

ATRINFORMA

PER ESSERE CAPITI E NON COMPATITI, DI PARTECIPARE E NON ASSISTERE,
DI INFORMARCI E NON ESSERE INFORMATI

NOTIZIARIO INTERNO PER I SOCI

Dicembre 2007 - N. 10



In questo numero viene presentata una selezione delle notizie pubblicate sul sito internet www.atritoscana.it nei mesi di settembre, ottobre e novembre 2007.

Un cordiale saluto a tutti i Soci ed un grande augurio di buon Natale e felice anno nuovo

La Redazione

Il 25 Novembre scorso, a Pisa si è svolta la nostra assemblea dei soci. Le assemblee ordinarie sono lo strumento con cui l'associazione riesce ad assolvere ai suoi bisogni istituzionali, come l'approvazione dei bilanci, le modifiche allo statuto e tutte quelle decisioni che le competono.

Ma io sono convinto che il motivo più importante per cui vale la pena incontrarci almeno due volte all'anno sia quello di confrontarci, di scambiare le nostre opinioni, raccontarci le varie esperienze, in una sola parola "Esprimerci", cosa non così scontata, infatti noi riusciamo a farlo meglio con chi riesce a comprenderci.

Se poi all'interno della riunione riusciamo anche ad inserirci anche un interessante relatore scientifico, ecco che il cocktail ottenuto diventa gradevolissimo.

In quest'ultima occasione pare che ci siamo riusciti alla perfezione grazie alla scientifica sensibilità della Dottoressa Enrica Stretto.

Un saluto a tutti.

Il presidente Simone Vannini

INDICE

<u>ATRI NEWS.....</u>	4
LA SCRITTURA BRAILLE PER NAVIGARE IN RETE.....	4
"MYGO" IL RIVOLUZIONARIO BASTONE PER CIECHI.....	5
CELLULE STAMINALI NEI TESTICOLI.....	5
COME FUNZIONA LA SPERIMENTAZIONE CLINICA?	8
UN NUOVO CENTRO SPECIALIZZATO PER LA RICERCA SULLE MACULOPATIE	13
AGEVOLAZIONI SUI SERVIZI TELEFONICI PER UTENTI SORDI E CIECHI.....	14
RETINA ARTIFICIALE, UNO STUDIO FRANCESE.....	15
NEUROTECH HA INIZIATO LA FASE 2/3 DEI TRIALS CLINICI DEL NT-501 PER IL TRATTAMENTO DELLA RETINITE PIGMENTOSA	16
PROGRESSI SCIENTIFICI RECENTI DALLA FONDAZIONE PER LA LOTTA ALLA CECITA' (FFB)	18
<u>RICERCA SCIENTIFICA.....</u>	21
STARGARDT E DEGENERAZIONE MACULARE ATROFICA SECCA: NUOVE SPERIMENTAZIONI IN CORSO	21
NANO PARTICELLE, I VETTORI "GENIALI"	22
STRESS E VARIAZIONI DELLA VISTA NELLA RETINITE PIGMENTOSA	24
<u>GLI SPECIALISTI DELLA RETINA.....</u>	26
FELICE CARDILLO PICCOLINO	26
FRANCESCO MARIA BANDELLO.....	27
<u>EDITORIALI.....</u>	30
IN CITTA' ALLE PRESE CON GLI AUTOBUS	30
TERAPIA GENETICA	31
<u>AUSILI TIFLOTECNICI.....</u>	35
WINGUIDO.....	35

LA SCRITTURA BRAILLE PER NAVIGARE IN RETE

Crescono e si sviluppano in innovative direzioni le tecnologie rivolte a non vedenti e ipovedenti, come dimostrato da annunci delle ultime settimane. È soprattutto questo tipo di invalidità a ricevere l'attenzione dell'industria. Lo scopo è aprire agli invalidi visivi i molteplici universi dell'hi-tech. Anche l'e-commerce: l'ultima novità, che esordirà a fine anno, è un negozio online di vestiti: White Cane Label. L'interfaccia sarà solo testuale e audio e permetterà di fare shopping senza alcuna assistenza. I vestiti spediti avranno due etichette in braille, con la descrizione del capo e le informazioni sul lavaggio. Un grande passo avanti: fino a poco tempo fa i non vedenti e gli ipovedenti dovevano accontentarsi delle funzioni base di internet (accessibili tramite software per ingrandire le lettere o per pronunciare il testo). Adesso si lavora anche per schiudere loro la ricchezza del web 2.0: Ibm quest'anno ha annunciato un software per l'uso di YouTube. Permette al disabile di avviare il video senza ricorrere al per lui difficile punta e clicca. Il software inoltre legge stringhe di testo per commentare le scene prive di sonoro. Novità anche nel mondo dei telefonini: quest'estate è arrivata da Tim un'applicazione (TALKS) che legge all'utente tutto ciò che compare sul display. È installabile su cellulari symbian e permette a un non vedente di chiamare, inviare SMS, MMS, E-MAIL. Applausi da Tommaso Daniele, presidente nazionale dell'Unione italiana dei ciechi e degli ipovedenti, secondo cui con Tim Talks è stata sfondata l'ultima barriera dell'inaccessibilità dei cellulari. C'è anche chi ha pensato di rendere accessibili i navigatori GPS: la torinese EasyWalk ha sviluppato un software fatto apposta per guidare i ciechi a passeggio. Invece di dire "vai avanti per 200 metri", dice per esempio "cammina per due isolati" (un non vedente può calcolarli con il bastone). La stessa idea è venuta, quest'anno, alla neozelandese HumanWare, con il prodotto Trekker 3.0.

da "Il Sole 24 Ore"

"MYGO" IL RIVOLUZIONARIO BASTONE PER CIECHI

Sebastian Ritzler, uno studente di design in Germania, ha creato un bastone per ciechi bianco e con una ruota chiamato il Mygo che permetterà ai non vedenti di farsi beffe di noi che invece vediamo.

Il Mygo usa un sensore combinato con una videocamera che misura il suolo sottostante e fornisce all'utente le informazioni in tempo reale grazie ad un auricolare wireless.

Il bastone ha anche una piccola ruota alla fine che usa uno sterzo per aiutare l'utente a girare fornendogli del feedback tramite l'impugnatura.

Il Mygo è regolabile in altezza, impermeabile e funziona con una batteria a ioni di litio che gli daranno una carica sufficiente per circa 6 ore. Deve ancora entrare in produzione, ma Ritzler sta cercando di renderlo un'innovazione affrontabile, più o meno intorno ai 140 euro, che, se funziona come dicono, è davvero un ottimo affare.

da "Portalino.it"

CELLULE STAMINALI NEI TESTICOLI

Staminali nei testicoli e sono in grado di generare tutti i tessuti del corpo La scoperta negli Stati Uniti di un pool di 16 ricercatori tra cui due italiani La sorgente delle staminali nell'uomo Cellule potenti come quelle embrionali.

Eccola la sorgente delle staminali che si cercava da 10 anni, da quando furono scoperte queste cellule nascoste nel corpo dell'adulto che rigenerano gli organi. La fonte è inesauribile, di facile accesso - basta una biopsia di pochi secondi - e regala cellule ognuna capace di ricreare tutte le parti del corpo. La scoperta evoca lo spettro della clonazione - riacceso di recente con gli embrioni chimera britannici - ma, di fatto, lo seppellisce

definitivamente. A queste staminali appena scoperte nell'adulto infatti, manca solo la capacità di generare la placenta e quant'altro gli servirebbe per impiantarsi nell'utero, e nascere. Ma proprio perché sono capaci di fare tutti i tessuti del corpo queste cellule rendono ora inutile la "clonazione terapeutica", la controversa strada imboccata anche dalla Gran Bretagna per arrivare alla "fabbrica degli organi". Non sarà quindi necessario creare un embrione-clone del malato inserendo il nucleo di una sua cellula in un ovocita e facendo sviluppare l'embrione sino alla formazione di questo tipo di staminali, prenderle e buttare il resto. Da ora si potranno prelevare direttamente dove sono state appena scoperte: nel testicolo. La scoperta, pubblicata oggi su "Nature", è firmata da 16 ricercatori sparsi tra Sloan-Kettering Cancer Institute, Cornell University e Regeneron Institute, tutti a New York. Tra di essi, Pier Paolo Pandolfi, direttore del laboratorio di ricerca dello Sloan, da pochi giorni reclutato da Harvard, la prima università del mondo, e da Ilaria Falciatori, giovane ricercatrice che aveva iniziato questo tipo di ricerche all'Istituto di Anatomia e Istologia de la Sapienza di Roma. "In realtà si stava cercando un'altra cosa", racconta Pandolfi da Boston, "e alla fine abbiamo fatto una scoperta più importante. L'obiettivo era - ed è stato centrato - di aprire una nuova strada per ridare la fertilità al maschio sterile. Si sa infatti che nel suo testicolo le staminali degli spermatozoi ci sono, che in laboratorio si possono far diventare quel "girino" che corre verso l'ovulo. Ma sono difficili da individuare e per averne poche bisogna prendere molti testicoli. Così, lavorando sui topi, non diversi dagli umani per questo aspetto, abbiamo analizzato centinaia di testicoli e milioni di cellule sino a che non abbiamo individuato due proteine presenti solo su queste staminali, dette spermatogoni, la GPR125 e la PLZF". Sono "marcatori specifici", che fanno riconoscere subito le cellule desiderate tra le milioni di cellule di un organo. Così è possibile raccoglierne centinaia anche da una piccola biopsia. "Coltivando gli spermatogoni, finalmente in gran quantità, abbiamo visto, con nostra grande sorpresa", dice Pandolfi, "che oltre agli spermatozoi fanno anche cellule cardiache, capaci di contrarsi, arterie, cellule nervose e così via, sino a ricreare tutti i tessuti del corpo. E senza

manipolare il loro DNA". Prima di passare alla sperimentazione umana bisogna ancora lavorare con i topi per capire il numero minimo di spermatogoni da prendere per generare gli organi, i dosaggi esatti delle sostanze naturali che li inducono a fare un tipo di cellula piuttosto che un altro e, infine, capire se anche nelle ovaie vi sono staminali così potenti. "Obbiettivi su cui non ha senso impegnare dei laboratori universitari", conclude Pandolfi, "ma una company creata ad hoc, che, partendo dalla scoperta metta punto un metodo standard affidabile di produzione di "pezzi di ricambio" da mettere poi a disposizione degli ospedali. Ci stiamo pensando". Entusiasta Andrea Lenzi, presidente della Società Andrologia e medicina della sessualità: "La scoperta ne contiene anche un'altra molto importante: hanno ottenuto cellule endoteliali, quelle che fanno le arterie, con cui finalmente si potrebbero riparare le coronarie danneggiate dall'arteriosclerosi, e prevenire l'infarto. Infine, come presidente del Consiglio del Universitario, l'idea della company di Pandolfi mi conforta nella direzione in cui si sta muovendo anche l'università italiana: dottorati di ricerca che preparino non solo a fare scoperte ma anche a sapere come e a chi proporle per un rapido sviluppo industriale che consenta di metterle presto a disposizione dei malati. E creare profitti e posti di lavoro". "Attenzione ora a non mantenere gli steccati per nascondere altri interessi", osserva monsignor Sergio Pintor, membro della Cei e del Pontificio Consiglio sulla salute, "magari perché certi filoni di ricerca sembrano anche più promettenti dal punto di vista economico, salvo poi esseri smentiti dal progresso delle conoscenze. Infine: spero che questo successo svegli l'attenzione nel nostro Paese verso il lavoro dei nostri ricercatori, e li porti ad esigere maggiori investimenti nella ricerca e maggiore attenzione alle competenze e non alle appartenenze".
di Arnaldo D'Amico di "Repubblica.it"

COME FUNZIONA LA SPERIMENTAZIONE CLINICA?

In che consiste la Sperimentazione Clinica dei farmaci?

Prima di poter essere messi in commercio tutti i nuovi farmaci devono superare una lunga fase di sperimentazione. In generale si parla di sperimentazione clinica di un farmaco quando si vuole valutare l'efficacia /o la tollerabilità e/o la sicurezza di un trattamento farmacologico sull'uomo. La sperimentazione clinica comporta un iter lungo e costoso, le cui diverse fasi sono descritte e stabilite dalla legge in modo da garantire procedure etiche e in grado di minimizzare i rischi per i pazienti. Per indicare le sperimentazioni cliniche si usa spesso il termine inglese clinical trials, o quello più "italianizzato" trials clinici.

Dove avviene la sperimentazione dei nuovi farmaci?

Le Sperimentazioni cliniche vengono in genere effettuate nelle strutture ospedaliere/ universitarie pubbliche o private autorizzate. L'azienda o l'istituzione che finanzia lo studio è detta sponsor. Gli sponsor degli studi clinici sono quasi sempre le industrie farmaceutiche, interessate a sviluppare nuovi farmaci in vista della loro commercializzazione. Per questo investono somme ingenti, dato che gli studi clinici sono sempre lunghi e costosi. Una parte minore di studi clinici è invece finanziato da organismi di ricerca pubblici. Uno studio è detto multicentrico quando coinvolge più istituti o centri di ricerca.

Che cos'è uno studio clinico controllato?

Negli studi clinici controllati un gruppo di pazienti riceve il trattamento sperimentale, mentre un altro gruppo - il gruppo di "controllo" - riceve una terapia standard (ad esempio un farmaco già utilizzato per la stessa patologia) , oppure (dove sia eticamente/ clinicamente accettabile) un placebo, cioè una

preparazione apparentemente identica a quella che si vuole testare ma che non contiene alcun principio attivo. L'efficacia del nuovo farmaco viene così confrontata con quella della terapia standard o del placebo. In uno studio controllato randomizzato (dall'inglese "randomized" -cioè scelti a caso) i pazienti sono assegnati a caso al gruppo sperimentale o a quello di controllo, invece di essere scelti in modo deliberato dai ricercatori.

Che cosa sono gli studi in cieco e in doppio cieco?

Uno studio randomizzato si dice in cieco (in inglese blind) quando i pazienti non sanno a quale gruppo sono stati assegnati. Ovviamente prima di partecipare ad uno studio in cieco i pazienti devono essere messi al corrente della possibilità che non venga loro somministrato il farmaco sperimentale ma il placebo. In uno studio in doppio cieco (double blind in inglese), né i pazienti né i medici sanno chi sta assumendo la cura sperimentale e chi il placebo. Le etichette dei farmaci e dei placebo portano dei codici, che vengono svelati solo alla fine dell'esperimento, o in caso di necessità. In uno studio in doppio cieco l'efficacia della terapia farmacologica viene valutata facendo il confronto tra i dati ottenuti nei pazienti trattati con il farmaco e in pazienti trattati con il placebo. Solo se c'è una differenza statisticamente significativa tra i due tipi di "trattamento" a favore del gruppo di pazienti che è stato trattato con il farmaco si può dire che quest'ultimo ha una efficacia terapeutica.

Quali sono le diverse fasi della sperimentazione clinica?

Non è sempre facile tracciare divisioni nette fra le diverse fasi della sperimentazione clinica, dato che a seconda del prodotto esaminato o della metodologia di studio alcune fasi si possono sovrapporre. Tipicamente, la sperimentazione avviene in 4 fasi, al termine di ognuna di esse i risultati determineranno se il farmaco sarà adatto ad entrare nelle fasi successive o se invece la sperimentazione verrà interrotta.

Prima Fase: Studio preliminare sulla sicurezza e sulla modalità di azione.

Lo scopo principale di questa prima fase non è quello di valutare l'efficacia del nuovo farmaco, ma quello di dare una prima valutazione sulla sua sicurezza e allo stesso tempo di determinare quello che accade al farmaco nel corpo umano (studio della cinetica): come viene assorbito, metabolizzato ed escreto. Lo studio è effettuato in generale su un piccolo numero di volontari sani. La prima fase può anche servire ad evidenziare eventuali effetti indesiderati della sostanza in funzione del dosaggio. Per passare alle fasi successive un farmaco deve dimostrare di non essere tossico, o perlomeno di avere una tossicità accettabile rispetto all'uso previsto.

Seconda Fase: Studi terapeutici pilota.

Lo scopo principale è quello di valutare l'efficacia del farmaco (ad un preciso dosaggio e con una definita posologia) in un ristretto numero di pazienti affetti dalla malattia o dalla condizione clinica per la quale il farmaco è proposto.

Terza Fase: Studi terapeutici su più larga scala.

Se la seconda fase fornisce risultati incoraggianti, la terza fase coinvolge un numero più ampio di pazienti al fine di approfondire i dati di efficacia, di valutare il dosaggio più opportuno, di monitorare gli eventuali effetti collaterali su un campione statisticamente più significativo. Per la maggior parte, gli studi di terza fase sono di tipo randomizzato e in doppio cieco (vedere sotto) e la loro durata è variabile a seconda degli obiettivi che la sperimentazione stessa si pone. Durante questa fase viene sempre controllata con molta attenzione la tollerabilità (insorgenza di effetti indesiderati e/o collaterali) del farmaco. I farmaci che passano con successo la terza fase della sperimentazione ottengono l'autorizzazione per la commercializzazione.

Quarta Fase: Dopo la commercializzazione.

Anche quando un farmaco viene venduto ed utilizzato da migliaia di persone in uno o più paesi gli studi clinici continuano con la quarta fase. Gli studi di quarta fase sono volti a confermare la sicurezza e la tollerabilità a lungo termine del farmaco, su un ampio numero di pazienti. I dati che si ottengono sono statisticamente importanti, dato che coinvolgono un gran numero di utilizzatori, spesso diversi per età, razza, sesso ecc.

Quali sono le autorità che vigilano sui Trials Clinici?

La sperimentazione clinica è posta sotto il controllo delle autorità sanitarie pubbliche (Istituto Superiore di Sanità, Ministero della Sanità, Comitati Etici regionali, Comitati Etici locali) e regolamentata da leggi precise. Per quanto riguarda i paesi dell'UE, dal 1995 esiste una struttura centralizzata (EMA) che ha lo scopo di coordinare e armonizzare le procedure in tutti i paesi dell'Unione Europea. Negli Stati Uniti l'autorità competente è la FDA (Food And Drug Administration).

Quali sono le autorizzazioni necessarie per la sperimentazione clinica?

In Italia gli organismi coinvolti nel processo di autorizzazione di una sperimentazione clinica sono Il Ministero della Sanità, l'Istituto Superiore di Sanità e i Comitati Etici. I Comitati Etici sono commissioni autonome di esperti che vengono istituite all'interno di Ospedali e centri di ricerca, iscritte in un apposito registro del Ministero della Sanità . Ogni commissione può autorizzare la sperimentazione all'interno del proprio ospedale, istituto o centro di ricerca. Il Decreto Legge del Luglio 1997 regola l'istituzione dei Comitati Etici e le linee guida per l'esecuzione dei trials clinici. La prima autorizzazione, indispensabile per iniziare la sperimentazione, è il cosiddetto Giudizio di Notorietà. Il Giudizio di Notorietà esprime parere relativamente all'utilizzo di un

principio attivo (dose, formulazione, frequenza) in una certa patologia o condizione clinica. Il Giudizio di Notorietà è necessario per tutti gli studi clinici dalla prima fase I alla terza fase. In particolare il Giudizio di Notorietà per gli studi di seconda, terza e quarta fase, deve essere richiesto ai Comitati Etici autorizzati, mentre per la prima fase (prima somministrazione del farmaco nell'uomo) deve essere richiesto all'Istituto Superiore di Sanità. Una volta ottenuto il Giudizio di Notorietà, bisogna ottenere sempre l'approvazione del Protocollo di studio da parte di tutti i Comitati Etici dei centri partecipanti alla sperimentazione.

Chi autorizza l'immissione sul mercato di nuovi farmaci?

Gli enti che in Italia autorizzano la commercializzazione di un farmaco sono rispettivamente il Ministero della Sanità e/o la Commissione Europea. Le procedure di registrazione si diversificano secondo il tipo di prodotto e del mercato in cui si vuole immettere il nuovo farmaco.

Che cos'è un protocollo sperimentale?

Anche se nel linguaggio comune il termine protocollo sperimentale si usa come sinonimo di trial clinico, in senso stretto il protocollo è il documento che descrive l'obiettivo, la metodologia, le considerazioni statistiche e l'organizzazione di uno studio. Si può dire che il protocollo è "il libretto di istruzioni" per poter eseguire in maniera corretta una sperimentazione clinica. Qualche numero sugli studi clinici:

- Dalla scoperta di un nuovo principio attivo alla sua commercializzazione possono trascorrere anche 10 anni;
- Solo una molecola su 4000 scoperte inizia l'iter di sperimentazione preclinica;

- Su 10 molecole che completano la fase preclinica, solo una continua l'iter e viene testata sull'uomo (studi clinici di prima fase). Quindi, di tutte le nuove molecole potenzialmente utili, solo una su circa 40.000 diventerà effettivamente un farmaco.

A cura di Anna Negri (Consulente Telethon per la Ricerca Farmacologica), Sergio Pistoì.

www.telethon.it/informagene/trial.asp

Il sito Farmaci del Ministero Della Sanità:

<http://www.sanita.it/farmaci>

FDA Center for Drug Evaluation and Research:

<http://www.fda.gov/cder>

EMA: <http://www.emea.eu.int>

NIH Clinical Trials for Rare Diseases. Guida (in inglese) ai trials clinici per le malattie rare:

<http://rarediseases.info.nih.gov/ord/ct-about.html>

UN NUOVO CENTRO SPECIALIZZATO PER LA RICERCA SULLE MACULOPATIE

ROMA - Un nuovo centro specializzato per la diagnosi e la ricerca sulle maculopatie, disturbi che colpiscono gli occhi e in particolare la parte centrale della retina (macula). E' la nuova struttura che sorgerà nell'ospedale San Giovanni Addolorata di Roma. Sarà la Fondazione Giovan Battista Bietti a contribuire al sostegno per l'attività del nuovo centro.

I locali saranno consegnati entro la fine dell'anno. I medici del San Giovanni Addolorata si occuperanno della parte che riguarda la cura e la diagnosi delle maculopatie, mentre gli esperti della Fondazione si concentreranno sulla ricerca. La Fondazione, sostenuta anche dal gruppo Posteitaliane, affianca da diversi anni

il lavoro scientifico della cattedra di Oftalmologia di Tor Vergata e dell'istituto del Campus Biomedico, l'ospedale di Tricase (Lecce) e il Centro dei tumori oculari di Padova.
da "Il Messaggero"

AGEVOLAZIONI SUI SERVIZI TELEFONICI PER UTENTI SORDI E CIECHI

Sono il frutto di una delibera dell'AGCOM (Autorità per le Garanzie nelle Comunicazioni) e riguardano in particolare la navigazione in internet, gli SMS e tutti gli altri servizi di trasmissione dati (MMS, videochiamate e connessione al web).

Con la Delibera del 3 ottobre (n. 514/07/CONS), recante Disposizioni in materia di condizioni economiche agevolate, riservate a particolari categorie di clientela, per i servizi telefonici accessibili al pubblico, l'AGCOM (Autorità per le Garanzie nelle Comunicazioni) ha approvato una serie di misure a tutela degli utenti con disabilità, che prevedono tra l'altro cinquanta SMS gratuiti al giorno per gli utenti sordi e novanta ore mensili di navigazione internet gratuita per gli utenti ciechi.

Con tale provvedimento, entro la fine del 2007 tutti gli operatori mobili dovranno rendere dunque disponibile un'offerta specificamente dedicata agli utenti sordi che, oltre a permettere l'invio dei già citati SMS gratuiti, preveda i prezzi più bassi del mercato anche per gli altri servizi di trasmissione dati, come MMS, videochiamate e connessione ad internet.

Gli utenti sordi potranno quindi accedere - direttamente o tramite il sito internet dell'AGCOM - alle informazioni tariffarie e confrontare le offerte di ogni operatore mobile - inclusi quelli virtuali - per scegliere quella più adatta alle proprie esigenze. Per gli utenti ciechi, invece, le nuove regole stabiliscono che potranno usufruire, come già accennato, di almeno novanta ore mensili di navigazione gratuita da rete fissa, a prescindere dal tipo di contratto e dall'operatore di accesso ad internet prescelto,

facendone richiesta al momento della firma del contratto o in qualsiasi momento successivo.

Sono state confermate anche le norme che già prevedevano l'esenzione dal canone di abbonamento della linea telefonica fissa per tutte le famiglie in cui vi sia un soggetto sordo.

Semplificate, infine, le modalità di presentazione delle richieste agli operatori e previste varie forme di pubblicità delle misure adottate dall'Autorità, realizzate anche in collaborazione con le associazioni che si occupano di disabilità.

da "Superando.it"

RETINA ARTIFICIALE, UNO STUDIO FRANCESE

PARIGI - Il coordinatore di un progetto sostenuto dall'Ue sulla cecità ha vinto l'edizione 2007 del premio della Fondazione Altran per il lavoro svolto nel campo dello sviluppo di una retina artificiale. Il tema del concorso di quest'anno era « L'uomo riparato, l'innovazione tecnologica al servizio dell'interesse generale». Il professor José Sahel, coordinatore del progetto Evi-Gorennet (European Vision Institute - Functional Genomics of the Retina in Health and Disease, ossia Istituto europeo per la vista - genomica funzionale della retina nella salute e nella malattia), ha sviluppato il dispositivo in collaborazione con la propria équipe presso l'Istituto per la vista dell'ospedale Quinze-vingts di Parigi. L'équipe potrà ora beneficiare del premio Altran, che comprende una sovvenzione finanziaria di 16 000 Eur e un anno di accompagnamento tecnologico e personalizzato da utilizzare per far progredire il progetto. I 17 000 consulenti e dirigenti internazionali di Altran hanno competenze in una serie di settori correlati a ricerca e innovazione, quali sviluppo tecnologico, progettazione, commercializzazione, reperimento di fondi, comunicazione e strategia aziendale. Scopo del progetto sulla retina artificiale è consentire a ipovedenti e ciechi di leggere i caratteri grandi. Il dispositivo verrà collocato nella posizione del fotorecettore (una cellula fotosensibile che si trova nella retina) per

stimolare i restanti strati di cellule retiniche e produrre così immagini visive. Il dispositivo va ancora perfezionato e medici, oftalmologi, chimici, microelettricisti, biologi e pazienti stanno cooperando per sviluppare i materiali e le tecnologie necessarie per un funzionamento efficace dell'apparecchiatura. I primi prototipi sono in programma per il 2009 e le prime retine artificiali dovrebbero essere disponibili nel 2011. Markos Kyprianou, commissario europeo per la Sanità, sostiene il premio. «Sono un convinto assertore dell'innovazione», ha affermato. «Per quanto riguarda la promozione della salute e la prevenzione delle malattie, l'innovazione è una delle colonne portanti della salute e sicurezza pubbliche. [.] Attendo con impazienza di poter vedere la creatività di alcune menti brillanti [che va a vantaggio del] pubblico, grazie al sostegno tecnologico offerto da questo premio.» Per maggiori informazioni consultare: www.Altran-foundation.org da "Marketpress.Info"

NEUROTECH HA INIZIATO LA FASE 2/3 DEI TRIALS CLINICI DEL NT-501 PER IL TRATTAMENTO DELLA RETINITE PIGMENTOSA

Neurotech Pharmaceuticals, un'azienda bio-tecnologica specializzata nello sviluppo di innovative terapie per salvare la vista in malattie retiniche croniche, sta conducendo da circa 6 mesi la fase II e III dei trials clinici riguardanti NT-501, il prodotto di punta della compagnia, "Tecnologia della Cellula Incapsulata" (ECT) per il trattamento della perdita della vista causata dalla RP. Questi trials sono parte di una serie di studi clinici della Neurotech, denominati RENOIR. (vedere descrizione a fine articolo). Uno dei trials include pazienti ad uno stadio iniziale della malattia, mentre gli altri includono pazienti ad uno stadio avanzato.

NT-501 è un impianto intraoculare polimero contenente cellule umane dell'epitelio retinico geneticamente modificate per secernere Fattore Neurotrofico Ciliare (CNTF).

L'impianto è stato progettato per rilasciare continuamente CNTF direttamente nella parte posteriore dell'occhio per un prolungato periodo di tempo. Le fasi II e III dei trials clinici sono di tipo randomizzato, in doppio cieco e con dosi fittizie controllate (ndt: probabilmente il nostro effetto placebo), avremo quindi a disposizione degli studi per valutare l'efficacia e la sicurezza dell'impianto CNTF, i trials clinici sono condotti in 14 differenti stati attraverso tutti gli USA. La RP è un nome dato ad un gruppo di malattie ereditarie dell'occhio che colpisce la retina. La RP causa la degenerazione dei fotorecettori della retina. I fotorecettori catturano ed elaborano la luce aiutandoci a vedere. Nel momento in cui queste cellule degenerano e muoiono, i pazienti sperimentano una progressiva perdita della vista. Oltre ad alte dosi di vitamina A, che hanno dimostrato di portare alcuni benefici ai pazienti affetti da RP, non ci sono altri modi conosciuti per bloccare la degenerazione della retina o per curare questa malattia. "Siamo molto soddisfatti di aver potuto iniziare l'arruolamento per questi trials riguardanti NT-501, un potenziale strumento terapeutico di grande valore per il trattamento della RP. Queste malattie portano via la vista a molte persone proprio nel fiore degli anni" dichiara Ted Danse, presidente della Neurotech.

RENOIR – Studi di ricerca per impianto oculare retinico neurotrofico.

Ulteriori informazioni riguardanti i trials clinici possono essere trovate nel sito web RENOIR www.RenoirRetinalStudies.com. In aggiunta la FFB (Foundation Fighting Blindness) sta lavorando in stretta collaborazione con la Neurotech diffondendo informazioni alle persone affette da RP e fornendo supporto per i vari aspetti dello sviluppo clinico di questi trials.

"Il trattamento della Neurotech ha il potenziale di salvare la vista a molte persone affette da una varietà di malattie degenerative della retina, incluse RP e sindrome di Usher" dice Stephen Rose, capo ricercatore della FFB:

“Siamo molto eccitati al riguardo di questo trattamento emergente ma molto promettente, con i suoi potenziali può aiutare molte persone, qualunque sia la causa genetica di fondo delle loro malattie”

NEUROTECH.

La Neurotech è un'azienda biotecnologica privata che si occupa dello sviluppo di terapie per salvare la vista nelle malattie retiniche croniche. Le malattie retiniche rappresentano significativi bisogni medici non corrisposti per i quali le nuove terapie mediche sono la maggiore opportunità di mercato in oftalmologia. Il prodotto di punta della Neurotech (NT-501) è allo sviluppo clinico per il trattamento di degenerazioni retiniche, come la RP, una malattia ereditaria che porta alla cecità e la Degenerazione Maculare. La Neurotech sta valutando anche altri fattori che potrebbero essere usati con la sua tecnologia brevettata ECT “Tecnologia della cellula incapsulata”, per trattare ulteriori malattie retiniche.

L'azienda è stata fondata in Francia come Neurotech S.A. e nel giugno 2006 è stato spostato il suo domicilio legale a Delaware USA, per essere più a stretto contatto con la ricerca, lo sviluppo, la produzione e le operazioni commerciali, a Lincoln, Rhode Island.

Link: www.neurotechusa.com/news_press_041707.as

Articolo tradotto da Benny - ATRI Onlus

PROGRESSI SCIENTIFICI RECENTI DALLA FONDAZIONE PER LA LOTTA ALLA CECITA' (FFB)

Sviluppo di terapia genetica per la Usher 1B.

Ricercatori finanziati dall'FFB stanno sviluppando una terapia genica per la sindrome di Usher 1B la forma più comune di cecità e sordità. Usando un modello animale di Usher 1B gli scienziati dell'università della California, a San Diego e a Los Angeles stanno consegnando il gene normale Usher 1B nell'occhio. Lo scopo è

prevenire la degenerazione della retina introducendo una copia normale così che sarà prodotta la proteina normale.

Terapia genetica per la Usher 3.

I ricercatori della FFB stanno anche lavorando sulla terapia genetica per la Usher3. Poiché nessun modello animale è disponibile gli scienziati dell'università della California a Berkely stanno sviluppando tramite l'ingegneria genetica un modello di topo con Usher 3. Una volta che il topo modello è disponibile sarà possibile testare la terapia genetica e controllare la sicurezza e l'efficacia nel prevenire la degenerazione della retina.

Identificato il gene Usher 1C.

Un altro potenziale avanzamento per il trattamento della Sindrome di Usher. I ricercatori sovvenzionati dalla FFB scoprirono un modello di topo con un disturbo dell'udito e una variazione genetica associata al gene umano Usher 1c. Il modello di topo è importante per studiare le cause del disturbo e quindi condurre allo sviluppo di effettivi trattamenti. In aggiunta questo modello di topo ha la potenzialità di dare importanti informazioni sulla genetica legata sia all'udito che alla vista.

Collaborazioni per accelerare lo sviluppo di una terapia per la malattia di Stargardt.

Il National Neurovision Research Institute con il supporto dell'organizzazione dell'FFB ha siglato un accordo con la Oxford Biomedica e biofarmaceutica industria inglese per sviluppare una terapia genetica per trattare la malattia di Stargardt e altre degenerazioni retiniche causate da un difetto sul gene ABCA4. Il primo passo del progetto chiamato "StarGen" è iniziare la fase 1 del clinical trial.

Studio preclinico di terapia genetica della coroideremia.

Gli scienziati dell'Imperial College School Medicine di Londra stanno ricercando terapie genetiche per il trattamento della coroideremia causata da una variazione sul gene REP-1. Il gruppo sta valutando la sicurezza e l'efficacia di 2 tipi di virus di ingegneria umana per poter introdurre il gene normale nel topo.
da "Blindness.org"

Traduzione a cura di Maddalena Bertante - ATRI Onlus

RICERCA SCIENTIFICA

STARGARDT E DEGENERAZIONE MACULARE ATROFICA SECCA: NUOVE SPERIMENTAZIONI IN CORSO

Fenretinide.

Fenretinide può ritardare la perdita della vista in pazienti con la malattia di Stargardt e la Degenerazione Maculare Atrofica (secca) Fenretinide (ST-602), è un farmaco che è stato usato per trattare determinati tumori, l'artrite reumatoide, l'acne e la psoriasi, ma è stato impiegato anche per ritardare la produzione e l'accumulazione di una tossina che conduce alla perdita della vista nei pazienti affetti da malattia di Stargardt. La tossina, denominata A2E, è un sottoprodotto della vitamina A. La quantità insufficiente di vitamina A determina la produzione di certi depositi residui denominati "lipofuscine". Questi depositi si accumulano nell'epitelio retinico del pigmento (RPE), interferendo con la capacità del RPE di nutrire i fotorecettori.

Gli studi di efficacia sono stati intrapresi da Sytera e dai collaboratori all'istituto dell'occhio del Jules Stein. Sytera, Inc. da allora collabora con Sirion Therapeutics, Inc.

I ricercatori hanno trovato che l'accumulazione di A2E è diminuita del 60% nei modelli animali (topi) dopo 28 giorni di trattamento con il fenretinide. Poiché l'accumulazione delle lipofuscine è inoltre una caratteristica della retina colpita da degenerazione maculare relativa all'età (AMD), la FDA* dopo aver approvato gli esiti degli studi della Sirion Therapeutics ha consentito l'arruolamento fino a 250 pazienti, provenienti da diversi luoghi di tutti gli Stati Uniti, affetti da AMD, come soggetti sperimentali. La seconda fase delle prove cliniche è cominciata nel dicembre 2006. Questo perché le persone affette da AMD forniscono una maggior quantità di pazienti per lo studio rispetto al numero relativamente piccolo di pazienti disponibili con la sindrome di Stargardt. Lo studio valuterà la capacità del FENRETINIDE di rallentare la progressione dell'atrofia nei pazienti affetti da AMD. Se il farmaco

si dimostrerà efficace con i pazienti affetti da Degenerazione maculare secca, potrà allora essere applicata anche per il trattamento della malattia di Stargardt.

*FDA: Federal Drugs Administration, è l'agenzia federale degli Stati Uniti che si occupa del controllo e della verifica dei protocolli di studi sperimentali per qualsiasi tipo di farmaco. (n.d.r.)
di DanRoberts

Traduzione a cura di Benny e G. G. - Redazione Atri Toscana

NANO PARTICELLE, I VETTORI "GENIALI"

Le nano particelle mostrano promettenti risultati per il trasporto alla retina di geni che restituiscono la vista.

Le nano particelle sono una tecnologia che sta emergendo rapidamente e che possono essere utilizzate in trattamenti per malattie della retina, cancro, HIV e una varietà di altre condizioni patologiche. Queste microscopiche particelle – che sono come delle minuscole rocce, piccole come la 50 millesima parte di un pollice (ricordiamo che un pollice corrisponde a cm 2,54) – sono le uniche in grado di penetrare nelle cellule e nei tessuti per portare i geni terapeutici e le molecole.

Un team di ricercatori finanziato dalla Foundation Fighting Blindness ha dimostrato che le nano particelle possono essere un sicuro ed effettivo sistema per trasportare geni sani, per rimpiazzare i geni anormali che causano la perdita della vista nelle malattie degenerative della retina come la RP.

Muna Naash, dottoressa e ricercatrice dell'Università dell'Oklahoma, in collaborazione con Copernicus Therapeutics (Cleveland, Ohio), ha usato le nano particelle per ridare la vista a un topo con RP. Le nano particelle sono state prodotte comprimendo il DNA con il gene correttivo e ricoperto di una sostanza cerosa e scivolosa. Queste nano particelle sono state iniettate nella retina dei topolini per trasportare il gene sano.

I topi hanno mostrato un miglioramento funzionale e strutturale della retina.

“I nostri risultati forniscono la prova che le nano particelle possono essere usate come intervento terapeutico per malattie degenerative della retina” dice la dottoressa Naash.

La dottoressa, che si occupa della ricerca di malattie retiniche da 25 anni, sta conducendo questo studio sulle nano particelle, finanziato dalla Foundation Fighting Blindness, negli ultimi 3 anni. La dottoressa ha conseguito la laurea presso la Baylor College di Medicina e la specializzazione all’università di Baghdad.

Copernicus sta sviluppando la tecnologia delle nano particelle per diverse patologie: malattie retiniche, cancro, vaccini e fibrosi cistica.

La dottoressa Naash e i suoi collaboratori continueranno la sperimentazione su modelli animali, sia piccoli che grandi, per testare la sicurezza e l’efficacia del trattamento, prima di passare alla sperimentazione umana. La Naash spera che gli studi sull’uomo possano iniziare tra qualche anno. “Le nano particelle sono una tecnologia che ci sta entusiasmando molto” dice il Dott. Stephen Rose, capo ricercatore della Foundation Fighting Blindness. “Le nano particelle stanno dimostrando buone potenzialità per la sicurezza e per il gene specifico che dovranno trasportare per diverse forme di degenerazione retinica. In aggiunta, stiamo utilizzando le nano particelle per trasportare piccole molecole neuroprotettive negli occhi, con rilascio a lungo termine.” La Foundation Fighting Blindness finanzia inoltre la ricerca sulla terapia genica, che utilizza virus terapeutici artificiali per trasportare i geni sani alla retina.

“Stiamo studiando sia sui virus che sulle nano particelle, progetti di ricerca volti al trasporto del gene, perché entrambe le strategie possono avere buoni risultati per far arrivare il gene sano alla retina” dice il dott. Rose.

Articolo originale in lingua inglese scritto da Ben A. Shaberman
Traduzione a cura di Benny - Redazione Atri Toscana

STRESS E VARIAZIONI DELLA VISTA NELLA RETINITE PIGMENTOSA

I pazienti affetti da RP subiscono una lenta, progressiva e imprevedibile perdita della vista che potrebbe anche portare ad una minima percezione della luce, ponendo una continua minaccia all'indipendenza dei pazienti. Gli stati psicologicamente negativi come angoscia, insonnia, ansia e depressione sono comuni nei pazienti affetti da RP, dovuti alla natura di questa malattia cronica ed invalidante. Le misurazioni psico-fisiche della visione sono più variabili nei soggetti ciechi affetti da RP piuttosto che negli individui vedenti, e i pazienti affetti da RP indicano che le variazioni della vista sono spesso legate allo stress. Il primo obiettivo di questa ricerca pilota è di esaminare le variazioni della funzione visiva durante i giorni che i pazienti con RP percepiscono con un altro livello di stress, il secondo è di mettere alla prova un intervento di riduzione dello stress corpo-mente/cognitivo-comportamentale (CBSR) in contrapposizione ad un programma di esercizi oculari, nel tentativo di alleviare gli stati psicologici negativi e la variabilità della visione. Noi ipotizziamo che solamente il training ("allenamento") guidato corpo-mente/cognitivo-comportamentale attenuerà stress, affaticamento e sintomi depressivi, riducendo di conseguenza i valori dei test della variabilità della visione. Basandoci sul nostro esistente test computerizzato di acutezza visiva, sensibilità al contrasto e i dati del campo visivo dei pazienti con RP, noi ipotizziamo che i test del campo visivo mostreranno i migliori dati di variabilità. (quindi poche variazioni).

La gestione dei questionari ci permetterà di farci un'idea su quali fattori psicologici di fondo influiscono in maniera determinante e certa sulle misurazioni della vista, permettendoci quindi la programmazione di futuri interventi di ricerca per tentare di ridurre tali fattori. Un gruppo di pazienti "focus" ci aiuterà a scoprire altro ancora circa lo stress e la vista, e i colloqui esploreranno quale tecnica di terapia corpo-mente ha la migliore risposta con questi pazienti. Questi dati sperimentali sono molto

importanti, finora non abbiamo avuto pubblicazioni precedenti riguardanti “interventi” corpo-mente nei pazienti affetti da RP. Le terapie corpo-mente sono state usate precedentemente per ridurre lo stress, la depressione e l’affaticamento in altri tipi di malattie croniche ed invalidanti. Lo scopo di molti futuri trattamenti clinici sperimentali per la RP sarà di migliorare la visione e/o ridurre la velocità della perdita della vista, queste fonti di aumentata variabilità delle misurazioni della funzione visiva necessitano di essere identificate e indirizzate prima che i risultati degli interventi possano essere correttamente valutati.

Articolo tradotto da Benny - ATRI Onlus

GLI SPECIALISTI DELLA RETINA

FELICE CARDILLO PICCOLINO

Il Prof. Felice Cardillo Piccolino è nato a Veroli (Frosinone) il 3 Aprile 1947. Si è laureato in Medicina e Chirurgia nel 1972 presso l'Università degli Studi di Roma. Si è specializzato in Oftalmologia nel 1975 presso l'Università di Genova. Tra il 1976 e il 1979 ha conseguito il Perfezionamento in Chirurgia Oculare presso la Clinica Oculistica dell'Università di Genova. Nello stesso Istituto è stato Ricercatore e Aiuto ai fini assistenziali dal 1980 al 1999, con responsabilità del servizio di Retina Medica. Dal 1999 è Professore Associato di Oftalmologia presso la Clinica Oculistica dell'Università di Torino.

Il Prof. Cardillo Piccolino è uno specialista retinologo riconosciuto internazionalmente, la cui area di particolare interesse è rappresentata dalle malattie della macula. Con i suoi studi ha contribuito all'interpretazione dell'angiografia con verde di indocianina e a definirne il ruolo diagnostico in alcune patologie corioretiniche. Ha dato un apporto fondamentale alla comprensione dei meccanismi fisiopatologici e del danno anatomofunzionale della corioretinopatia sierosa centrale, dimostrando per primo l'efficacia della terapia fotodinamica nelle forme croniche e gravi di questa malattia. È stato per diversi anni Coordinatore del Gruppo per lo Studio delle Complicanze Oculari della Società Italiana di Diabetologia. Ha partecipato come "Principal investigator" a studi clinici multicentrici italiani e internazionali per la valutazione di nuovi trattamenti della degenerazione maculare legata all'età. È revisore per importanti riviste scientifiche internazionali. È nell'Albo degli Esperti per i progetti di ricerca nazionali e per la valutazione della ricerca del Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca.

Il Prof. Cardillo Piccolino è membro di società scientifiche prestigiose come la "Macula Society" e il "Club Jules Gonin". È

editore dei libri: "Retinal Pigment Epithelium" (Kugler & Ghedini,1988) e "Retinal Pigment Epithelium and Macular Diseases" (Kluwer Academic Publishers, 1998). È autore di capitoli e di oltre 250 articoli scientifici. Ha organizzato congressi internazionali in tema di epitelio pigmentato e malattie della macula. È stato "invited speaker" e "chairman" in numerosi convegni e corsi nazionali e internazionali. Ha ricevuto il "Premio Prof. Antonio Grignolo", il "Premio Società Oftalmologica Italiana", il "Premio Fondazione per lo Studio la Prevenzione e la Terapia della Retinopatia Diabetica", il "Premio Gallenga".
Il Prof. Cardillo Piccolino è fondatore e Presidente della Fondazione per la Macula Onlus, che è dedicata alla ricerca, alla formazione, alla prevenzione e all'assistenza nel campo delle malattie della retina.
da "Fondazionemacula.it"

FRANCESCO MARIA BANDELLO

Professore ordinario di Oftalmologia; direttore Clinica Oculistica Università degli Studi di Udine; direttore Scuola di Specializzazione in Oftalmologia - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Università degli Studi di Udine.

Già componente del Consiglio di Amministrazione dell'Università degli Studi di Udine; già componente della Delegazione del Policlinico Universitario a Gestione Diretta dell'Università degli Studi di Udine; componente della Giunta della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Udine

Nato a Maglie (Lecce) il 29/02/1956, si è laureato in Medicina e Chirurgia, presso l'Università degli Studi di Pavia nel 1980, con la votazione di 110/110 e lode. Si è specializzato in Oftalmologia all'Università degli Studi di Milano nel 1984, con la votazione di 70/70 e lode.

- "Assistant Etranger" Université de Creteil-Paris XII, giudizio "tres honorable"

- Premio Società Oftalmologica Italiana-Inverni della Beffa 1985, per il lavoro “Segni clinici e fluorangiografici della retinopatia diabetica iniziale”
- Premio Società Oftalmologica Italiana 1987, per il poster “Valori esoftalmometrici in età pediatrica”
- Premio Società Oftalmologica Italiana-Inverni della Beffa 1988, per il lavoro “Quattro casi di regressione spontanea di retinopatia diabetica proliferante”
- Direttore responsabile di Highlights of Ophthalmology – edizione italiana
- Associate-Editor dello European Journal of Ophthalmology (rivista inserita in Index Medicus, Medline, Current Contents, Excerpta Medica, Ocular Resources Review, etc.)
- Già coordinatore dell’Editorial Board delle Monografie S.O.I., organo ufficiale della Società Oftalmologica Italiana
- Editore Associato di Ottica Fisiopatologica
- Componente dell’Editorial Board de il Diabete, organo ufficiale della Società Italiana di Diabetologia
- Componente del Comitato Scientifico di Scienza e Diabete, organo ufficiale della FAND (Federazione delle Associazioni Nazionali Diabetici)
- Componente del Comitato Scientifico di Aggiornamenti di Terapia Oftalmologia
- Componente del Comitato Scientifico di Minerva Oftalmologica
- Componente del Comitato di Redazione di Euvision
- Socio onorario rivista “Focus on Amblyopia”
- Referee per le seguenti riviste:
 - Investigative Ophthalmology and Visual Sciences
 - Ophthalmology
 - British Journal of Ophthalmology
 - Retina
 - Acta Ophthalmologica
 - Oncology
 - Ophthalmic Surgery, Lasers & Imaging
 - Archives of Ophthalmology

- Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology
- Eye
- Diabetes Care
- Advisory Board Member del Club Jules Gonin
- Membro dell'Accademia Ophthalmologica Internationalis
- Membro dell'Accademia Ophthalmologica Europea
- Italian Delegate, Vice-President e Chairman Residency Review Committee dell'EBO (European Board of Ophthalmology)
- Italian Representative E.V.E.R. (European Vision and Eye Research) board
- Past-President della European Association for the Study of Diabetes - Eye Complications Study Group (EASDec)
- Segretario della European Association for the study of Diabetes Eye Complications Study Group (EASDec) 1996-2000
- Già Coordinatore del Gruppo di Studio per le Complicanze Oculari della Società Italiana di Diabetologia
- Segretario Generale e tesoriere della Società Italiana della Retina (S.I.R.)
- Già consigliere della Società Oftalmologica Italiana
- Membro National Eye Institute (USA) Special Emphasis Panel – Mid Term Review of Diabetic Retinopathy Clinical Research Network (DRCRnet)
- Co-opted Member Executive Board Euretina
- Membro eletto del Club Jules Gonin
- Membro eletto della Macula Society
- Membro eletto della Retina Society
- Membro eletto del Fluorescein Angiography Club (FAN Club)
- Co-autore di 280 pubblicazioni scientifiche
- Co-autore di 4 monografie
- Curatore dell'edizione italiana di 3 libri

Prof. Francesco Bandello

Università degli Studi di Udine

Piazza Santa Maria della Misericordia 33100 Udine

Telefono: +39 0432 55 99 07 Fax: +39 0432 55 99 04

E-mail: francesco.bandello@uniud.it

EDITORIALI

IN CITTA' ALLE PRESE CON GLI AUTOBUS

Se non si prendono in esame quelle che sono le difficoltà e le necessità che i cittadini con limitazioni visive incontrano nel muoversi in città, si finisce per promuovere azioni per rendere la città più accessibile che hanno invece l'effetto contrario. In Friuli, nelle città di Gorizia, Trieste e Udine, si sta sperimentando l'utilizzo di attrezzature a raggi infrarossi con le quali le persone con difficoltà visive dovrebbero poter individuare la corsa o la direzione di un autobus. Ma come fa una persona con disabilità visiva ad utilizzare strumenti che richiedono un puntamento preciso verso il trasmettitore? Si tratta, in parole povere, dello stesso principio del telecomando usato per la televisione. Quand'anche queste apparecchiature dotate di un display luminoso fossero accompagnate da un messaggio sonoro che dà la notizia della fermata o informa sulla corsa attraverso un auricolare, l'efficacia e l'efficienza di esse sono ancora una volta tutte da verificare. Con lo stesso strumento inoltre stando a terra si dovrebbe avere la possibilità di sapere gli autobus in arrivo e la loro direzione e quindi di individuare la corsa. Il problema resta ancora quello del puntamento e ad esso si aggiunge quello di individuare in autonomia la fermata degli autobus camminando sui marciapiedi.

Sarebbero invece auspicabili segnali acustici presso i semafori e ausili di orientamento sulle piazze, presso le fermate degli autobus e nei punti di attraversamento.

In questo caso la tecnologia ci verrebbe veramente incontro, ma dovrebbe essere unita al buon senso, che ancora una volta costituisce il punto di forza dell'accessibilità, per il suo costo zero, la sua efficacia, e per il suo essere fonte di crescita per tutta la comunità.

di Irene Moretti della Redazione Atri Toscana

TERAPIA GENETICA

TERAPIA GENETICA

Mi chiamo Maddalena e sono iscritta a questa Associazione perchè ho una nipotina di 3 anni affetta da Amaurosi di Leber.

A Maggio abbiamo avuto il risultato dell'esame genetico sul sangue della bimba. Si tratta di 2 diverse mutazioni (per cui eterozigote) sul gene AIPL1, presumibilmente una ereditata dal padre e una dalla madre. Da quel momento ho cominciato a cercare sul web tra tutte le Med-Line. Da giovane ho studiato chimica e continuando a cercare intorno alle patologie retiniche e possibili soluzioni ho cominciato a capire un pò di più, ho preso coraggio e cominciato a scrivere ai titolari ricercatori che ho trovato sul web e ai ricercatori in ingegneria genetica delle più rinomate università italiane. Quasi tutti hanno risposto con estrema gentilezza, anche quelli che non erano completamente dentro l'argomento, ma dandomi consigli e rimandandomi a colleghi più idonei a fornire le risposte alle mie domande.

Di domanda in domanda e di risposta in risposta mi sono resa conto che studiosi di tutto il mondo collaborano e si mantengono in contatto, ponendo ognuno il proprio piccolo tassello, ognuno con le risorse messe a disposizione nel proprio paese. Per capire meglio lo stato attuale delle ricerche sulle patologie retiniche e possibili soluzioni bisogna fare delle premesse.

Geni e proteine.

Nell'organismo i vari cambiamenti e le varie reazioni chimiche devono avvenire in condizioni compatibili con la vita, cioè ad un calore di circa 37 gradi, alla pressione atmosferica, con un PH di circa 7 (neutro), con differenze di potenziale bassissime. Perchè le reazioni avvengano in ambiente così blando, c'è bisogno di molecole di trasporto ed enzimi e catalizzatori per innescare e velocizzare le reazioni. Queste sostanze sono delle proteine (lunghe sequenze di amminoacidi) che, combinandosi per affinità chimico-fisica e spaziale con altre, fanno avvenire le reazioni. Per

cui le proteine non sono solo parte costituente dell'organismo ma sono anche sostanze indispensabili perché il tutto funzioni in condizioni normali.

Cosa è un gene?

Un gene è quel tratto di DNA che codifica (si dice anche esprime) una proteina e, in particolari condizioni, anche più di una. Il gene stabilisce il tipo di amminoacido e la sequenza degli amminoacidi. Ereditiamo un gene dal padre e uno dalla madre; se il gene del padre è difettoso c'è quello della madre che codificherà quella proteina; se sono difettosi entrambi la nostra cellula non codificherà la proteina. Quando si parla di malattia genetica autosomica recessiva si intende che un gene autosomico (non del cromosoma del sesso) ha un difetto sia in quello ereditato dal padre che in quello ereditato dalla madre, per cui la proteina corrispondente non viene prodotta e si instaura la malattia. Ci sono i geni dominanti, dove basta che uno solo sia difettoso per avere la patologia, probabilmente perché la proteina sbagliata è la causa della patologia. I geni del cromosoma del sesso X determinano la malattia nei maschi, poiché hanno una sola X, mentre le femmine avendo 2X saranno portatrici ma non ammalate. Ogni gene ha un suo organo in cui codifica la sua proteina mentre è silente nel resto dell'organismo.

Malattie ereditarie della Retina.

Le malattie genetiche della retina sono varie, perché vari sono i geni implicati. Sono patologie diverse che come risultato portano ad una degenerazione del tessuto retinico, oppure ad un cattivo funzionamento della retina. Laboratori di tutto il mondo hanno dapprima cercato di capire il funzionamento della retina, poi hanno prodotto topi con i vari geni malati tra i più conosciuti per poter studiare il tipo di difetto che la proteina mancante procurava. Hanno cercato terapie farmacologiche, senza successo. Molti laboratori hanno riposto buone speranze sul trapianto di cellule staminali embrionali omologhe (cioè da donatore con geni corretti) e anche su terapie con cellule staminali autologhe, dopo correzione

del gene difettoso. Attualmente nel mondo stanno abbandonando queste ricerche perché hanno visto che la retina si forma e si impianta perfettamente, ma non riesce a completare tutti i collegamenti con il nervo ottico. Attualmente la terapia su cui si stanno focalizzando gli sforzi è la "terapia genetica". Si è cominciato con il gene RPE65 (che provoca una degenerazione retinica che si instaura alla nascita, l'amaurosi di Leber). Dopo le prove sui topi e sui cani. A Gennaio 2007, si è introdotto il gene corretto su tre pazienti londinesi. E' presto per cantare vittoria, ma si sono già selezionati 2 pazienti RPE65 italiani su cui verrà introdotto a breve il gene sano. Il laboratorio di Londra che per primo ha introdotto questa terapia ha iniziato una collaborazione con il Tigem di Napoli (direttore professor Alberto Auricchio con cui ho parlato personalmente al telefono) e con il centro di genetica dell'istituto oftalmologico di Losanna - Svizzera (direttore professor Yvan Arsenijevic) e, in contemporanea, stanno iniziando le prove sui topi con gene difettoso AIPL1. Questi istituti collaborano con un ospedale americano che ha il compito di eseguire l'intervento sui pazienti. Si tratta di un'unica iniezione nell'occhio nello strato subretinico. Il liquido contiene virus innocui ai quali è stato introdotto il gene corretto. I virus sono molecole viventi che hanno la capacità di penetrare nel nucleo delle cellule ed entrare nel DNA che, nelle sue successive duplicazioni, avrà il nuovo pezzo corretto e comincerà a codificare la proteina corretta. Il liquido introdotto provocherà un parziale distacco di retina, ma, in poco tempo, verrà poi assorbito e la retina tornerà alle condizioni normali senza ulteriori interventi. Questo gruppo internazionale è l'unico che attualmente si sta occupando di terapie per le degenerazioni retiniche ereditarie. Il professor Auricchio mi ha spiegato che purtroppo l'indagine genetica per conoscere il proprio gene difettoso è molto lunga, poiché i geni implicati sono circa 15 per l'Amaurosi di Leber ma, ad esempio, per la RP, sono circa 150. Ci sono poi altre patologie retiniche, come la Stargardt, la Usher e la coroideremia e quindi i geni da indagare sono davvero tanti. In Italia si usano dei chip di screening per le mutazioni più conosciute e frequenti; poi, dove si riscontra una positività (anche

in base alle indicazioni sul fenotipo del paziente), si esegue la completa tipizzazione del gene per poter individuare la seconda mutazione e per confermare la diagnosi. Il Tigem di Napoli è sovvenzionato da Telethon. Speriamo che continui ad avere i fondi per proseguire le proprie ricerche e poter così intraprendere indagini e prove con tutti i vari geni implicati in queste devastanti patologie.

Alcune informazioni sul gene AIPL1.

Il gene AIPL1 codifica una proteina che funziona da “chaperon” (accompagnatore) per la beta phosphodiesterasi (PDE) e fa sì che questa proteina ottenga la forma spaziale corretta che gli permette solubilità e funzionalità. Nei pazienti affetti da questa patologia, i coni e i bastoncelli si sono sviluppati normalmente, ma, alla nascita, non possono funzionare perchè la mancanza della proteina blocca la funzione della PDE. La paura è che il mancato funzionamento possa provocare nel tempo anche la distruzione di parte dei fotorecettori, per cui è opportuno intervenire il prima possibile.

Contributo di Maddalena Bertante

AUSILI TIFLOTECNICI

WINGUIDO

Nel percorso che ci conduce tra tutti gli ausili esistenti per facilitare la vita ai non vedenti ed agli ipovedenti, come non parlare del programma Winguido. Questo programma multifunzione, pensato e sviluppato dall'ingegner Guido Ruggeri, permette un semplice utilizzo del personal computer anche a chi non lo ha mai fatto. Il programma può gestire in modo semplice la posta elettronica, scrivere e leggere documenti di testo, ascoltare musica, inoltre consente di configurare una propria agenda, una rubrica ed un simpatico spazio giochi. Il programma ha anche numerose altre funzioni minori che non stò qui ad elencare, ma che sono certamente apprezzabili. Da non sottovalutare poi un aspetto essenziale, installarlo sul proprio Pc è completamente gratuito, infatti basta collegarsi al sito dedicato www.winguido.it e seguire le istruzioni per l'installazione e l'utilizzo.

Buon 2008!!!

La redazione ATRINFORMA:

Bucci Leonardo, De Majo Riccardo, Greci Stefano, Moretti Irene,
Pecchia Stefano, Santucci Luca, Vannini Simone.

CONSULTA: www.atritoscana.it

SCRIVI A: info@atritoscana.it

TELEFONA per informazioni ai numeri:

055 89 51 998 - 0575 29 44 88

Associazione Toscana Retinopatici e Ipovedenti onlus