

ANNO XXXI - NUMERO 87

I TRIMESTRE 2021

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 87 - I trimestre 2021

Editoriale	4
Il filo di Arianna di Carlo Parolini	
Notizie dall'Associazione	5
Lettera ai lettori	5
Convocazione Assemblea Straordinaria Retina Italia odv	6
Convocazione Assemblea ordinaria dei soci di Retina Italia odv	7
28 Febbraio 2021 - Giornata delle Malattie Rare	8
Notizie dal Mondo Scientifico	10
a cura della dott.ssa Cristiana Marchese	
Aggiornamenti	10
Editing genomico contro la retinite pigmentosa	18
Incontro in streaming del 29 Ottobre 2020	22
Le prestazioni sanitarie e assistenziali per le persone ipovedenti: una sintesi - Dott. Attilio Gugiatti - Parte 2	22
Lettere in redazione	27

DIRETTORE RESPONSABILE: Carlo Parolini

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

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

EDITO DA: Retina Italia Onlus, Largo Volontari del Sangue, 1 - 20133 Milano - Tel.: 02.66.91.744

Fax: 02.67.07.08.24 - cell.335.83.60.470 - Sito: www.retinaitalia.org - E-mail: info@retinaitalia.org

Registrato presso il Tribunale di Milano il 4 luglio 1990, con n° 450

La Testata LUMEN nel 2017, 2018, 2019 e 2020 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

IL FILO DI ARIANNA

di Carlo Parolini

Nel nostro labirinto quotidiano che si è costituito da quando è comparso il virus corona, non riusciamo più a muoverci da un punto di vista degli indirizzi mentali che presiedono le azioni quotidiane. Nello smarrimento confusionale in cui ci troviamo tutti ad operare, diventa molto arduo ritrovare sè stessi sia pure riflessi in percorsi comportamentali e di pensiero del tutto nuovi per i quali siamo completamente impreparati.

Come fare allora, restando nel mito, per sconfiggere questo rinnovo d'immagine di un Minotauro sconosciuto? Chi sarà la novella Arianna che condurrà questa pro-

vata umanità verso la libertà? Da queste frasi interrogative retoriche è facile risalire ad una semplice risposta: la ricerca medico-scientifica saprà meglio condurre alla risoluzione del problema, se sarà accompagnata da una piattaforma filosofica. Tale combinazione di scienza e competenza riuscirà a concepire una metodica innovativa nei sistemi di vita sulla nostra piccola terra azzurra; un ridimensionamento valoriale potrà condurre alla salvezza del genere umano.

Nel frattempo tuttavia cerchiamo di ottimizzare tutte le risorse pratiche e psicologiche di cui disponiamo. ■

Notizie dall'Associazione

Lettera ai lettori

Buongiorno a tutti,

eccoci con il numero 87 di LUMEN.

Purtroppo siamo ancora in piena emergenza Covid, e questo ci porta un'altra volta a non poterci incontrare di persona per la prossima assemblea di Retina Italia e per il prossimo consueto Convegno Scientifico.

Ma ci stiamo organizzando!

È stata prorogata fino alla data di cessazione dello stato di emergenza e comunque non oltre il 30 Aprile la possibilità di svolgere in videoconferenza le assemblee ordinarie e straordinarie delle associazioni, anche se non previsto dallo statuto delle stesse.

Pertanto stiamo predisponendo l'assemblea straordinaria, ordinaria e il consueto Convegno Scientifico su piattaforma digitale, dando la possibilità a tutti di partecipare per il giorno 17 Aprile 2021, con inizio alle 10.00.

Innanzitutto dovremo apportare modifiche allo statuto per adeguarlo alle esigenze dei tempi che stiamo vivendo, e per rendere più semplice

il percorso burocratico delle attività istituzionali.

A seguire si svolgerà la assemblea ordinaria per la presentazione e l'approvazione del Bilancio consuntivo al 31 dicembre 2020 e la presentazione delle proposte per le attività che andremo a programmare per il 2021.

Vi invieremo una e-mail con un link al quale collegarvi per iscrivervi alle assemblee.

Sarete comunque contattati telefonicamente per darvi tutte le istruzioni.

Alle 11.30 avrà inizio il Convegno Scientifico *"Terapie delle Distrofie retiniche ereditarie: Realtà e Futuro"*, al quale potranno partecipare tutti come sempre e come sempre verrà registrato e pubblicato sul sito.

Per ogni informazione potrete rivolgervi ai nostri numeri telefonici:

Tel. 02 6691744 - 340 2587335.

Saremo felici di poter comunque di incontrarci anche se virtualmente. A presto. ■

Assia Andrao



Retina Italia Onlus
Federazione Italiana per la lotta alle distrofie retiniche

Convocazione Assemblea Straordinaria Retina Italia odv

È convocata l'Assemblea **straordinaria dei soci** di **Retina Italia** Odv per il giorno 10 Aprile 2021 alle ore 3.00, ed in mancanza del numero legale,

in seconda convocazione per il giorno

Sabato 17 Aprile 2021 alle ore 10.00 in videoconferenza.

col seguente ordine del giorno:

- Approvazione modifiche allo statuto
- Varie ed eventuali

Per partecipare alla assemblea occorrerà iscriversi con il proprio nome o indirizzo e-mail ad un link che verrà comunicato via e-mail.

Retina Italia vi contatterà telefonicamente per ogni ulteriore informazione e assistenza per il collegamento.

Milano, 15 Marzo 2021

Il Presidente
Assia Andrao

DELEGA

Io sottoscritto _____ delego il Signor _____

a rappresentarmi all'Assemblea Straordinaria di Retina Italia odv del giorno 17 Aprile 2021 dando sin d'ora per rato e valido quanto egli deciderà in mia vece.

(data)

(firma)



Retina Italia Onlus

Federazione Italiana per la lotta alle distrofie retiniche

Milano, 15 Marzo 2021

A tutti gli Associati – Loro sedi

Convocazione Assemblea ordinaria dei soci di Retina Italia odv

Nel giorno 10 Aprile 2021 alle ore 4.00 in prima convocazione e
Nel giorno 17 Aprile 2021 alle ore 10.45 in seconda convocazione

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. Approvazione Bilancio al 31/12/2018
4. Rinnovo Consiglio direttivo – proposta di proroga
5. Programma attività per il 2021,
6. Approvazione bilancio di previsione anno 2021.
7. Varie ed eventuali.

Per partecipare alla assemblea occorrerà iscriversi con il proprio nome o indirizzo e-mail ad un link che verrà comunicato via e-mail.

Retina Italia vi contatterà telefonicamente per ogni ulteriore informazione e assistenza per il collegamento.

La chiusura dei lavori è prevista per le ore 11.30

Il presidente
Assia Andrao

DELEGA

Io sottoscritto _____ delego il Signor _____

a rappresentarmi all'Assemblea di Retina Italia onlus del giorno 17 Aprile 2021
dando sin d'ora per rato e valido quanto egli deciderà in mia vece.

(data)

(firma)

Notizie dall'Associazione

28 Febbraio 2021

Giornata delle Malattie Rare

Riportiamo da Eurordis www.rarediseaseday.org e facciamo nostro uno dei temi più significativi per questa giornata.

EQUITÀ PER LE PERSONE CHE VIVONO CON UNA MALATTIA RARA
Cosa significa l'equità per le persone che vivono con una malattia rara?

L'equità in pratica significa soddisfare i bisogni specifici delle persone ed eliminare le barriere che impediscono la loro piena partecipazione alla società. Per le persone che vivono con una malattia rara l'equità significa opportunità sociali, non discriminazione nell'istruzione e nel lavoro, e accesso equo alla salute, all'assistenza sociale, alla diagnosi e al trattamento.

Nella Giornata delle Malattie Rare chiediamo di agire affinché le persone che vivono con una malattia rara abbiano pari opportunità di realizzare la loro piena partecipazione alla vita familiare, lavorativa e sociale.

L'obiettivo a lungo termine della Giornata delle Malattie Rare nel prossimo decennio è una maggiore equità per le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie.

La sfida

I 300 milioni di persone che vivono con una malattia rara nel mondo e le loro famiglie affrontano sfide comuni nella loro vita quotidiana. Essendo una popolazione vulnerabile e trascurata, sono colpiti in modo sproporzionato

da stigma, discriminazione ed emarginazione sociale, sia nel loro ambiente sociale che nella società in generale. Ci sono più di 6000 malattie rare che sono croniche, progressive, degenerative, invalidanti e spesso minacciose per la vita. A causa della rarità di ogni singola malattia e della dispersione delle popolazioni, le competenze e le informazioni sono scarse. Nei sistemi sanitari e di supporto progettati per le malattie comuni, le persone che vivono con una malattia rara affrontano ineguaglianze nell'accesso alla diagnosi, alle cure e ai trattamenti. Le persone che vivono con una malattia rara affrontano anche la discriminazione sul lavoro, a scuola e nel tempo libero. Per esempio in un sondaggio del Barometro EURORDIS Rare su "Destreggiarsi tra cure e vita quotidiana": il 94% degli intervistati che hanno riportato difficoltà nell'accesso all'istruzione superiore ha dichiarato che la malattia ha limitato le loro scelte professionali.

Come possiamo raggiungere l'equità per le persone che vivono con una malattia rara?

Promuovendo l'inclusione sociale per le persone che vivono con una malattia rara.



La villa palladiana Godi Maliverni di Lugo di Vicenza



Al fine di raggiungere un'equa inclusione sociale per le persone che vivono con una malattia rara, devono prima avere accesso a un'assistenza olistica che copra lo spettro a 360° dei bisogni sanitari, sociali e quotidiani, come sostenuto in un documento di posizione di EURORDIS su Achieving Holistic Person-Centred Care to Leave No One Behind.

L'Agenda 2030 delle Nazioni Unite e i

suoi Obiettivi di sviluppo sostenibile (SDGs) forniscono un quadro importante per affrontare l'intero spettro dei bisogni delle persone che vivono con una malattia rara.

Gli obiettivi riguardano questioni importanti come l'istruzione, il genere, il lavoro e la disuguaglianza.

Retina ha partecipato alla manifestazione "Luci sulle malattie rare - illuminiamo i monumenti" ■

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

AGGIORNAMENTI

VITAMINA A E OLIO DI PESCE PER PREVENIRE LA PROGRESSIONE DELLA RETINITE PIGMENTOSA

Il dibattito circa la reale efficacia degli integratori a base di vitamina A e di olio di pesce contenenti omega3 per rallentare la progressione della retinite pigmentosa, è in corso ormai da molti anni.

Nelle conversazioni sui social i pazienti si scambiano spesso richieste di informazioni e pareri sui vari integratori il cui costo rappresenta anche un importante impegno economico. In Italia, infatti a seconda del sistema sanitario regionale al quale il paziente fa capo, gli integratori possono essere forniti o meno a carico del sistema sanitario. Un altro problema è rappresentato dal fatto che spesso le persone con distrofia retinica si rivolgono a centri specialistici al di fuori della loro regione di residenza e una volta avuta la prescrizione nella regione ove ha sede il centro specialistico, non necessariamente gli integratori sono a carico del sistema sanitario nella regione di residenza. Anche i vari PDTA (Percorsi Diagnostici Terapeutici e Assistenziali) e le raccomandazioni prodotte da alcune regioni italiane, differiscono in merito alla prescrizione degli integratori.

Il problema degli integratori e della

loro effettiva efficacia è un sentito in tutto il mondo ed è stato oggetto di valutazione da parte della prestigiosa Cochrane library. La Cochrane library è una organizzazione indipendente che ha come finalità quella di valutare i risultati delle sperimentazioni, purché condotte correttamente, per dare risposte ai medici su quali trattamenti siano in effetti efficaci. I documenti che produce la Cochrane library sono quindi delle valutazioni obbiettive di ciò che è pubblicato su un determinato argomento.

I risultati della revisione dal titolo "Vitamin A and fish oils for preventing the progression of retinitis pigmentosa" sono stati pubblicati nel 2020 e sono l'aggiornamento di una revisione simile pubblicata alla fine del 2013. Ne avevamo già scritto su Lumen, ma ci sembra importante riprendere l'argomento. Infatti al momento per la retinite pigmentosa non è ancora disponibile un trattamento e le persone hanno interesse a sapere se ci sono delle strategie per rallentare la progressione della malattia.

Nell'articolo sono stati presi in considerazione esclusivamente gli integratori a base di vitamina A e di olio di pesce (contenente omega3) e solo per la loro capacità di rallentare la progressione della retinite pigmentosa.

Sono state valutate le sperimentazioni nelle quali si confrontavano pazienti che non assumevano integratori con i pazienti che assumevano vitamina A e integratori a base di olio di pesce, singolarmente o insieme.

Per valutare l'efficacia sono stati utilizzati i risultati dell'OCT, dell'elettroretinogramma e del campo visivo dopo un anno di trattamento e l'acutezza visiva dopo 5 anni di trattamento.

Sono state prese in esame quattro diverse sperimentazioni fatte negli Stati Uniti o in Canada. Una portata a termine nel 1993, due nel 2004 e una nel 2014 per un totale di circa 1000 pazienti di età compresa fra i 4 e i 55 anni. In due sperimentazioni erano inseriti solo pazienti con una forma di retinite pigmentosa con trasmissione legata all'X. In due sperimentazioni erano invece inclusi pazienti con tutte le forme di trasmissione. I partecipanti dovevano avere un elettroretinogramma registrabile, un visus superiore a 1/20 e un campo visivo superiore a 8°.

Solo in una delle quattro sperimentazioni si è osservato dopo quattro anni un effetto benefico degli integratori a base di olio di pesce sul campo visivo.

Per quanto riguarda l'acutezza visiva dopo quattrosei anni dall'inizio del trattamento non si sono osservate differenze fra chi aveva assunto integratori e chi non li aveva assunti. Tutte e quattro le sperimentazioni hanno valutato l'elettroretinogramma. In due sperimentazioni non si è

rilevata alcuna differenza fra chi assumeva integratori a base di olio di pesce e chi non li assumeva e in una sperimentazione si è rilevata una minima differenza non significativa che sembrava favorire chi assumeva vitamina A.

Una sola delle sperimentazioni ha riportato i risultati dell'OCT e non sono state rilevate differenze anatomiche nello strato dei fotorecettori fra chi assumeva gli integratori e chi non li assumeva.

Una delle sperimentazioni ha preso in considerazione gli effetti negativi degli integratori. In questa sperimentazione 27 su 60 partecipanti hanno riportato effetti negativi riportati sia da chi assumeva olio di pesce sia da chi assumeva il placebo. In una persona con malattia infiammatoria intestinale, l'integratore a base di olio di pesce ha causato un effetto negativo importante.

Gli autori della revisione concludono che al momento l'efficacia degli integratori per rallentare la progressione della retinite pigmentosa è incerta. L'incertezza vale sia per gli integratori a base di Vitamina A, sia per quelli a base di olio di pesce assunti sia singolarmente che insieme.

MALATTIA DI STARGARDT: CARATTERISTICHE DEI PAZIENTI A SECONDA DELLE MUTAZIONI RILEVATE NEL GENE ABCA4

Uno studio spagnolo ha valutato 434 pazienti con diagnosi di malattia di Stargardt e 72 pazienti con diagnosi di distrofia conibastoncelli (ConeRod) nei quali erano state rilevate mutazioni su

entrambe le copie del gene ABCA4. Lo studio aveva lo scopo di verificare se vi fosse una correlazione fra il tipo di mutazioni e le caratteristiche della malattia.

I pazienti che hanno su entrambe le copie del gene ABCA4 una mutazione che causa la produzione di una proteina più corta, hanno una insorgenza precoce della malattia che dopo avere inizialmente alterato la visione centrale, interessa poi anche la visione periferica.

In questo caso si parla di malattia conibastoncelli. Invece una mutazione molto comune in Spagna che determina la produzione di una proteina completa ma con una piccola differenza negli aminoacidi (l'aminoacido Arginina presente normalmente nella posizione 1129 è sostituito dall'aminoacido Leucina), si associa a una forma di malattia di Stargardt che insorge più tardi e con effetti sulla vista lievi. Data la grande variabilità dei sintomi causati dalle mutazioni nel gene ABCA4 è quindi importante che i pazienti con sospetta malattia di Stargardt o con una distrofia conibastoncelli eseguano il test genetico per poter avere una diagnosi corretta e per essere pronti per le future sperimentazioni di terapia genica.

IL RISULTATO INATTESO DI UNA SPERIMENTAZIONE METTE IN LUCE UN FENOMENO FINORA SCONOSCIUTO

A dicembre del 2020 è stato pubblicato il risultato di uno studio di terapia genica che ha messo in luce un

fenomeno inatteso e fino a quel momento sconosciuto.

La sperimentazione di fase 3, cioè la fase della sperimentazione nella quale si tratta un elevato numero di pazienti per valutare l'efficacia di un trattamento, riguardava persone con la neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON). Questa malattia genetica è causata dalla alterazione del DNA presente nei mitocondri, le piccole centrali presenti in gran numero in ognuna delle nostre cellule, che producono energia e che ci difendono dai danni dell'ossigeno in eccesso. La neuropatia ottica di Leber è presente in circa 1 persona su 30.000, in genere giovani adulti maschi. In questa malattia si ha la perdita di cellule ganglionari cioè delle cellule della retina i cui prolungamenti costituiscono il nervo ottico. Le cellule ganglionari della retina sono particolarmente sensibili al malfunzionamento mitocondriale. La morte delle cellule ganglionari ha come conseguenza la degenerazione e l'atrofia del nervo ottico, causando cecità. Le persone con la LHON hanno una insorgenza improvvisa del disturbo visivo che evolve rapidamente e in genere entro un anno dai primi disturbi la vista si riduce a circa 1/10. Oggi l'unico trattamento disponibile per la cura della LHON è il farmaco Idebenone, ma le situazioni nelle quali può essere utilizzato sono limitate e l'efficacia è modesta.

È stata quindi messa a punto una terapia genica che è in corso di sperimentazione. La terapia genica consiste nell'iniettare un virus che

contiene al suo interno una copia del gene sano. Il farmaco viene somministrato tramite una iniezione nel vitreo, una procedura standard utilizzata normalmente per il trattamento di malattie comuni come la maculopatia legata all'età o la retinopatia diabetica.

Dopo che le sperimentazioni sugli animali avevano dato un buon esito, erano iniziate le sperimentazioni sui pazienti. Le sperimentazioni di fase 1 e 2 sui pazienti avevano dimostrato che il trattamento con una singola iniezione nel vitreo è sicuro. È quindi iniziata la fase 3 della sperimentazione su 37 pazienti con LHON. In questa sperimentazione i risultati sono stati valutati dopo circa due anni dall'iniezione e la sperimentazione sarebbe stata considerata con un buon esito se l'occhio trattato avesse dimostrato un importante miglioramento rispetto all'occhio che aveva ricevuto il placebo. La sperimentazione prevedeva infatti l'iniezione del farmaco in un occhio e del placebo nell'altro occhio. Per verificare l'efficacia del farmaco si sarebbe confrontata la acutezza visiva dell'occhio trattato con quella dell'occhio non trattato.

Dopo il trattamento nel 68% dei pazienti si è riscontrato un importante miglioramento. Ma qui arriva la sorpresa: la vista risultava molto migliorata sia nell'occhio trattato che in quello non trattato! L'occhio trattato era migliorato in media di 15 lettere e l'occhio non trattato era migliorato in media di 13 lettere. Inoltre il

miglioramento andava aumentando nel tempo per entrambi gli occhi. In teoria la sperimentazione non aveva raggiunto l'obiettivo perché non vi era quasi differenza fra farmaco e placebo, ma la mancata differenza era in realtà dovuta al fatto che anche nell'occhio non trattato la vista era molto migliorata. Ma come mai migliorava anche l'occhio non trattato? Cosa era successo?

I ricercatori hanno cercato di trovare una risposta a questi interrogativi facendo sulle scimmie una sperimentazione simile a quella eseguita sui pazienti. È risultato che dopo tre mesi il virus con il gene era rilevabile anche nella retina e nel nervo ottico dell'occhio non trattato. Le spiegazioni per questo fenomeno sono molte e non si conosce ancora quale sia quella corretta. Una possibile spiegazione è che i mitocondri, in questo caso i mitocondri resi funzionanti dalla terapia, possono migrare lungo i nervi anche per lunghe distanze per portare energia, là dove è necessaria. Un'altra ipotesi è che i mitocondri, resi funzionanti grazie alla terapia, siano trasportati tramite altre cellule nell'altro occhio.

Il passaggio del virus all'occhio non trattato non è invece stato osservato in trattamenti di terapia genica nei quali il farmaco viene iniettato sotto la retina.

Insomma una bella sorpresa. Anche se non sappiamo ancora con certezza il perché, in questo caso trattare un solo occhio fa migliorare anche l'altro! Il classico "due piccioni con una fava"!

FARMACI PER LA DISFUNZIONE ERETTILE E RETINITE PIGMENTOSA

Del trattamento per l'impotenza (disfunzione erettile) si parla poco. Ma per molti uomini (e per i partner) rappresenta un problema importante. Un gruppo di urologi e oculisti toscani fra i quali il dr. Sodi, membro del nostro comitato scientifico, hanno affrontato la questione dell'uso dei farmaci per la disfunzione erettile nelle persone con la retinite pigmentosa.

I farmaci per curare l'impotenza (disfunzione erettile) agiscono bloccando enzima fosfodiesterasi, in particolare la fosfodiesterasi 5 che degrada il GMP ciclico. Quindi il farmaco porta all'aumento del GMP ciclico e ciò causa un rilassamento delle pareti dei vasi e la loro dilatazione. L'erezione avviene perché si dilatano e quindi si riempiono di sangue i piccoli vasi presenti nei corpi cavernosi del pene. Le cellule che formano la parete di questi vasi sono ricche dell'enzima fosfodiesterasi 5 e poiché i farmaci che bloccano la fosfodiesterasi 5, facilitano la vasodilatazione, agiscono quindi sull'erezione.

Questi farmaci però hanno effetto anche sulla fosfodiesterasi 6 che è un enzima simile presente nella retina, ove ha una importante funzione nella fototrasduzione, cioè nella trasmissione del segnale elettrico dai fotorecettori alle altre cellule della retina.

Le molecole che agiscono bloccando la fosfodiesterasi utilizzate per il trattamento dell'impotenza sono molte e differiscono fra loro per l'effetto sulla

fosfodiesterasi 6, quella presente nella retina.

Ad esempio il sildenafil, il principio attivo del Viagra e di altri circa 200 farmaci, agisce sulla fosfodiesterasi 5, ma anche sulla fosfodiesterasi 6 presente nella retina. Fra gli effetti collaterali riportati da persone che non hanno la retinite pigmentosa vi è una alterazione della visione dei colori e fastidio per la luce. Si può osservare anche una alterazione temporanea dell'elettroretinogramma. Invece il Tadalafil, presente nel Cialis e in un altro centinaio di prodotti, ha un effetto pressoché nullo sulla fosfodiesterasi 6 e non causa effetti secondari sulla visione. Anche l'Avanafil, messo recentemente in commercio con il nome Spectra, non causa effetti secondari sulla vista.

In caso di disfunzione erettile in una persona con la retinite pigmentosa gli autori consigliano la prescrizione di farmaci che contengano un principio attivo che non ha effetti sulla fosfodiesterasi 6 della retina. Consigliano anche di eseguire il test genetico per verificare se la retinite pigmentosa è causata da mutazioni del gene della fosfodiesterasi 6 e in tal caso gli Autori sconsigliano l'uso di farmaci inibitori della fosfodiesterasi.

EFFETTO DEL TRATTAMENTO CON NACETILCISTEINA NELLE PERSONE CON RETINITE PIGMENTOSA

Un gruppo di ricercatori statunitensi, guidati dall'eccellente prof. Campochiaro ha pubblicato i risultati di un'interessante sperimentazione per valutare l'effetto della NAcetilcisteina

per contrastare la perdita di sensibilità della retina in pazienti con la retinite pigmentosa. Le mutazioni presenti nelle persone con retinite pigmentosa causano la morte dei bastoncelli, che rappresentano il 95% dei fotorecettori presenti nella parte periferica della retina. Una volta che i bastoncelli non sono più presenti, la retina consuma meno ossigeno e quindi i livelli di ossigeno nella retina aumentano. L'ossigeno in eccesso, purtroppo, causa un danno ossidativo alla retina e in particolare ai coni. I coni sono i fotorecettori presenti nella media periferia e al centro della retina. I danni causati dall'ossigeno in eccesso possono essere prevenuti dalle sostanze antiossidanti.

Una sostanza antiossidante molto efficace è la NAcetilcisteina (NAC). La NAcetilcisteina è contenuta in alcuni farmaci già presenti in commercio utilizzati sia come mucolitici in caso di tosse e bronchite, che come salvavita per le persone con avvelenamento da paracetamolo (Tachipirina).

In esperimenti eseguiti sui ratti con la retinite pigmentosa la somministrazione di NAcetilcisteina si è dimostrata efficace per favorire la sopravvivenza e la funzione dei coni.

È stata quindi fatta una sperimentazione di fase 1 su 30 pazienti (la sperimentazione ha preso il nome di FIGHTRP1) con 3 dosaggi diversi di NAC. I pazienti, sia maschi che femmine, avevano avuto la diagnosi di retinite pigmentosa una ventina di anni prima. Il farmaco, è stato preso per bocca per sei mesi e si è dimostrato sicuro anche a dosi

elevate. In questa sperimentazione il visus e la sensibilità della retina sono migliorati in tutti e tre i gruppi, con il risultato migliore nelle persone che hanno assunto il dosaggio più alto.

La sperimentazione sembra quindi dimostrare che nei pazienti con retinite pigmentosa l'antiossidante NAcetilcisteina assunto per bocca tre volte al giorno sia a dosi medio basse, che a dosi elevate è in grado di ridurre il danno ossidativo sui coni, di ripristinarne la funzione e di migliorare quindi la vista.

Gli Autori concludono che per confermare questo incoraggiante risultato sarà necessaria una sperimentazione fatta in molti centri e nella quale alcuni pazienti riceveranno il farmaco e altri un placebo.

Questo studio è importante perché suggerisce che è il danno ossidativo (quello causato dall'ossigeno che viene a essere in eccesso nella retina, una volta persi i bastoncelli) a danneggiare i coni.

La NAcetilcisteina, un antiossidante già in commercio, preso per bocca è in grado di ridurre questo danno e di proteggere i coni ancora sani dal danno ossidativo e di ripristinare la funzione dei coni ancora solo parzialmente danneggiati.

Inoltre questo trattamento potrebbe essere utile per tutte e tutti i pazienti con retinite pigmentosa, indipendentemente dalla alterazione genetica che causa la malattia.

I RAPPRESENTANTI DEI PAZIENTI DEVONO ESSERE ESPERTI NON SOLO NELLA LORO MALATTIA MA

ANCHE NELLA MEDICINA BASATA SULLE EVIDENZE

Un commento su Medscape di Dicembre 2018 (https://www.medscape.com/viewarticle/906909_print) prende in esame il ruolo dei pazienti e dei loro rappresentanti nel processo di valutazione delle sperimentazioni. La voce dei pazienti è cruciale per avere farmaci davvero efficaci e con effetti che abbiano un impatto reale sulla qualità di vita, secondo ciò che i pazienti stessi ritengono essere davvero importante. Per fare ciò è necessario che i rappresentanti dei pazienti sappiano distinguere la vera efficacia di un farmaco, dal fumo della propaganda.

Non si devono fare ammalare dai risultati strabilianti ottenuti sugli animali: è infatti probabile che quando messi alla prova sui pazienti, i trattamenti non mostrino risultati altrettanto strabilianti. Lo stesso vale per i risultati delle sperimentazioni. Nella sperimentazione i pazienti reclutati sono davvero simili ai pazienti che si incontrano nel mondo reale o sono stati selezionati in modo da rendere più probabile ottenere un risultato favorevole? E poi nella sperimentazione come sono stati scelti i controlli con i quali confrontare i risultati? Sono controlli scelti con onestà o scelti in modo da fare risultare favorevoli i risultati del farmaco? E pazienti e medici erano all'oscuro su chi riceveva il farmaco e chi riceveva il placebo?

Allora come prepararsi a essere un

buon rappresentante degli interessi pazienti? Questi libri possono essere un ottimo punto di inizio :

- Guyatt G, Rennie D, Meade MO, Cook DJ. *Users' Guides to the Medical Literature: A Manual for EvidenceBased Clinical Practice*. 3rd ed. New York, NY: McGrawHill; 2015.
- Welch HG, Schwartz LM, Woloshin S. *Overdiagnosed: Making People Sick in the Pursuit of Health*. Beacon Press; 2012.
- Goldacre, B. *Bad Pharma: How Medicine is Broken, and How We Can Fix it*. HarperCollins Publishers; 2001.

PSEUDOXANTOMA ELASTICUM:

INDIZI UTILI PER LA PROGNOSE VISIVA

Un articolo pubblicato a dicembre 2020 sull'*American Journal of Ophthalmology* riferisce che nelle persone con la malattia rara Pseudoxantoma elasticum (PXE) alcune caratteristiche della retina all'inizio della malattia permettono di predire l'evolversi dell'alterazione visiva.

La malattia PXE è causata da mutazioni del gene *ABCC6*. Queste mutazioni portano alla calcificazione delle fibre elastiche presenti nella pelle, nella parete dei vasi e negli occhi. Negli occhi si calcifica la membrana di Bruch che separa la retina dalla sottostante coroide. Nella retina delle persone con PXE le alterazioni della membrana di Bruch portano alla formazione di linee irregolari che partono dal centro della retina e si irradiano verso la periferia. Queste linee sono chiamate strie

angioidi e si possono osservare analizzando il fondo oculare. Nelle retina delle persone con PXE si può avere la formazione di nuovi vasi che possono sanguinare e può comparire anche una atrofia della macula. Sia le emorragie dovute ai nuovi vasi che l'atrofia maculare possono portare alla perdita della vista. Tuttavia non tutti i pazienti hanno questa complicazione. Per capire se vi fossero delle caratteristiche del fondo oculare che

potevano predire la perdita della vista, gli Autori dell'articolo hanno esaminato più di 300 pazienti con PXE. La presenza di nuovi vasi è stata rilevata in circa la metà dei pazienti e l'atrofia della macula in circa un quarto dei pazienti. La lunghezza delle strie angioidi è risultata essere il parametro capace di indicare un rischio aumentato di comparsa di nuovi vasi e di atrofia della macula e quindi di perdita della vista. ■

RICORDIAMO

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

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

Editing genomico contro la retinite pigmentosa

Di: Enrico Orzes, 15 Febbraio 2021 - Da Osservatorio Terapie Avanzate

Una ricerca italiana ha evidenziato i benefici di Crispr-Cas9, in studi preclinici, contro le forme autosomiche dominanti di questa patologia. Ne parla il prof. Alberto Auricchio del Tigem di Napoli.

A differenze di molte malattie genetiche che sono caratterizzate da mutazioni che interessano un solo gene, la retinite pigmentosa (RP) è una patologia ereditaria della retina estremamente eterogenea sul piano genetico. Infatti, si conoscono forme ad ereditarietà legata al cromosoma X, altre autosomiche recessive e altre ancora ad ereditarietà autosomica dominante. Per alcune di queste ultime ha mostrato buoni risultati uno studio preclinico incentrato sull'editing genomico che è stato condotto nei laboratori dell'Istituto Tigem di Napoli e dell'Università di Modena e Reggio Emilia e da poco pubblicato sulla rivista scientifica *American Journal of Human Genetics*.

Ad oggi, si stima vi siano oltre 3000 varianti a danno di circa 70 geni in grado di provocare la retinite pigmentosa e più di 150 mutazioni sono state associate al gene della rodopsina (RHO), responsabile della forma dominante di questa patologia. Ciò significa che è sufficiente una variante in una copia del gene perché



Alberto Auricchio del Tigem di Napoli

si manifestino i sintomi della malattia caratterizzata da una progressiva perdita del campo visivo centrale. Negli ultimi anni la terapia genica, anche grazie a farmaci come voretigene neparvovec, ha assunto un ruolo importante nella lotta alle distrofie retiniche ereditarie ma contro le forme dominanti di retinite pigmentosa è necessario un diverso punto di partenza. Lo spiega Alberto Auricchio, professore di Genetica

Medica presso l'Università "Federico II" di Napoli e coordinatore del programma di ricerca Terapie Molecolari dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Napoli.

Prof. Auricchio, in che cosa si differenzia il vostro lavoro dagli altri filoni di ricerca sulla terapia genica? E per quale motivo avete scelto questa strada?

L'approccio di editing genomico realizzato nei laboratori della prof.ssa Alessandra Recchia e mio si fonda su basi differenti da quelle impiegate per altre forme di cecità ereditaria, la più nota delle quali è l'amaurosi di Leber, per cui esiste un farmaco di terapia genica già sul mercato. Infatti, la terapia genica classica prevede l'aggiunta di una copia corretta del gene all'interno delle cellule della retina e trova tipicamente utilizzo contro le forme di RP recessive, cioè quelle forme in cui entrambe le copie del gene sono mutate e non funzionano. In questo caso l'aggiunta di una copia corretta restituisce la funzione persa ma, nel caso di una patologia dominante come quella di cui ci siamo occupati, la mutazione nel gene della rodopsina determina la produzione di una proteina tossica per l'organismo.

La rodopsina è una proteina essenziale per la conversione dell'impulso luminoso in un segnale chimico grazie a cui il cervello elabora le immagini; nelle cellule in cui è presente una mutazione la rodopsina tende ad aggregarsi in maniera patologica provocando la morte delle cellule. La

terapia genica tradizionale tramite cui si aggiunge una copia corretta del gene non sortirebbe alcun effetto terapeutico in casi di RP dominante dal momento che il problema non è l'assenza di una funzione ma la presenza di una nuova funzione, considerata tossica e legata alla mutazione. Occorre perciò un intervento per disattivare la copia mutata del gene che produce la proteina tossica e per questo abbiamo deciso di ricorrere al sistema di editing genomico Crispr-Cas9, portando le forbici molecolari dentro le cellule della retina grazie a un vettore virale adeno-associato (AAV). In questo modo si esegue un taglio mirato a livello della copia del gene che produce la proteina tossica, disattivandola e lasciando solo la copia sana del gene che ha un effetto benefico. Gli esperimenti che abbiamo condotto su modelli murini hanno dimostrato la riuscita di questa disattivazione.

A quali pazienti in particolare è rivolto questo approccio?

Questa strategia terapeutica è rivolta a pazienti con la forma più comune di RP dovuta a mutazioni nel gene che codifica per la rodopsina.

Nelle forme dominanti, infatti, la malattia si presenta anche se una sola delle due copie del gene è mutata e coloro che ne sono affetti hanno una probabilità del 50% di trasmettere la malattia ai figli. In particolare, le nostre forbici molecolari sono appositamente disegnate per una specifica sottopopolazione di pazienti

affetti da RP dominante che condividono la mutazione p. Pro347Ser, una delle più frequenti in Europa.

Quali vantaggi ha rispetto alle altre strategie terapeutiche in studio?

Il suo principale vantaggio - che può però essere visto anche come un limite - è che si tratta di una tecnica molto precisa ed è l'unica strategia che funziona in questi casi. La terapia genica, infatti, con l'aggiunta di una copia del gene sano è destinata a una larga fetta di pazienti ma nel caso di forme dominanti di RP come questa sarebbe inefficace. Il nostro sistema di forbici molecolari è stato progettato per inattivare un gene corrotto da una specifica mutazione perciò è utile solo per i pazienti che portano quella mutazione. Per questa ragione le ricerche basate su Crispr-Cas9 riguardano quasi sempre mutazioni frequenti nella popolazione.

Parallelamente al prosieguo degli studi sui modelli animali state gettando le basi per una trasposizione in clinica di questo progetto?

La traduzione in clinica di questo approccio è più complessa rispetto alla terapia genica tradizionale dal momento che la sicurezza del sistema di editing deve essere definito con grande accuratezza. Uno degli svantaggi di Crispr-Cas9 è che purtroppo, a volte, le forbici tagliano in maniera aspecifica il DNA (i cosiddetti tagli "off target") col rischio di inattivare geni importanti. Nei nostri studi, fortunatamente, ciò non succede

ma questa forbice è un enzima che viene inserito sotto forma di gene con il vettore AAV. Vogliamo essere certi che funzioni una sola volta e solamente nel punto specifico che ci interessa perciò dobbiamo continuare ad indagare la sicurezza dell'approccio prima di cominciare il cammino traslazionale.

L'obiettivo è l'esatto contrario della terapia genica, nella quale l'espressione del gene corretto dovrebbe durare il più a lungo possibile. Con l'editing del genoma, invece, l'ideale è disporre di una forbice che esegua il taglio e poi cessi di funzionare. Grazie a ricerche come quella condotta presso l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina di Napoli e l'Università di Modena e Reggio Emilia si riescono ad apprezzare meglio le sfumature che differenziano le varie terapie avanzate. Infatti, la tecnologia a cui sono ricorsi i ricercatori guidati dal prof. Auricchio e dalla prof.ssa Recchia, prevede che le forbici molecolari rimangano all'interno delle cellule per cui la traduzione in clinica avrà bisogno di un radicale aggiornamento del protocollo operativo, magari somministrando le forbici non più come un gene contenuto in un vettore virale ma come una proteina. Come dimostrano i risultati della terapia genica, ad oggi i vettori virali rappresentano il mezzo ideale per trasportare materiale all'interno delle cellule della retina, compreso il sistema Crispr-Cas9, ma sono diversi i gruppi di ricerca nel mondo che stanno cercando di sviluppare strategie di

trasporto alternative. Inoltre, non bisogna trascurare l'aspetto legato alla ricomposizione della struttura del DNA dopo il taglio. La giunzione non-omologa dei due frammenti, che si effettua eliminando o inserendo qualche nucleotide, è più imprecisa ma meno complessa della ricombinazione omologa che necessita di una sequenza corretta come stampo.

Ci siamo avvalsi della prima perché il nostro obiettivo era inattivare la copia malata del gene e così facendo abbiamo eliminato il problema alla radice. A differenza delle cellule del sangue, che si replicano molto di più, i fotorecettori della retina sono quiescenti per cui la ricombinazione non-omologa era la soluzione più adatta da scegliere. ■

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**

Incontro in streaming del 29 Ottobre 2020 - Dott. Attilio Gugliatti

Le prestazioni sanitarie e assistenziali per le persone ipovedenti: una sintesi

PARTE 2

CERGAS - Centro di Ricerche sulla Gestione dell'Assistenza Sanitaria e Sociale dell'Università Commerciale Bocconi

MODALITÀ DI EROGAZIONE DI AUSILI PER LA FUNZIONE VISIVA

Secondo il DM 332/1999 gli ausili vengono suddivisi in due elenchi:

ELENCO 1

Protesi e Ausili ottici correttivi

I dispositivi ottici correttivi sono concessi a ipovedenti, che hanno un residuo visivo non superiore a 1/10 in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore anche con eventuale correzione e/o posseggono un residuo perimetrico binoculare inferiore al 30% e ai minori di anni 18 affetti da ambliopia.

Per gli ausili di questo elenco la prenotazione può essere fatta presso i poliambulatori delle Aziende Ospedaliere verificando che l'Oculista sia Medico proscrittore.

ELENCO 2

Ausili ottici elettronici

Esempi: Ingranditore per Personal computer, Video-ingranditore da tavolo o portatile, Sistema ICR, Sintesi vocale, Tavoletta per scrittura Braille, Display Braille, Macchina Dattilobrilie, Stampante Braille, Sintetizzatore Vocale/screen reader, Orologio da

polso tattile con funzionamento al quarzo, Orologio da tasca tattile con funzionamento al quarzo, Sveglia tattile, Termometro sonoro.

Per questa tipologia di ausili, Regione Lombardia ha definito le modalità di erogazione agli aventi diritto, esclusivamente attraverso la prenotazione di visita specialistica presso i centri di Riabilitazione Visiva Funzionale accreditati (centri CRV).

IL NUOVO NOMENCLATORE:

DPCM 12 GENNAIO 2017

Nei nuovi Lea sono incluse anche novità riguardanti l'assistenza protesica e gli ausili per disabili (Art.17). In particolare, viene messo mano al Nomenclatore Tariffario delle protesi e degli ausili (l'allegato 5), che contiene gli elenchi delle prestazioni e delle tipologie di dispositivi, inclusi i dispositivi provvisori, temporanei e di riserva erogabili dal Servizio sanitario nazionale (di cui all'art. 18, commi 2 e 3).

Il nuovo Nomenclatore è così suddiviso:

a) elenco 1 con le protesi e le ortesi costruite o allestite su misura da un

professionista abilitato all'esercizio della specifica professione sanitaria o arte sanitaria ausiliaria, gli aggiuntivi e le prestazioni di manutenzione, riparazione, adattamento o sostituzione di componenti di ciascuna protesi o ortesi;

b) elenco 2 A con gli ausili tecnologici di fabbricazione continua o di serie che, a garanzia della corretta utilizzazione da parte dell'assistito in condizioni di sicurezza, devono essere applicati dal professionista sanitario abilitato;

c) elenco 2 B con gli ausili tecnologici di fabbricazione continua o di serie, pronti per l'uso, che non richiedono l'applicazione da parte del professionista sanitario abilitato.

Come previsto dal precedente Nomenclatore, l'eventuale differenza tra la tariffa o il prezzo assunto a carico dall'azienda sanitaria locale per il corrispondente dispositivo incluso negli elenchi ed il prezzo del dispositivo fornito rimane a carico dell'assistito. Allo stesso modo, rimane a carico dell'assistito l'onere di tutte le prestazioni professionali correlate alle modifiche richieste o alle caratteristiche peculiari del dispositivo fornito. (Art. 5).

Il nuovo nomenclatore dell'assistenza protesica prevede l'inserimento di nuovi dispositivi (es. strumenti e software di comunicazione alternativa ed aumentativa). Ad oggi tuttavia non sono ancora state individuate le tariffe per le nuove prestazioni.

Nel periodo tra l'entrata in vigore dei nuovi LEA e la pubblicazione del

decreto con le tariffe, verranno erogate ancora le prestazioni e gli ausili elencati nel precedente nomenclatore di cui al DM 332 del 1999.

DALL'ELENCO 1 DELL'ALLEGATO 5 DEL DPCM LEA

Classe 22 "Ausili per comunicazione, informazione e segnalazione"

- 22.03 ausili ottici correttivi su misura
- 22.03.06 occhiali, lenti oftalmiche, lenti a contatto dispositivi di correzione ottica non elettronici
indicazioni: assistiti con gravi limitazioni della funzione visiva o affetti da patologia rara certificata. In dettaglio, per soggetti classificati all'art. 2, art. 3 e art. 4 della legge 3 aprile 2001, n. 138; persone affette da nistagmo e i minori di anni 18 affetti da ambliopia.

Le lenti a contatto sono erogabili esclusivamente quando la correzione non è ottenibile o migliorabile con la lente oftalmica e/o in presenza di anisometropia elevata.

La realizzazione, l'applicazione, la prova, l'adattamento alle esigenze dell'assistito e la fornitura di questi dispositivi sono realizzate dall'ottico abilitato terminata la fase medico-diagnostica della prescrizione. Sarà cura dello specialista in fase di collaudo verificare la corrispondenza degli ausili individuati.

DALL'ELENCO 2 DELL'ALLEGATO 5 DEL DPCM LEA

Classe 22 "Ausili per comunicazione e informazione"

22.03 ausili per la vista

Esempi:

- 22.03.15 ausili per allargare il campo visivo o cambiarne l'angolazione
- 22.03.15.003 occhiali prismatici dispositivi che non correggono difetti della vista ma regolano l'angolazione del campo visivo consentendo all'assistito una corretta visione dalla posizione supina (es. per leggere o per guardare la televisione); prescrivibili esclusivamente ai soggetti di cui agli art. 3 e 4 della legge 3 aprile 2001.
- 22.03.18 sistemi televisivi per l'ingrandimento di immagini dispositivi elettronici per l'ingrandimento e la correzione indicazioni: assistiti con gravi limitazioni della funzione visiva; in particolare, soggetti ciechi parziali e soggetti ipovedenti gravi (rispettivamente art. 3 e art. 4 della legge 3 aprile 2001, n. 138).
In casi limitati, possono essere indicati per assistiti minori con disturbi specifici di apprendimento (DSA) certificati ai sensi della legge n. 170/2010.
- 22.03.18.003 video-ingranditore da tavolo a circuito chiuso, completo di telecamera CCD (Charge Coupled Device) o tecnologia analogica, monitor di dimensioni non inferiori a 14 pollici, piano lettura-scrittura a x-y, capacità ingrandente almeno compresa tra 3 a 40 volte variabile in continuo, illuminazione diretta, inversione immagine positiva negativa.
- 22.03.18.006 video-ingranditore portatile con telecamera HD orientabile a 360°, dispositivo video integrato o integrabile di dimensioni non inferiori a 4 pollici, capacità ingrandente regolabile almeno compresa tra 1,5 (fino ad oltre 12), possibilità di scelta di più contrasti, luminosità regolabile, messa a fuoco automatica, modalità in fermo-immagine, visione a colori ad elevata naturalezza, salvataggio e trasferibilità delle immagini ad altri dispositivi, comandi intuitivi, batterie ricaricabili (in genere, autonomia almeno dalle 3 alle 5 ore ed oltre), completo di custodia.
- 22.03.18.015 software per ingrandimento software di ingrandimento del testo e delle immagini dello schermo almeno fino a 16 volte, interfacciabile con l'ambiente operativo previsto dal dispositivo informatico in possesso dell'assistito.
- 22.12 ausili per il disegno e la scrittura
- 22.18 ausili per registrare e riprodurre informazioni audio e video dispositivi che consentono o facilitano l'ascolto di messaggi non vicinali con il corretto rapporto segnale-rumore da utilizzarsi tipicamente in aule scolastiche od in sale riunioni o nel corso di conferenze.
- 22.27 ausili per indicazioni, segnalazioni e allarmi
- 22.39 dispositivi di uscita per computer dispositivi che facilitano l'utilizzo di sistemi informatici ed

elettronici - o più in generale di una macchina per scrittura o per calcolo - modificandone la modalità di interazione dell'assistito o

consentendone l'interfacciamento con altri dispositivi esterni di ausilio. ■

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



1.464 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

Dai Lettori

LETTERE IN REDAZIONE

Pubblichiamo due lettere arrivate in redazione.

Ringraziamo Andrea e Luciana per le loro parole di fiducia, ma soprattutto perché hanno voluto condividere con noi le loro esperienze e i loro pensieri, così da trovarci insieme nel nostro cammino.

Andrea, 32 anni

Buongiorno a tutti voi compagni di cammino, mi chiamo Andrea, ho da poco compiuto 32 anni, vivo a Chieri, vicino a Torino, dove lavoro come giardiniere.

Tre anni fa, nel mese di febbraio, mi sono recato alla visita oculistica di routine per il rinnovo della patente di guida di tipo B in virtù della quale, dopo diversi esami, ho scoperto di essere affetto da una malattia retinica degenerativa, col nome di "Stargardt". Col rinnovo concessomi dalla commissione patenti, per la quale avevo ancora i requisiti minimi per la guida, mi sono seduto dal lato del conducente sulla mia auto e sui mezzi da lavoro sino allo scorso febbraio, quando è andato in scena uno degl'incubi ricorrenti di questi tre anni.

È stata dura scoprire tutto così rapidamente ed in modo inaspettato; devo ammettere che non ho mai amato guidare, né percorrere lunghe tratte, soprattutto in autostrada, ma allo stesso tempo non ho mai avuto incidenti e mi sono sempre sentito abbastanza sicuro.

Certo, al di là dell'aspetto dell'auto,

non posso negare che avevo notato una certa difficoltà a mettere a fuoco delle immagini, in particolare i volti delle persone dall'altro lato della strada, così come un fastidio della luce solare anche nei giorni coperti, ma da lì a sospettare di un disturbo tale non avrei mai immaginato.

Ora mi è tutto più chiaro.

All'ultima visita, l'oculista ha contato che "sommando" gli occhi raggiungo a malapena i tre decimi e che l'unico modo in cui si spiega che io riuscissi sino a quel giorno a guidare ed a fare bene ogni mansione lavorativa è che il mio cervello si è abituato, "allenato", a compiere determinate operazioni; se lavorassi in una ferramenta o guidassi in zone del tutto nuove avrei delle serie difficoltà. Ed è veramente così purtroppo.

Vi scrivo perchè ho accettato di buon grado l'invito su Lumen a raccontare e condividere.

Come potete percepire sono agli "esordi" in questa malattia ed al momento la cosa più traumatica è stata non leggere le lettere sufficienti su quel benedetto tabellone lo scorso 6

febbraio per poter continuare a guidare.

Senz'altro nel quotidiano sono altre le prove che dovrò superare e le situazioni con cui dovrò fare i conti.

Ci tengo ad aggiungere che non parlo volentieri di questa cosa. I miei amici lo sanno, non è un segreto, ma allo stesso tempo non ne faccio pubblicità nè mi va che io venga associato ad una malattia, o ad una situazione per cui far pena o per cui essere compatito.

In questo spazio ho dovuto necessariamente espormi, anche perchè qui mi sento più libero e compreso. Mi piacerebbe ascoltare altre storie e conoscere altre persone che come me vivono questa situazione od una analoga.

Da qualche mese sono in attesa per una visita a Napoli ma il covid ne ha notevolmente allungato i tempi.

Voglio lasciarvi con due note positive perchè sono un instancabile ottimista e per natura abituato alla pazienza e tenace.

L'anno scorso ad agosto, ho fatto il Cammino di Santiago, da Saint Jean Pied De Port a Finisterre, circa 1.000 km in 30 giorni. Il mio primo cammino,

il regalo per i miei trent'anni. Alla luce di un futuro incerto, per quanto riguarda i miei occhi, ho pensato che iniziare a camminare fosse il modo migliore per riuscire ad affrontare paesaggi nuovi e scenari diversi. Ho voluto mettermi alla prova, sfidando anche la paura di perdermi lungo qualche sentiero. Ci sono riuscito e due mesi fa ho percorso la Via degli Dei tra Bologna e Firenze, sugli Appennini. Custodisco una romantica speranza che vedendo cose belle i miei occhi guariranno o perlomeno ne avranno beneficio.

Tornando seri, ho acquistato una bicicletta da usare in città per le commissioni. Non andavo in bicicletta da quando avevo 15 anni, ora è un'esperienza che sembra sempre nuova. L'ho chiamata Benedetta, non solo per la rima ma per non abituarci a pensare che questa sia una maledizione o una brutta storia, consapevole che per quanto mi piaccia camminare non sarà una passeggiata! A presto, un abbraccio. Grazie alla Dott.ssa Marchese per tutto quello che fa ed a Retina Italia!

Andrea

Luciana di Grassina

Grassina, 8 dicembre 2020

Cara redazione di Lumen, sono Luciana, questa breve lettera l'ho dettata a mio marito Paolo.

Le grandi case farmaceutiche che hanno fatto una potenza di fuoco per

la preparazione del vaccino per la pandemia del covid 19, perché non dedicano almeno un po' del loro immenso potenziale economico alle cure degli occhi?? Una volta un vecchio dottore mi disse: "quando verrà scoperta la medicina per curare

la cecità, sentirai tutte le campane del mondo suonare a distesa per 24 ore..”
Aspetto quel momento! Non ho una gran fede, ma credo nella scienza.

Come vi ho premesso, sono Luciana, sono nata a Lappeggi in una piccola frazione di Bagno a Ripoli, un comune a sud di Firenze. Sono nata nel novembre del 1944, portata con mia mamma a Firenze, in un camion dagli inglesi che avanzavano verso nord al seguito dei tedeschi. La mia nascita è stata una piccola avventura, come diceva mia mamma, poiché Firenze non aveva la luce mi portarono all’ospedale di Careggi, credendo che fosse lì la maternità, in realtà era in centro a Firenze.

Mia mamma non sapeva l’inglese, i militari non sapevano l’italiano, nacqui di otto mesi in ospedale grazie alla grande solidarietà. Io e la mia famiglia, abbiamo vissuto a Lappeggi finché a vent’anni mi sono sposata e trasferita a Grassina. Ho cominciato prestissimo a lavorare facendo la sarta, ma mi faceva sempre male la testa, la mamma quando avevo sedici anni mi portò a fare una visita all’aiutomateno del paese dove un giovane dottore vide i miei occhi e mi mandò a fare una visita a Firenze e all’oftalmico diretto al dott, Esente che mi diagnosticò la malattia R.P. Mi disse che non avrei dovuto più lavorare e fare figli, ma questo non è avvenuto. Ho sempre lavorato e avuto due figli Lorenzo e Matteo, e tutto sommato sono stata abbastanza bene, anche se

non vedevo ai lati, con la coda dell’occhio, e picchiavo sempre negli sportelli. Mi curavo a Lucca dal dott. Cavallacci che mandava i malati di R.P. in Russia a fare le punture , con dubbi risultati. A circa sessant’anni sono peggiorata. Un giorno mentre ero tavola chiesi a mio marito come mai il lampione della luce comunale, che vedevo bene dalla finestra, era sollevato per aria e perché vedevo solo le luci galleggiare nell’aria. A quel punto capii che qualcosa nei miei occhi stava cambiando. Tornammo allora dal prof. Esente per diversi anni, e ogni anno peggioravo sempre. Sono ora in cura a Careggi con l’equipe del dott. Sodi che mi cura in modo amorevole e con competenza. Ma ora la cartella clinica dice S.M..

Le difficoltà sono tante, dal non poter uscire da sola per fare le normali operazioni della vita quotidiana, come fare la spesa, pagare un bollettino postale o poter pagare la parrucchiera con il bancomat visto che non vedo più i numeri e i soldi. Per fortuna c’è mio marito che mi supporta e mi aiuta in tutto. Per fortuna ho poca fede, ma credo molto nella scienza e come dice mio marito quel “buonomo” non doveva guarire solo il cieco ma la malattia.

Grazie per lo spazio che ci concedete e se volete pubblicate questa mia sconclusionata lettera che se non altro, come dite voi, mi è servita per sfogarmi un po’.

Luciana Arispici

Presidi Regionali per le Malattie Rare

A.O. SAN PAOLO

Via A. di Rudinì, 8 - 20124 Milano
 Medico referente:
 Dott. Leonardo Colombo
 Telefono: 02 6691744
 (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: centroprp.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
 Telefono segreteria: 081.566676
 il martedì e il giovedì dalle 11 alle 13
 E-mail:
malattieocularitare@policliniconapoli.it

ASST FATEBENEFRAATELLI 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 mercoledì dalle 12.30 alle 13.15

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

Consiglieri:

Borgonovi Elio

De Lucia Antonietta

Di Pierro Donato

Fornaciari Giovanni

Rabito Roberto

Rizzo Renato



Retina Italia Onlus

Associazione Nazionale per la lotta alle distrofie retiniche