben noto, anche le strutture sanitarie sono state coinvolte nella riduzione delle attività, limitando in alcuni casi gli accessi alle sole urgenze.

Inoltre, in molte realtà le sale operatorie sono state destinate alla gestione dell'emergenza Covid-19, precludendo ai pazienti con maculopatia i necessari trattamenti intravitreali.

«L'impatto negativo delle restrizioni sull'attività dei Centri Retina è stato molto forte - sottolinea Francesca Simonelli, che dirige la Clinica Oculistica dell'Università della Campania Luigi Vanvitelli -, in quanto ha rallentato la continuità terapeutica di chi era in cura, che comunque è stata per lo più garantita, ma soprattutto ha fortemente limitato le nuove diagnosi e l'inizio delle cure per i pazienti, molto spesso anziani e fragili. Tutto ciò ha determinato un'inevitabile limitazione dell'efficacia del trattamento, dato che la tempestività della cura è cruciale per il recupero visivo».

Con la ripresa graduale delle attività, dunque, si è reso necessario ridisegnare il percorso dei pazienti all'interno delle strutture ospedaliere, al fine di garantire sia l'accesso e la continuità terapeutica, sia la sicurezza del personale sanitario e dei pazienti



Visione di una persona con maculopatia

stessi, considerando che gli interventi di oftalmologia non consentono di operare mantenendo le distanze interpersonali raccomandate.

È nato per questo il progetto LEAN (Virtual Meeting on Patient Journey), che attraverso la realizzazione di alcuni tavoli regionali, sotto la direzione scientifica della citata Francesca Simonelli, di Beatrice Brogliatti, già docente associata alla Clinica Oculistica dell'Università di Torino, di Guido Caramello, primario emerito di Oftalmologia, responsabile dell'Oculistica al Centro ABAX di Cuneo e di Giovanni Alessio, direttore della Clinica Oculistica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Consorziale Bari, si propone di definire un nuovo percorso di gestione delle persone con maculopatia.

«Il confronto tra oculisti, medici legali, esperti di gestione del rischio e di organizzazione dei processi e di supporto digitale in Sanità – spiega Paolo Locatelli del Dipartimento di Ingegneria Gestionale del Politecnico di Milano, che negli ultimi anni ha analizzato le modalità di gestione dei

pazienti maculopatici nei Centri Retina italiani - permette di comprendere le reali dimensioni dell'impatto dell'emergenza da Covid-19 nell'accesso dei pazienti alle cure e di individuare più efficacemente le possibili soluzioni utili a offrire un percorso di cura efficace nel contesto regionale. Il valore aggiunto di questi meeting è l'identificazione di azioni concrete e attuabili nei Centri Clinici di un definito contesto regionale e delle modalità per misurare l'efficacia di tali azioni».

Il progetto LEAN coinvolge ad oggi circa quaranta centri ospedalieri di Campania, Piemonte e Puglia ed entro la fine di luglio si completerà un ciclo di incontri virtuali, realizzati con il supporto e la consulenza tecnica e organizzativa di AIM Group International e la sponsorizzazione non vincolante di Novartis.

«I tavoli di lavoro virtuali interdisciplinari che abbiamo creato - dichiara ancora Simonelli - sono molto utili per raccogliere pareri ed esperienze sui problemi attuali tecnici e organizzativi e trovare soluzioni concrete applicabili al percorso diagnostico e terapeutico del paziente nel breve e nel lungo termine.

Grazie a questi incontri, inoltre, possiamo anche mettere in rete i Centri Regionali, nell'ottica di un coordinamento degli interventi che, favorendo il supporto reciproco, aiuti a ridurre i tempi di attesa e a trattare un maggior numero di pazienti».

«La ripartenza dell'attività ospedaliera oftalmologica in piena sicurezza - fa notare dal canto suo Alessandro

Dell'Erba, docente di Medicina Legale all'Università di Bari - è particolarmente complessa, perché occorre garantire che sia il paziente sia il personale sanitario siano Covid-free e tutelati da possibili contagi. Per essere più efficaci si è deciso pertanto di procedere a un confronto delle analisi e dei sondaggi effettuati nelle

varie Regioni, in modo tale da trarre lezioni utili a tutti per ripensare il modello organizzativo. Questo lavoro è importante perché le strategie che saranno individuate resteranno valide fino a che non si arriverà ad avere la disponibilità del vaccino e la copertura vaccinale dell'80% della popolazione, quindi almeno per un anno». (S.B.) ■

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



1379 GRAZIE!

Grazie! A tutti coloro che hanno donato il 5xmille a Retina Italia.

Grazie a voi possiamo sostenere la ricerca scientifica sia genetica che clinica, finanziare borse di studio per giovani ricercatori e medici specializzandi.

Tutto questo, siamo certi, porterà a possibili terapie per le distrofie retiniche oggi ancora senza cura, come la Retinite Pigmentosa, la Malattia di Stargardt o la degenerazione maculare legata all'età.

Il vostro gesto è fondamentale per le persone che ancora attendono una cura.

Anche quest'anno vi chiediamo di donare e far donare il 5xmille a Retina Italia Onlus.

Destinare il 5xmille è facile, bastano due gesti:

- 1. Firma nel riquadro indicato come "Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni" (il primo a sinistra nella scheda);**
- 2. Indica nel riquadro il codice fiscale di Retina Italia:**

c.f. 96243110580

Grazie!

RETINA ITALIA ONLUS

Interviste

Malattie rare dell'occhio, la rete europea ERN-EYE nasce per non lasciare soli i pazienti

Press-IN anno XII / n. 1289 - Osservatorio Malattie Rare.it del 26.05.2020

ERN-EYE. Il prof. Francesco Parmeggiani (Padova): "Possiamo immaginare questo network come una sorta di ospedale virtuale dedicato all'oculistica".

La creazione di specifiche reti dedicate alle malattie rare, estese capillarmente sul territorio e costituite da medici e specialisti di tutte le discipline, nasce dalla necessità di evitare che i pazienti siano 'dispersi', e che rimangano isolati e disorientati in una lunga, e spesso infruttuosa, ricerca di risposte. È questo il motivo che ha portato alla nascita delle ERN (European Reference Networks), le Reti di Riferimento Europee sulle malattie rare e complesse, che non sono costituite da strutture fisiche, bensì da schemi e protocolli virtuali che coinvolgono i principali professionisti della salute ed erogatori di assistenza sanitaria in Europa. Tra queste reti c'è anche ERN-EYE, il network dedicato alle patologie oculari rare, che sono oltre 900 e che vengono classificate in base alla parte dell'occhio coinvolta.

Molteplici sono gli obiettivi di ERN-EYE, ma il primo consiste nel migliorare la diagnosi delle singole malattie e nel facilitare l'erogazione della corretta assistenza sanitaria ai pazienti, attraverso scrupolosi programmi di formazione e di condivisione delle esperienze.

Inoltre, ERN-EYE intende sfruttare le innovazioni nella scienza medica, potenziando studi clinici e approcci mirati di ricerca traslazionale. Terzo pilastro della Rete è il rafforzamento della sorveglianza epidemiologica, mediante la progettazione e l'utilizzo di registri di pazienti. Infine, ERN-EYE ha attivato una serie di servizi di comunicazione tra gli Stati europei, facilitando gli scambi transfrontalieri e attivando sistemi telematici di condivisione delle informazioni che uniscano tutti gli specialisti. Per svolgere al meglio tali funzioni, i centri ospedalieri partecipanti alla Rete sono stati selezionati, dai singoli Paesi europei, sulla base dell'esperienza accumulata nella gestione a tutto tondo del paziente con malattia oculare rara, in termini di certificazione della patologia, scelta del piano terapeutico, correlazione genotipo-fenotipo e valutazione della progressività di malattia e della riabilitazione visiva, un aspetto, quest'ultimo, estremamente dinamico e complesso.

"Possiamo immaginare ERN-EYE come una sorta di ospedale virtuale, dedicato all'oculistica e organizzato su quattro piani, in ognuno dei quali è impiegato un ben preciso gruppo di lavoro tematico", spiega Francesco Parmeggiani, Professore Associato

presso il Dipartimento di Morfologia, Chirurgia e Medicina Sperimentale dell'Università di Ferrara, nonché Rappresentante Scientifico ERN-EYE del Centro Retinite Pigmentosa della Regione Veneto presso l'Ospedale di Camposampiero dell'Azienda ULSS 6 Euganea di Padova. "Al primo piano di questo ospedale c'è il gruppo di lavoro dedicato alle malattie rare della retina, di cui il Centro Retinite Pigmentosa di Camposampiero fa parte. Al secondo piano c'è il gruppo di lavoro che si occupa di malattie rare neuro-oftalmologiche, cioè le malattie rare del nervo ottico. Il terzo gruppo di lavoro si occupa delle malattie rare oftalmologiche in età pediatrica, mentre il quarto è dedicato alle malattie rare del segmento anteriore dell'occhio come, ad esempio, il cheratocono".

Ovviamente, tra questi quattro gruppi non mancano le interazioni, che si esplicano nella creazione di altri sei team di lavoro trasversali, all'interno dei quali, secondo l'organizzazione di ERN-EYE, si affrontano le principali questioni comuni alle varie patologie oculari.

"Il primo gruppo di lavoro trasversale, di cui faccio parte, si concentra sui problemi di ipovisione e riabilitazione visiva", continua Parmeggiani.

"Nel secondo, l'argomento principale è la diagnostica genetica. In questo gruppo non si parla specificamente di ricerca, che è argomento del quarto gruppo di lavoro trasversale, ma di clinica. Infatti, occorre ricordare che in Italia, dal 2017, con l'applicazione

dei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) i malati rari hanno diritto ad accedere ad analisi genetica molecolare mediante la semplice compilazione di una specifica impegnativa da parte del medico specialista in oftalmologia esperto della materia.

Il terzo gruppo trasversale è imperniato sull'importanza dei registri di malattie rare e sul valore dell'epidemiologia, il quinto è riservato alla formazione di personale specializzato come anche alla preparazione di raccomandazioni e linee guida, mentre il sesto alla comunicazione, al management e al controllo della qualità".

Una stratificazione ragionata e strutturata per i malati rari che, pur abitando in Paesi diversi, possono e devono essere gestiti in maniera comune, nell'ottica della cosiddetta "personalized patient-centered care", ossia di una cura focalizzata sulle esigenze individuali di ciascun paziente.

Un valido esempio di questa moderna filosofia è il Sistema di Gestione Clinica dei Pazienti (CPMS, Clinical Patient Management System) gestito dalla ERN-EYE, un'applicazione web nata nel marzo del 2019 per la discussione dei casi clinici più complessi. "La si potrebbe definire come un ambulatorio virtuale, nel quale i migliori specialisti europei possono condividere i dati clinici e gli esami strumentali dei pazienti in forma anonima, confrontandosi poi in modo interattivo per la migliore gestione

possibile di quel dato malato raro”, precisa Parmeggiani. “Col risultato che è come se il paziente fosse visitato da tutti i maggiori esperti in materia sulla sua specifica patologia.

Il CPMS è una piattaforma di consulenza che permette allo specialista di confrontarsi con colleghi di rilievo internazionale su uno specifico caso per dare risposte sempre più precise e aggiornate ai pazienti e ai loro familiari”. Si tratta di uno strumento ad uso esclusivo dei medici specialisti appartenenti alla ERN-EYE o di super-consulenti invitati a parteciparvi, che possono farsi carico della gestione condivisa del paziente qualora si ravvisasse la necessità di un consulto o l’opportunità di portare il caso all’attenzione dei colleghi, per favorire così il processo di formazione continua. Tutto ciò allo scopo di migliorare le procedure di gestione diagnostica, terapeutica e riabilitativa dei malati rari, senza guardare ai confini degli Stati europei d’appartenenza.

“Nel 2017, il Centro Retinite Pigmentosa della Regione Veneto di Camposampiero è entrato a far parte di ERN-EYE in qualità di membro fondatore, essendo stato riconosciuto, negli anni, come riferimento per i malati rari con patologie ereditarie della retina sia da parte dei pazienti, la cui afferenza è in continuo aumento, sia da parte delle istituzioni sanitarie regionali e nazionali”, aggiunge Parmeggiani.

“Dal 2003, anno in cui il Centro è stato formalmente riconosciuto tramite una



Francesco Parmeggiani, Professore Associato presso il Dipartimento di Morfologia, Chirurgia e Medicina Sperimentale dell’Università di Ferrara

specifico delibera regionale, abbiamo quasi quadruplicato il numero di pazienti che gestiamo, arrivando all’attuale numero di circa mille visite all’anno.

In tutto questo, la Regione Veneto ci ha sempre sostenuto, comprendendo la nostra necessità di avere forza-lavoro sia clinica che riabilitativa e affiancandoci nell’espletamento della gestione epidemiologica e amministrativa, anche e soprattutto grazie alla collaborazione con il Coordinamento Malattie Rare del Veneto, diretto dalla Prof.ssa Paola Facchin”. Il paziente con malattia rara della retina, infatti, va inquadrato da un punto di vista clinico, genetico e riabilitativo, e servono fino a due ore e mezzo per eseguire gli esami del caso e stilare tutte le pratiche necessarie per le certificazioni, le raccomandazioni scolastiche o lavorative e la richiesta d’invalidità e la prescrizione degli ausili ottici o elettronici.

“Fortunatamente, per gestire al meglio le problematiche di continuità assistenziale dei nostri pazienti,

possiamo utilizzare anche modalità telematiche a distanza”, specifica Parmeggiani. “Per prima cosa, dedichiamo un monte ore alla settimana al servizio telefonico ed e-mail, che permette al paziente di interfacciarsi direttamente con il nostro personale tecnico-sanitario della riabilitazione. Inoltre, proprio da quest’anno, per evitare le problematiche di linee telefoniche spesso difficilmente accessibili, è lo stesso personale del Centro che prenota, al termine della visita e su richiesta della persona visitata, il successivo controllo, senza far passare il paziente da segreterie o CUP, quasi sempre intasati.

È un servizio che viene reso dai nostri ortottisti e assistenti in oftalmologia, che sono molto competenti e attenti alle problematiche dei malati. Inoltre, accettiamo le prime visite tramite un numero diretto, garantendo al paziente il primo inquadramento in tempi rapidi e con la massima efficienza”.

Quando possibile e opportuno, quindi, mediante questi servizi di telematici ci si adopera per ridurre i disagi ai pazienti e ai loro familiari, rispondendo anche alle indicazioni stabilite dal Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, secondo le quali un malato raro dovrebbe essere sottoposto ad esami di controllo nelle strutture più vicine alla sua residenza, riducendo gli spostamenti che potrebbero risultare difficili da tollerare per chi è affetto da gravi disabilità della vista.

“Purtroppo, una delle problematiche

maggiormente presenti in Italia è la difficoltà di garantire, specie nei centri d’eccellenza, un elevato standard di raccolta dei dati clinici, soprattutto in un’ottica di condivisione e analisi multicentrica mediante sistemi dotati di intelligenza artificiale”, chiarisce Parmeggiani.

“La prof.ssa Facchin ha creato un registro dedicato alle malattie rare unico nel suo genere che, oltre a certificare la patologia e permettere i piani terapeutici e riabilitativi personalizzati, consente l’interazione di diversi professionisti, permettendo, potenzialmente, anche la stesura di un referto multidisciplinare attraverso un modello elettronico di Case Report Form (eCRF) condivisibile.

Ma per usare al meglio questi strumenti servirebbe una vera e propria rivoluzione informatica, che il nostro sistema sanitario sembra davvero non essere in grado di recepire. Infatti, tale progresso gestionale prevede la larga diffusione e la concreta disponibilità di sistemi di archiviazione automatizzata dei dati clinici e delle immagini diagnostiche, l’accesso a piattaforme informatiche protette e condivisibili e, soprattutto, l’assunzione di personale sanitario-amministrativo preparato e motivato, come data manager e bio-informatici; il medico e il riabilitatore non possono fare tutto da soli, perché devono avere il tempo per dedicarsi al paziente e alle sue domande”.

Un aspetto d’importanza critica, infine, è la pianificazione a medio e lungo termine delle risorse da dedicare

ai pazienti a grave rischio di ipovisione o cecità. “Dobbiamo poter lavorare al meglio per offrire ai pazienti un servizio adeguato”, conclude Parmeggiani.

“La retinite pigmentosa, della qualche mi occupo a Camposampiero, conta in Italia circa 20mila persone affette, le quali, solitamente, cominciano ad avere problemi di visione in giovane età e sono destinate a dover convivere per tutta la vita con una malattia spesso progressivamente invalidante, che perciò deve essere affrontata in maniera appropriata da un punto di vista clinico, psicologico e riabilitativo. Ciò non può prescindere dal rispetto applicativo su scala nazionale delle vigenti normative LEA, le quali includono, oltre ai test di genetica molecolare, la rimborsabilità degli

ausili visivi indipendentemente dal grado di invalidità del paziente ma solo in forza del suo status di malato raro; ma per fare tutto ciò e molto altro ancora, occorre saper dare la giusta importanza alle diverse priorità sanitarie del nostro Paese”.

Attualmente, oltre al Centro Retinite Pigmentosa di Camposampiero, gli istituti italiani che fanno parte di ERN-EYE sono l’Azienda Ospedaliero-Universitaria della Campania “Luigi Vanvitelli” di Napoli, l’Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi di Firenze, l’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, l’Azienda Ospedaliero-Universitaria di Padova e l’Azienda ULSS3 Serenissima di Venezia (Ospedale dell’Angelo - Fondazione Banca degli Occhi del Veneto di Mestre). ■

di Enrico Orzes

CENTRI DI RIFERIMENTO

I.R.C.C.S. OSPEDALE SAN RAFFAELE DI MILANO

Il servizio di DISTROFIE RETINICHE dell'Ospedale San Raffaele di Milano si occupa di un gruppo eterogeneo di patologie oculari geneticamente determinate.

Le visite sono possibili sia tramite Sistema Sanitario Nazionale (SSN), sia tramite sistema Privato.

I medici referenti sono:

- Prof. Maurizio Battaglia Parodi battagliaparodi.maurizio@hsr.it**
- Dott.ssa Maria Pia Manitto (manitto.mariapia@hsr.it)**
- Dott.ssa Elisabetta Martina (martina.elisabetta@hsr.it)**

La visita oculistica si compone di:

- Valutazione clinica**
- Foto a colori del fundus oculi**
- Autofluorescenza**
- OCT e OCTA**

A completamento diagnostico, disponibile VALUTAZIONE GENETICA tramite metodo NGS, eseguita dal centro di genetica.

I medici referenti sono:

- Dott.ssa Maria Grazia Patricelli (patricelli.mariagrazia@hsr.it)**
- Dott.ssa Ivana Spiga (spiga.ivana@hsr.it)**

La visita oculistica è prenotabile presso Accettazione B, Settore B piano -1 (Lu-Ve 7.30-17.45; Sabato CHIUSO), Ospedale San Raffaele, Via Olgettina n 60, 20132 Milano o al numero di telefono 02.2643.2204.

Presidi Regionali per le Malattie Rare

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.

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

CENTRO SPECIALIZZATO PER LA RETINITE PIGMENTOSA DELLA REGIONE VENETO

Azienda ULSS 6 Euganea
 Unità Operativa di Oculistica,
 Area Rossa - 8° Piano
 Ospedale di Camposampiero, Via Pietro Cosma 1 - 35012 Camposampiero (Padova, Italia)
 Responsabile: Dott. Marzio Chizzolini
 Referente Medico: Dott.ssa Katia De Nadai
 Referente ERN-EYE: Prof. Francesco Parmeggiani
 Telefono per prenotazioni visite e comunicazioni: 049 9324536 dalle ore 8:30 alle ore 13:30 di ogni Giovedì
 E-mail: centrop.veneto@gmail.com

A.O. CAREGGI

U.O. Clinica Oculistica
 Viale Pieraccini,17 - 50100 Firenze
 Medico referente: Dott. Andrea Sodi
 Tel.: 055.794.8000
 Visite ambulatoriali: da lunedì a venerdì
 Consulenza genetica: interna
 Terapia: personalizzata

CLINICA OCULISTICA UNIVERSITÀ DELLA CAMPANIA "L. VANVITELLI"

Direttore: Prof.ssa Francesca Simonelli
 CENTRO STUDI RETINOPATIE EREDITARIE
 Referente ERN-EYE: Prof. Francesco Testa
 Via Pansini 5, Edificio 15/A, quinto piano, 80131 Napoli
 CUP 800177780
 Telefono segreteria: 081.5666762 il martedì e il giovedì dalle 11 alle 13
 E-mail: malattieocularirare@policliniconapoli.it

ASST FATEBENEFRAPELLI 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

POLICLINICO UNIVERSITARIO A. GEMELLI - UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE

Largo Agostino Gemelli, 8
 00168 Roma (RM)
 Responsabile: Prof. Benedetto Falsini
 Medici Referenti: Dott. Giorgio Placidi e Dott.ssa Elisa De Siena
 Telefono: 06 96736344
 Lunedì e martedì dalle 13.30 alle 14.00

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



Retina Italia Onlus

RETINA ITALIA ONLUS

Largo Volontari del Sangue, 1 - 20133 Milano - Tel. 02.66.91.744 - Cell. 335.83.60.470



Retina Italia Onlus

Associazione Nazionale per la lotta alle distrofie retiniche