

Bimbi a rischio cecità per difetti genetici "Così vedono la luce"

Mattino Cronaca Napoli

30 gennaio 2024

LA SVOLTA.

Antonio Vastarelli.

Una diagnosi di distrofia retinica ereditaria, fino a poco tempo fa, era una condanna alla cecità, dalla nascita o entro i 40 anni, perché non esisteva una cura efficace.

Dal 2019, però, per una particolare forma, quella legata alla mutazione del gene RPE65, esiste una terapia genica che vede Napoli protagonista a livello mondiale, grazie al team della Clinica oculistica dell'Azienda ospedaliera dell'Università Vanvitelli, diretta dalla professoressa Francesca Simonelli. "Al gene RPE65 sono legate due patologie: la più grave è l'amaurosi congenita di Leber, che si manifesta dalla nascita con una quasi totale cecità: i bambini percepiscono ombre, non fissano le cose e manifestano nistagmo, cioè muovono gli occhi a scosse, senza mai tenerli fermi" spiega la professoressa Simonelli, che aggiunge: "Esiste, poi, la retinite pigmentosa, una forma un po' meno grave, che si manifesta intorno ai 2-3 anni e colpisce i fotorecettori della retina: innanzitutto i bastoncelli, causando la nictalopia, cioè la cecità dopo l'imbrunire e nei luoghi bui, e anche la restrizione laterale del campo visivo.

Poi, la malattia colpisce i coni, determinando una riduzione della vista anche di giorno, e sia da lontano che da vicino". In pratica, chi è affetto da questa patologia non vede al buio e lateralmente, urta gli oggetti e, progressivamente, accusa una riduzione della vista complessiva che spesso porta alla cecità entro i 35-40 anni.

Oggi, però, per queste patologie c'è una speranza: una terapia genica che utilizza il farmaco Luxturna, l'unica finora approvata (negli Usa nel 2017, in Europa nel 2018, e in Italia, dall'Aifa, nel 2019). "La nostra clinica è stato il primo centro in Italia autorizzato a praticarla, anche perché abbiamo partecipato alla sperimentazione a partire dalla Fase 1" sottolinea la professoressa, che aggiunge: "I primi tre pazienti trattati al mondo erano nostri, anche se gli interventi sono avvenuti a Philadelphia, perché in Italia non erano ancora realizzabili.

Attualmente, siamo il primo centro in Europa per casi trattati: 29 pazienti, di cui 12 bambini e 17 adulti, fino a 60 anni". Parliamo di una terapia che viene somministrata nel corso di un intervento chirurgico con un'unica iniezione del farmaco nella retina (in pratica, un adenovirus associato trasporta una copia funzionante del gene RPE65 che va a sostituirsi a quello difettoso).

L'OPERAZIONE.

Un intervento complesso, anche perché il farmaco deve essere confezionato al momento e iniettato entro 4 ore.

I risultati registrati nella fascia pediatrica, però, sono importanti:

"Il recupero visivo - spiega Simonelli - si comincia ad osservare dopo 3-4 settimane.

E, visto che i primi casi li abbiamo trattati nel 2019, possiamo dire che i miglioramenti sono stabili fino a 4 anni dall'iniezione, anche se la letteratura scientifica basata sulla sperimentazione ci dice che permangono dopo 8 anni". Diverso il discorso per gli adulti, che "hanno riscontrato miglioramenti, seppur non eclatanti come per i bambini, nella visione notturna e laterale, ma non in quella da lontano e da vicino". La diagnosi precoce è, quindi, fondamentale. "Da uno studio che abbiamo

pubblicato - afferma la professoressa - sappiamo che, prima di arrivare ad una diagnosi corretta, molte famiglie hanno consultato 9-10 oculisti. Quindi diciamo ai pediatri che, quando riscontrano sintomi sospetti, devono indirizzare i pazienti verso centri specializzati". Simonelli definisce poi "indescrivibile l'emozione che proviamo quando verificiamo che ai bambini è tornata la vista: ci ripaga di tutti i sacrifici fatti negli studi e nel lavoro.

Io ero ancora specializzanda - racconta - quando, 30 anni fa, abbiamo creato al Policlinico un laboratorio dedicato a queste malattie, investendo moltissimo in questo campo, anche grazie alla collaborazione con Telethon e Tigem". Oggi è attiva un'unità dedicata alle terapie avanzate per le retiniti ereditarie, e presto altre 7-8 patologie potrebbero trovare una cura. "Se tutto va bene, prima dell'estate tratteremo da noi, per la prima volta al mondo, la sindrome di Usher, che comporta una doppia disabilità: una retinite pigmentosa associata a sordità". Un primato, quello della clinica oculistica della Vanvitelli, validato dai numeri. "Abbiamo 4mila pazienti, e il 50% viene da fuori regione.

Dei 29 trattati con la terapia genica, solo uno è campano, gli altri vengono da tutta Italia, anche da Lombardia, Veneto e Piemonte".

(c) RIPRODUZIONE RISERVATA.

Articolo adattato dalla Fondazione Ezio Galiano, su progetto dell'ingegner Guido Ruggeri, per consentirne la lettura ai disabili visivi.