

IPOVISIONE

SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO



A.R.I.S. Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani



▶ **Il piano nazionale
Malattie Rare e la
giornata internazionale**

▶ **Attualità e prospettiva in
tema di terapia genica
dell'occhio**

▶ **Il MIDO presenta: "le
lenti biometriche"**

▶ **Educare al gusto della
sana vita**



A.R.I.S.
Associazione
Retinopatici ed
Ipovedenti Siciliani

Sommario

Presidente ARIS: Rocco Di Lorenzo

Low Vision Academy

Presidente: Marcella Nebbioso

Vice Presidente con delega alla ricerca:
Emilia Gallo

Segretario Scientifico: Maria Rosaria Franco

Consiglieri:

Federico Bartolomei
Rocco Di Lorenzo
Luigi Donato
Federica Franzone
Paolo Giuseppe Limoli
Marco Ulisse Morales
Maria Luisa Mustacciuolo
Erika Rigoni
Sergio Zaccaria Scalinci
Lucia Scorolli
Antonella Sidoti
Gianfrancesco Villani
Enzo Maria Vingolo

IPOVISIONE

SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO

Editore: ARIS

(Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani)
Iscrizione al R.O.C. n° 29823 del 05/07/17

Redazione c/o ARIS

Via Amm. Gravina, 53 - 90139 Palermo
Tel/ Fax 0917782629 e-mail: comunicazione.aris@gmail.com
Sito Internet: www.ipovisione.org

Direttore Responsabile: Rocco Di Lorenzo

Direttore editoriale: Fausto Valerio Di Lorenzo

Redattori: M. Lombardi, D. Matranga, R. Gugliotta

Hanno Collaborato: G. Abate, S. Alibrandi, V. Bucceri,
F. Cerami, M. Coffaro, R. D'Angelo, F. D'Esposito, C. De Stefano,
G. Di Maria, L. Donato, A. Iacò, F. Lo Verde, C. Marici, E. Meduri,
D. Mordà, A. Puorro, L. Russo, C. Scimone, L. Scorolli, A. Sidoti

Impaginazione e grafica: Antonino Fontana

Stampa

FGE Srl - Fabiano Gruppo Editoriale
Reg. Rivelle, 7/F - 14050 Moasca (AT)
Tel 0141 1706694 - Fax. 0141 856013
www.fgeditore.it

pag 1 Approvato il nuovo piano nazionale Malattie Rare

4 “Effetto fondatore” della variante genica RP1p.Ser740* in pazienti affetti da distrofia rod-cone nella Sicilia Occidentale

6 Review dal 2018 al 2023: attualità e prospettiva in tema di terapia genica dell'occhio

9 L'alba degli organoidi di retina: nuove frontiere nella ricerca e terapia delle distrofie retiniche ereditarie

14 Alla ricerca dell'antiossidante, antinfiammatorio e potenziale neuroprotettivo degli alimenti naturali e nutrizionali

19 Optical Aids: Utilizzo per il paziente

21 Il MIDO presenta: “le lenti biometriche”

22 I corsi di formazione organizzati da I.E.R.F.O.P. Onlus in Sicilia: Orientamento spaziale e Tiflopedagogia

Editoriale a cura di Rocco Di Lorenzo

Direttore Responsabile

Approvato il nuovo piano nazionale Malattie Rare



Il 10 Luglio 2023 il Ministero della Salute ha presentato il nuovo Piano Nazionale delle Malattie Rare 2023-2026, le cui principali linee di intervento riguarderanno: Prevenzione primaria, Diagnosi, Percorsi assistenziali, Trattamenti farmacologici, Trattamenti non farmacologici, Ricerca, Formazione, Informazione, Registri e monitoraggio della Rete Nazionale delle Malattie Rare.

Si stima che in Italia oltre 2 milioni di persone convivano con una malattia rara; in Europa una malattia si definisce rara quando colpisce non più di 5 persone su 10mila, ad oggi sono oltre 6mila le malattie rare conosciute.

La Fondazione UNIAMO e l'ARIS in questi giorni stanno collaborando per organizzare la Giornata Internazionale sulle Malattie Rare, che avrà luogo a Palermo giovedì 29 Febbraio; sarà occasione per discutere anche di questo Nuovo Piano Nazionale.

Tali patologie rare in ambito oftalmologico, quali la retinite pigmentosa, la malattia di Stargardt, l'acromatopsia ecc., conducono quasi sempre all'ipovisione e/o alla cecità; ma se i pazienti vengono sottoposti ad un percorso di riabilitazione visiva, possono rallentare la loro degenerazione, permettendo al soggetto di mantenere un residuo visivo, per un periodo che si spera essere il più lungo possibile.

Fino ad oggi purtroppo, la scarsità delle risorse finanziarie nel settore delle malattie rare dell'occhio e la difficoltà delle A.O. e universitarie nell'erogare i servizi utili a chi è affetto da malattie rare della vista, spingono l'utenza a rivolgersi sempre più a strutture private, con un notevole dispendio economico da parte delle famiglie, che non sempre possono permettersi il "lusso" di curarsi, anche perché le strutture pubbliche hanno tempi di attesa molto lunghi, non corrispondenti ai tempi delle cure e alle reali necessità dei pazienti.

Attualmente, sono pochissimi i Centri di Riabilitazione Visiva in Italia che si occupano di tale problematica in convenzione con il S.S.N., l'unico centro operante per molti anni esistente in Sicilia che esercitava tale attività in maniera gratuita era il "Centro di Ipovisione e Riabilitazione" dell'ARIS, sito presso l'Osp. "V. Cervello" di Palermo, lo stesso che prima ha concesso i locali e promosso le attività di riabilitazione.

In tale Centro, il paziente veniva preso in carico in maniera globale, e veniva seguito da un'equipe composta da oculisti, ortottisti, psicologi e assistenti sociali.

Ci auguriamo che il nuovo anno possa portare delle rincuoranti novità, infatti l'ARIS e l'Ass. alla Salute della Regione Sicilia stanno collaborando per attivare una

convenzione atta a ripristinare questo prezioso e raro servizio alla comunità, con l'applicazione dei P.D.T.A. per le malattie rare Retiniche ed in linea con il nuovo Piano Nazionale sulle Malattie Rare.

Pensioni e indennità: gli importi per il 2024

ROMA. Nell'Allegato 2 della Circolare n. 1, prodotta il 2 gennaio scorso, l'INPS ha fissato gli aggiornamenti degli importi per il 2024 delle pensioni, degli assegni e delle indennità erogati mensilmente agli invalidi civili, ai ciechi civili e ai sordi e i relativi limiti reddituali previsti per alcune provvidenze economiche. La rivalutazione di pensioni e assegni è stata

attuata sulla base della perequazione definitiva per l'anno 2023 e della previsione di percentuale di variazione, determinata in una maggiorazione del 5,4% dal 1° gennaio 2024 (salvo conguaglio da effettuarsi in sede di perequazione per l'anno successivo). Ove presenti, invece, i limiti di reddito applicati nel 2024 sono aumentati dell'8,6% rispetto allo scorso anno, mentre il limite di reddito per il diritto all'assegno mensile degli invalidi civili parziali e per le indennità di frequenza è quello stabilito per la pensione sociale. Proponiamo nel box in calce un prospetto delle principali voci. (S.B.)

| | 2023 | 2024 |
|--|--------------------------------------|---------------------------------------|
| Pensione ciechi civili assoluti (non ricoverati) | 339,48 (limite di reddito: 17.920) | 360,48 (limite di reddito: 19.461,12) |
| Pensione ciechi civili assoluti (ricoverati) | 313,91 (limite di reddito: 17.920) | 333,33 (limite di reddito: 19.461,12) |
| Pensione ciechi civili parziali (ricoverati e non) | 313,91 (limite di reddito: 17.920) | 333,33 (limite di reddito: 19.461,12) |
| Pensione invalidi civili totali | 313,91 (limite di reddito: 17.920) | 333,33 (limite di reddito: 19.461,12) |
| Pensione sordi | 313,91 (limite di reddito: 17.920) | 333,33 (limite di reddito: 19.461,12) |
| Assegno mensile invalidi civili parziali (74-99%) | 313,91 (limite di reddito: 5.391,88) | 333,33 (limite di reddito: 5.725,46) |
| Indennità mensile frequenza minori | 313,91 (limite di reddito: 5.391,88) | 333,33 (limite di reddito: 5.725,46) |
| Indennità accompagnamento ciechi civili assoluti | 959,21 (limite di reddito: nessuno) | 978,50 (limite di reddito: nessuno) |
| Indennità accompagnamento invalidi civili totali | 527,16 (limite di reddito: nessuno) | 531,76 (limite di reddito: nessuno) |
| Indennità comunicazione sordi | 261,11 (limite di reddito: nessuno) | 263,19 (limite di reddito: nessuno) |
| Assegno a vita ipovedenti gravi (decimisti) | 232,99 (limite di reddito: 8.615,46) | 247,40 (limite di reddito: 9.356,39) |
| Indennità speciale ciechi ventesimisti | 217,64 (limite di reddito: nessuno) | 221,20 (limite di reddito: nessuno) |
| Lavoratori con drepanocitosi o talassemia major | 563,74 (limite di reddito: nessuno) | 598,61 (limite di reddito: nessuno) |



Associazioni promotrici dell'evento



PTEN ITALIA



GIORNATA INTERNAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

Azienda Ospedaliera Policlinico "Paolo Giaccone"

AULA MAURIZIO ASCOLI

29 febbraio 2024

8.30 - Registrazione dei Partecipanti

9.00 - Saluti delle Autorità

Assessore della Salute - **Dott.ssa Giovanna Volo**
 Assessore Famiglia e politiche sociali - **Dott.ssa Nuccia Albano**
 Direttore Generale Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Paolo Giaccone - **Dott.ssa Maria Grazia Furnari**
 Direttore Generale Azienda Villa Sofia Cervello - **Dott. Roberto Colletti**
 Direttore Generale Azienda ARNAS Civico - **Dott. Walter Messina**
 Presidente della Scuola di Medicina e Chirurgia - **Prof. Marcello Ciaccio**
 Direttore Dipartimento PROMISE - **Prof. Antonio Carroccio**
 Dipartimento Regionale Farmaceutica - **Dott. Pasquale Cananzi**
 UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare - **Presidente Annalisa Scopinaro**

9.30 - Presentazione del sito e del Gruppo di Lavoro PROMISE

Prof. Vito Di Marco Delegato Terza Missione

10.00 - Tavola Rotonda Rete Associazioni Malattie Rare

Moderatori **Dott.ssa C. Tata** - **Dott R. Di Lorenzo**
 "Quali criticità affrontano le Persone con Malattia Rara" Rappresentanti di Associazioni di Palermo, Catania e Messina (Video collegamento)

11.00 - Coffee Break

11.30 - Tavola Rotonda "I centri di Riferimento per le Malattie Rare Promise - Obiettivi e Azioni condivise"

Moderatori **Prof G. Corsello** - **C. Ales**

Intervengono:

Prof.ssa Maria Piccione (Ospedale Cervello Palermo)
Prof. Salvatore Corrao (Arnas Civico Palermo)
Prof. Davide Noto (Policlinico Palermo)
Prof. Filippo Brighina (Policlinico Palermo)
Prof. Antonino Tuttolomondo (Policlinico Palermo)
Prof. Nicola Scichilone (Policlinico Palermo)

12.30 - Tavola Rotonda "Il Territorio e l'assistenza delle persone con malattia rara - Riconoscimento Diritti, fruibilità terapie, assistenza sanitaria al domicilio"

Moderatori **Dott. R. Latina** - **M. Calderone**

Intervengono

Dott.ssa Carmela Tata - Garante Disabilità
Dott.ssa Nuccia Albano - Assessore della Famiglia, delle Politiche Sociali e del Lavoro
Dott.ssa Lucia D'Anna - INPS - Coordinatore Regionale
Dott. Maurizio Pastorello - Dipartimento Farmaceutica ASP Palermo
Dott. Antonio Amato - Presidente OPI
Dott. Rosario Cucciarrè - Assistenza Domiciliare Integrata
Dott. Antonino Bonifacio - Medicina Legale

13.30 - Conclusione e Saluti

Associazioni

Palermo

Iris Associazione Siciliana Malattie Metaboliche Rare Odv -
 Presidente Maria Calderone
 Pten Italia Associazione Italiana per la Lotta alle PHTS APS ETS -
 Presidente Claudio Ales
 Associazione Ipovedenti ARIS - Presidente Rocco Di Lorenzo
 Fondazione internazionale GBS/CIDP - Delegato Nancy Di Salvo
 Associazione Italiana Glicogenosi - Delegato Roberto di Pietro
 Associazione AMAR Malattie Autoimmuni Rare - Delegata Fusione AnnaMaria
 AISMAC Associazione Italiana Siringomelia e Arnold Chiari -
 Referente Palermo Silvia Cascio
 Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative amici del Besta - Onlus

Catania

ADAS APS - Presidente Marisa Falcone
 AISMAC Associazione Italiana Siringomelia e Arnold Chiari -
 Referente Catania Francesca Pulvirenti
 AST Associazione Sclerosi Tuberosa - Delegata Grazia Rinzivillo
 Associazione Humanity - Presidente Maricia Roccaro
 Associazione Gli Equilibristi hIBM - Presidente Valeria Pace
 Associazione Talassemici Ospedale Garibaldi Catania - Referente Milena Nicotra
 Gli amici di Matteo Sindrome di Marinesco Sjogren - Presidente Tania Baglio

Messina

Associazione Agathos Messina - Morbo di Von Reckingenhausen -
 Presidente Rosaria Maira

Direzione Scientifica - Prof. Vito Di Marco

Segreteria Organizzativa - Maria Calderone - Rocco Di Lorenzo - Claudio Ales

29 FEB 2024 RARE DISEASE DAY



#UNIAMOLEFORZE

SHARE YOUR COLOURS

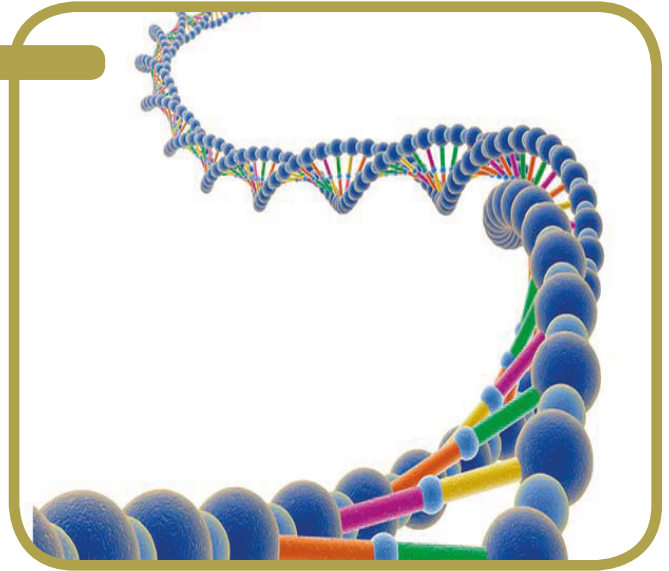


Supported by GBS/CIDP Foundation International



“Effetto Fondatore” della variante genica *RP1p.Ser740** in pazienti affetti da distrofia rod-cone nella Sicilia Occidentale

A cura di Fabiana D'Esposito



Le distrofie retiniche ereditarie rappresentano una importante causa di disabilità visiva. Sono caratterizzate da una altissima eterogeneità, sia nella modalità di presentazione (fenotipo), che nel difetto genetico causativo (genotipo). Le forme di più frequente riscontro sono le distrofie rod-cone, comunemente definite come Retinite Pigmentosa (RP), con una prevalenza di circa 1/3500 nella popolazione generale.

Per quanto riguarda la modalità di trasmissione, si riconoscono le seguenti forme: autosomica dominante (ADRP), circa il 15-25% dei casi; autosomica recessiva (ARRP) circa il 5-20%; legata al cromosoma X (XLRP) circa il 5-15%; raramente forme digeniche o mitocondriali. Una consistente percentuale di pazienti (40-50%) tuttavia, non riferisce una storia familiare per quanto riguarda la patologia e la presentazione in questi casi viene definita come “sporadica” o “simplex”.

Negli ultimi anni, nell'ambito di un progetto di ricerca multicentrico mirato alla caratterizzazione del fenotipo e del genotipo di pazienti affetti da RP (“Patients phenotyping

and genotyping and innovative treatments for retinitis pigmentosa”), sono stati studiati numerosi pazienti provenienti da tutta la Sicilia e in particolare dalla provincia di Palermo. I pazienti sono stati principalmente reclutati presso il Centro di Riferimento per le Malattie Rare Oftalmologiche dell’Azienda Ospedaliera Villa Sofia-Cervello e sono stati per la maggior parte analizzati presso il Dipartimento di Genetica, Oncoematologia e Malattie Rare della stessa Azienda.

Dalla valutazione di 84 pazienti affetti da RP, sono emersi alcuni dati particolarmente significativi, sia per quanto riguarda la prevalenza della modalità di trasmissione che per la caratterizzazione dei geni correlati, con l’identificazione di una particolare variante che risulta presente in una percentuale considerevole di pazienti. Mentre nella popolazione generale la prevalenza della forma autosomica dominante, come già menzionato, è del 15-25%, nei pazienti analizzati era del 41%, con una differenza statisticamente significativa (FIG.1). Inoltre, il dato che davvero ha attirato la nostra attenzione, è stato che dei nostri 84



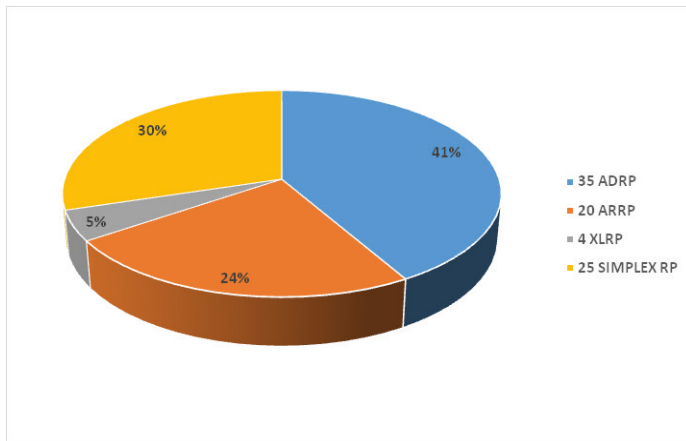


FIG.1: Modalità di trasmissione negli 84 pazienti affetti da RP analizzati

pazienti, ben 28 avessero la stessa variante come causa della patologia, identificata come c.2219C>G (p.Ser740*), nel gene *RP1* (FIG.2). Il gene *RP1* è solitamente causa di RP nel 5-10% dei pazienti, mentre nel nostro gruppo lo era, con quella descritta come unica variante, nel 33.3%, facendo quindi anche incrementare notevolmente la percentuale di pazienti con forme a trasmissione autosomica dominante.

Il fenotipo generato dalla variante *RP1*p.Ser740* solitamente non è di particolare severità, l'insorgenza è relativamente tardiva, in media intorno alla quarta decade, e con una progressione lenta. I primi segni riportati dai pazienti sono classicamente la nictalopia e il restringimento concentrico del campo visivo, mentre l'acutezza visiva resta solitamente preservata fino a stadi molto avanzati della patologia. In alcuni casi la diagnosi genetica, fatta dopo l'identificazione in familiari affetti, ha preceduto la diagnosi clinica, vale a dire che alcuni pazienti non avevano alcuna percezione soggettiva della patologia, che pure era presente, confermando così la relativa non severità di questa forma.

Nel ricostruire la storia familiare dei nostri 28 pazienti, siamo riusciti a trovare dei legami familiari per alcuni di essi, ma alla fine sono rimasti comunque non collegabili 20 alberi

genealogici, tra i quali non è stata identificabile alcuna parentela.

Poiché questa variante ha una tale prevalenza solo nella popolazione originaria della provincia di Palermo, abbiamo ipotizzato di trovarci di fronte ad un "effetto fondatore", vale a dire che un individuo affetto, progenitore comune, nei secoli passati ha iniziato la diffusione di questa variante la quale, essendo a trasmissione autosomica dominante, può essere trasmessa alla progenie con un rischio del 50%.

I risultati di questo studio, così come qui presentati, sono stati recentemente pubblicati su una rivista scientifica internazionale, ma negli ultimi mesi abbiamo identificato numerosi altri pazienti con queste caratteristiche e, insieme con i loro familiari affetti, si raggiunge un numero davvero consistente attualmente nella nostra banca dati.

Benché ad oggi non esista una cura approvata dalle autorità competenti per trattare le forme correlate al gene *RP1*, sono attivi grandi sforzi della comunità scientifica per trovarla e l'aver una popolazione geneticamente omogenea così ampia, potrebbe essere di grande interesse per ricercatori che volessero mettere a punto una strategia.

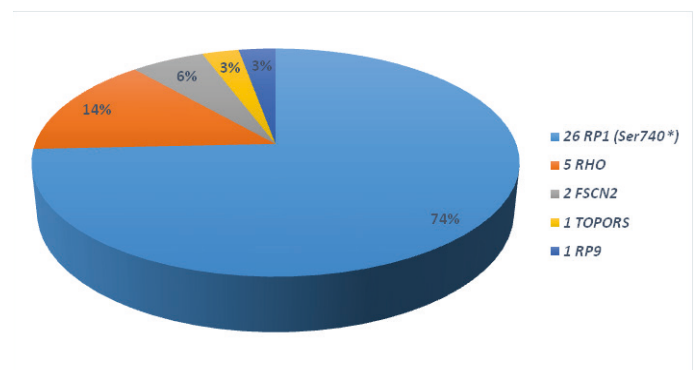
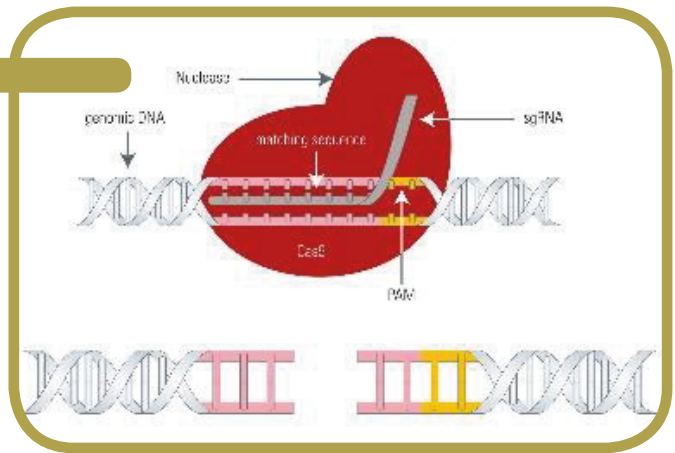


FIG.2: Geni responsabili nei 35 pazienti con trasmissione autosomica dominante. La variante *RP1* p.Ser740* è stata anche individuata in 2 pazienti classificati come sporadici, dei quali non erano disponibili i genitori per caratterizzazione genotipica e/o fenotipica, per un totale di 28 pazienti



Review dal 2018 al 2023: attualità e prospettiva in tema di terapia genica dell'occhio

A cura di L. Scorolli, C. Marici, A. Puorro, C. De Stefano e E. Meduri



INTRODUZIONE

La terapia genica è una terapia e non una soluzione e come tale è finita e non infinita.

Lo studio valuta prospettive e lo stato di fatto della terapia genica dal 2018 al 2023. Gli elementi fondamentali sono l'editing CRISPR-Cas9 per entrambi i segmenti dell'occhio e la AON Aganirsen topica per neo-vascolarizzazioni corneali in fase 3. In Cina è in corso la CRISPR gene-editing therapy per la cheratite virale con grandi speranze.

SEGMENTO ANTERIORE

DISTROFIE E CICATRICI CORNEALI: I vettori virali e non virali (tecniche editing, come CRISPR, ed epigenetici, come antisens e siRNA) sono utili nelle malattie corneali. La terapia delle distrofie e delle cicatrici corneali ed infezioni virali possono essere supportati con la gene-supplementation, gene silencing e gene editing. Il sistema crisp-cas9 può essere utilizzato nelle 23 distrofie corneali con ereditarietà ad alta penetranza in categoria 1 e 4 con genetica non chiara. In vivo si possono eseguire iniezioni intrastromali dirette, intracamerale o sottocongiuntivali, colliri con ± elettroporazione, ultrasuoni o laser ad

eccimeri per favorire la consegna genica. Nei trapianti con cheratite virale somministriamo IL10 transgene con elettroporazione che impedisce neovascolarizzazione, produzione di linfociti T e miofibroblasti. Dopo PTK con eccimeri possiamo impedire la foschia con somministrazione retrovirale della ciclina mutante dominante negativa G1. Nelle mucopolisaccaridosi il trasferimento genetico nel fibroblasto della decorina impedisce la formazione dei miofibroblasti e quindi l'annebbiamento corneale. Abbiamo 2 tipi di CRISPR e cioè il CRISPR/Cas guidato dal RNA e il CRISPR meccanico basato sul gRNA. Nelle distrofie corneali recessive e nella epidermolisi bollosa si utilizza l'End-Joining per la riparazione del DNA ad RNA trascrittasi inversa. Le distrofie reticolari o granulari si riparano con il gene HDR in vivo per alterazioni a base singola. Sono appena iniziati gli studi genetici sulla neovascolarizzazione corneale che utilizza vettori virali e non virali nel delivery system degli acidi nucleici maggiori. Le infezioni corneali beneficiano dei geni GFP, β -galattosidasi. Gli acidi nucleici plasmidici si possono usare come sottocongiuntivali o come colliri aiutati dall'elettroporazione, dalla



iontoforesi, dalla linfogenesi. Questi studi però sono soprattutto in modelli animali.

GLAUCOMA: Importante scoprire tutte le caratteristiche genetiche ed usare la terapia genica per rilasciare le proteine che a lungo termine abbassano la PIO e possono consegnare geni al trabecolato con bassa compromissione del tessuto circostante. L'efficienza trasduttiva e la biocompatibilità sono i nuovi target per la terapia del glaucoma.

ENDOTELIO CORNEALE: Novità assoluta la possibilità di ricrescita dell'endotelio corneale che è un monostrato ritenuto finora senza possibilità di replicazione. Ciò si ottiene attraverso il sistema Cre-loxp per ricombinazione del batteriofago P1. La ricombinasi del DNA è una forbice molecolare che riconosce e taglia i siti loxP favorendo escissione, inversione e traslocazione genetica. Le cellule endoteliali della cornea possono subire una transizione mesenchimale (EnMT) se esposti a gravi lesioni. A livello dei topi transgenici è stato possibile stimolare la proliferazione dell'endotelio.

SINDROME DI FUCHS (FECD): Produce una matrice extracellulare eccessiva tra

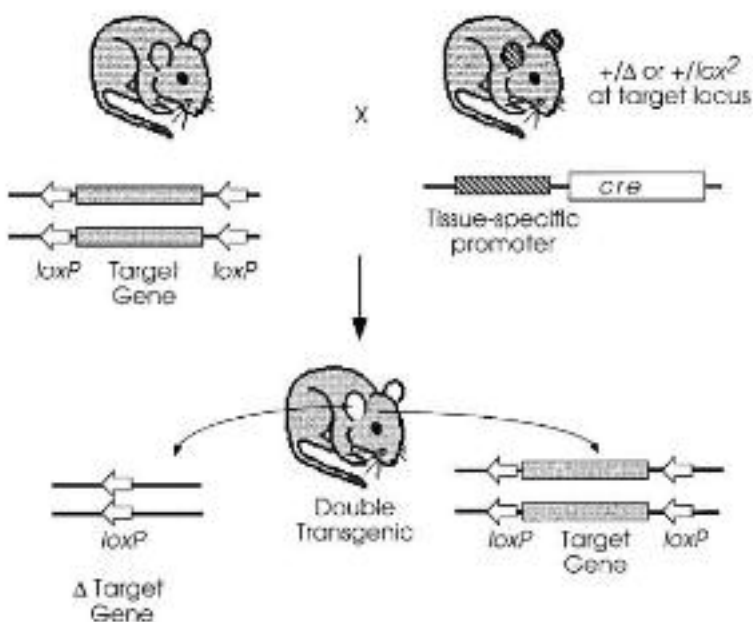
l'endotelio e la Descemet danneggiando il primo. Le indagini genetiche hanno dimostrato che 2366 geni sono alterati nell'endotelio dei

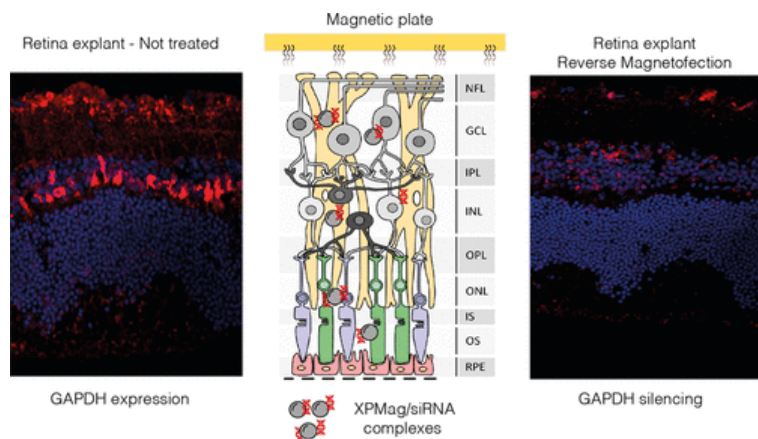
pazienti con FECD con stimolo all'apoptosi. Il profilo trascrittomico permette di valutare manipolazioni a questo livello.

SEGMENTO POSTERIORE

RETINA: In Francia l'italiano M. Bassetto ha dimostrato che l'RNAi, cioè l'interferenza dell'RNA, è fondamentale per il suo trasporto nello strato retinico interno. Il metodo MNP, cioè trasferimento di nano particelle magnetiche chiamato "Reverse Magnetofection", permette la trazione dei SiRNA agli MNP. Questa strategia non tossica basata sulla RNAi può essere trasferita in teoria a tutti gli organi. Applicarlo sulla retina è più facile, rendendo più fattibile il trapianto sperimentale, per incroci tra nanoparticelle ed RNA trasferibile. Ciò renderebbe possibile la sostituzione delle iniezioni IVT con un collirio (ricerca brevettata da SIFI SpA a Catania guidata da E. Santonocito). Tale metodo è capace anche di rivascularizzare le occlusioni retiniche nei ratti e nei conigli ed è ben tollerato fino a 3 mesi di follow up. Le neovascolarizzazioni coroidali e retiniche hanno

giovamento dal NaMESys-SOR che produce una forte riduzione dei mediatori pro-infiammatori e pro-angiogenetici. Iniezioni intravitreali di AAV8 (NCT02317887) e AAV2 (NCT02416622) possono modificare il destino della retinoschisi legata all'X, della coroideremia, della malattia di Stargardt, della retinite pigmentosa legata all'X. Stesso risultato può essere ottenuto con un approccio sottoretinico. In cantiere sono le terapie RNAi e le terapie con oligonucleotidi antisenso, vedesi amaurosi congenita di Leber. Voretigene neparvovec-rzyl (Luxturna, Spark Therapeutics,





Philadelphia) è un AAV2 che rilascia RPE65 tramite iniezione sottoretinica che ha mostrato sicurezza e risultati nello studio di Fase 3, approvato dalla FDA nel 2017. Tale terapia genica persiste fino a 3-4 anni senza risposta immune ma molti occhi sono finiti in atrofia corioretinica perifoveale dopo 5 mesi con scotoma centrale. Nel 2020 è stata eseguita un'applicazione umana in vivo utilizzando un sistema CRISPR-cas che ha iniziato a valutare AGN-151587 (EDIT-101, Allergan, NCT03872479) somministrato sottoretinica in 18 pazienti.

EPITELIO PIGMENTATO RETINICO: ha un ruolo nella modulazione della crescita del bulbo e della miopia, essendo situato tra corioide e sclera. Questo protocollo di RNA-Seq di RPE ha potenziali applicazioni nelle retinopatie anche miopiche.

RETINA LIQUIDA: La retina liquida guidata dal Centro di Neuroscienze e Tecnologie Sinaptiche dell'Istituto Italiano di Tecnologia (IIT) di Genova, dal Centro di Nano Scienze e Tecnologie dell'IIT di Milano e dall'ambulatorio Oculistico dell'IRCCS Ospedale Sacro Cuore Don Calabria di Negrar è in fase di sviluppo anche se attualmente ha subito una fase di arresto. Nanoparticelle fotovoltaiche o nanoscintille sembra possano agire su degenerazioni retiniche irreversibili trattate finora con microchip. Le nanoscintille hanno origine in Italia e sono in grado riattivare la corteccia visiva occipitale con recupero di acuità e memoria visiva.

COROIDE: Uveite posteriore autoimmune non infettiva si basa su mutazioni genetiche costanti che producono NIV, fibrosi, s. di Blau. Uveiti idiopatiche sono espresse da 23 geni con molte varianti e solo nella forma vitreale si sono notati alti livelli di IL-1 β . Le corioretiniti adolescenziali bilaterali hanno la variante capN5 patologica anche se possono avere genitori sani come nell'artrite idiopatica giovanile. Nel morbo di Crohn e nella granulomatosi orofacciale si possono verificare queste uveiti stranamente legate all'H. capsulatum. Studiare l'inflammosoma rende possibile la previsione della patogenicità. La più importante è la NLRP3. Notiamo che il WES può dare falsi negativi, NOD2, NLP1, NLRP3 e NLP4 alterano la struttura delle proteine; elevati livelli di NOD2 danno S. Blau, M Crohn e Artrite psoriasica, bassi livelli NOD2 danno uveite da peptidoglicano. Elevato NLRP1 dà glaucoma acuto, M. Crohn, RA, vitiligine, basso NLRP1 riduce glaucoma acuto. Elevato NLRP3 dà glaucoma acuto, DMS, retinopatia diabetica, cheratoendotelite fugax ereditaria e s. di Behçet.

NERVO OTTICO: La terapia genica mostra limiti legati alla risposta immune. Vettori virali lenti in CA esprime enzima ciclossigenasi-2 e prostagl. F con riduzione della PIO. Vettori AAV ricombinanti riducono l'apoptosi gangliare con neuroprotezione. Le IVT di BDNF adenovirale producono selezione espressiva delle cellule di Müller, molto protettiva ma facilmente immunosoppressa. Le piccole nanoparticelle di RNA interferenti con caspasi-3 hanno un effetto estremamente protettivo sul nervo ottico. Iniezione intraoculare di geni non virali blocca la caspasi-3 migliorando retina e nervo ottico e quindi, aumenta l'importanza del ruolo dell'SiRNA.

CONCLUSIONI

Grandi prospettive per un futuro a breve e a lungo termine ma ricordiamo sempre che la terapia genica è una terapia!



L'alba degli organoidi di retina: nuove frontiere nella ricerca e terapia delle distrofie retiniche ereditarie

A cura di Luigi Donato, Concetta Scimone, Simona Alibrandi, Domenico Mordà, Giorgia Abate, Rosalia D'Angelo, Antonina Sidoti



Le distrofie retiniche ereditarie (IRDs) costituiscono un insieme complesso di patologie oculari di origine genetica, caratterizzate da una degenerazione progressiva della retina che frequentemente culmina in un significativo decremento della capacità visiva. Il 2024 sarà testimone di sviluppi rivoluzionari nel dominio delle terapie geniche, dell'editing genetico e dell'ingegneria tissutale, promettendo di rivoluzionare radicalmente il panorama terapeutico per gli individui affetti da IRDs. Uno degli aspetti più interessanti in via di perfezionamento è dato dall'uso di organoidi di retina.

Generazione e Caratteristiche degli Organoidi di Retina

Gli organoidi di retina sono una delle più entusiasmanti innovazioni nel campo della ricerca biomedica. Queste strutture tridimensionali, coltivate a partire da cellule staminali pluripotenti, imitano con straordinaria fedeltà la struttura e le funzioni della retina umana. Ciò li rende

strumenti inestimabili non solo per comprendere meglio le malattie che colpiscono la retina, ma anche per sviluppare nuove terapie per combatterle. La creazione di un organoide di retina inizia con la differenziazione delle cellule staminali in tipi cellulari specifici della retina, un processo che richiede un ambiente altamente controllato che riproduce le condizioni trovate nel corpo umano. Questo ambiente è curato nei minimi dettagli, dai nutrienti presenti al timing di ogni stimolo, per guidare le cellule attraverso le varie fasi di sviluppo che si verificano naturalmente nell'occhio in via di sviluppo.

Ma la scienza non si ferma qui. L'introduzione di tecniche all'avanguardia, come la manipolazione genetica attraverso CRISPR-Cas9 e l'utilizzo di vettori lentivirali, permette ai ricercatori di condurre esperimenti di perturbazione genetica. Questi esperimenti sono fondamentali per comprendere come

specifiche modifiche ai geni influenzino lo sviluppo e la funzionalità della retina, permettendo di modellare malattie specifiche o di studiare in dettaglio il ruolo di determinati geni.

La riproducibilità e la qualità degli organoidi sono di vitale importanza. La ricerca ha mostrato che l'adozione di protocolli basati su cisti neuroepiteliali offre un metodo affidabile per generare organoidi di retina di alta qualità. Questi organoidi mostrano una proporzione elevata di cellule coniche e mantengono le caratteristiche cellulari e molecolari specifiche della retina umana su diverse linee di iPSC.

L'integrazione di supplementi come antiossidanti e lipidi si è rivelata cruciale per ottimizzare lo sviluppo e la funzionalità di questi organoidi, in particolare per quanto riguarda i fotorecettori, le cellule oculari che rispondono alla luce.

Questi organoidi di retina non sono solo un modello per lo studio delle malattie retiniche, ma aprono anche la strada a nuove terapie rivoluzionarie. Sono uno strumento potente per il testing farmacologico, offrendo un modello più accurato e rappresentativo per la valutazione dell'efficacia e della sicurezza dei nuovi trattamenti. Inoltre, la possibilità di manipolare l'espressione genetica e di replicare condizioni patologiche specifiche all'interno degli organoidi li rende preziosi per la comprensione delle malattie genetiche e per la medicina rigenerativa.

Applicazioni nella Ricerca Biomedica

Gli organoidi di retina offrono nuovi orizzonti per la comprensione di malattie complesse. Nello studio delle malattie neurodegenerative, come la malattia di

Alzheimer (AD), gli organoidi di retina offrono una finestra unica per esplorare le manifestazioni precoci e sviluppare potenziali interventi terapeutici. Recenti studi hanno utilizzato organoidi di retina per modellare la patologia dell'AD, offrendo preziose intuizioni sulle alterazioni retiniche associate alla malattia. Gli organoidi di retina differenziati da cellule staminali pluripotenti umane (hPSCs) possono modellare efficacemente alcune delle prime manifestazioni degli stati patologici, con particolare attenzione all'AD. Questi organoidi tridimensionali presentano un aumento nei livelli della proteina Tau fosforilata (pTau) e un aumento nella relativa abbondanza dei frammenti A β 42, entrambi considerati marcatori chiave della patologia dell'AD nel cervello. Interessante è che questi fenotipi sono stati osservati anche nella retina di pazienti con AD, suggerendo una correlazione tra le alterazioni retiniche e la patologia cerebrale dell'AD. Ulteriori analisi traslazionali hanno dimostrato l'espressione differenziale di numerosi geni e vie cellulari negli organoidi di retina, comprese quelle associate alla disfunzione sinaptica. Questi risultati dimostrano la capacità degli organoidi di retina di servire come un modello potente per l'identificazione di alcune delle prime alterazioni retiniche associate all'AD. Inoltre, il modello ha consentito di osservare le alterazioni retiniche associate a malattie come il Parkinson, offrendo una strada per la diagnosi precoce e l'analisi delle malattie neurodegenerative. Oltre a fornire un modello per studiare le prime manifestazioni dell'AD, gli organoidi



di retina offrono la possibilità di sviluppare terapie innovative. L'induzione pluripotente di cellule staminali (hiPSCs) ha aperto nuove strade per lo studio delle malattie neurodegenerative. Questa tecnologia non solo ha una vasta applicazione nei disturbi neuronali, ma può anche comprendere condizioni specifiche come le distrofie retiniche ereditarie. La possibilità di valutare le alterazioni legate ai disturbi retinici negli organoidi 3D aumenta la veridicità dei modelli in vitro, offrendo nuove prospettive per lo studio delle distrofie retiniche e la diagnosi precoce di malattie come l'AD e il Parkinson.

Prospettive Terapeutiche

Il potenziale terapeutico degli organoidi di retina continua a crescere, con importanti progressi sia nella comprensione delle malattie retiniche sia nello sviluppo di trattamenti innovativi. Uno studio recente ha dimostrato la sicurezza e la sopravvivenza stabile degli organoidi di retina derivati da cellule staminali in pazienti con retinite pigmentosa per un periodo di due anni, un risultato significativo che apre la strada a future applicazioni terapeutiche.

Allo stesso tempo, il mondo della terapia genica sta assistendo a importanti sviluppi, con trial clinici che puntano a preservare o ripristinare la vista in pazienti affetti da malattie retiniche ereditarie. Gli studi sono progettati per affrontare le sfide uniche di ogni malattia, e i risultati potrebbero fornire nuove opzioni di trattamento per condizioni attualmente incurabili. Tra gli studi più promettenti c'è il trial di Fase II RESTORE di Nanoscope, che mira a trattare forme rare di perdita

della vista legate alla retinite pigmentosa. Il principale endpoint di efficacia di questo studio è il test di mobilità Y, che misura la capacità dei pazienti di navigare tra luci LED in una stanza scarsamente illuminata. Inoltre, l'Università della California a San Diego sta conducendo diversi trial clinici su retinite pigmentosa, esplorando nuovi trattamenti e terapie. Un esempio è lo studio di Fase 1/2 per valutare la sicurezza e l'efficacia di OCU400 in pazienti con retinite pigmentosa associata a mutazioni nei geni NR2E3 e RHO, nonché in pazienti con amaurosi congenita di Leber (LCA) dovuta a mutazioni nel gene CEP290. Questo studio multicentrico rappresenta un altro passo avanti significativo nel campo della medicina rigenerativa.

Questi sviluppi dimostrano il potenziale degli organoidi di retina e della terapia genica nel trattamento delle malattie retiniche, offrendo speranza a milioni di persone affette da queste condizioni. Con ulteriori ricerche e sviluppi, il potenziale degli organoidi di retina e delle terapie geniche nel campo della medicina rigenerativa e terapeutica continuerà a crescere, offrendo nuove possibilità per il recupero della funzione visiva e la qualità della vita dei pazienti affetti da malattie retiniche.

In conclusione, gli organoidi di retina rappresentano una svolta nella ricerca biomedica, offrendo modelli dettagliati e funzionalmente pertinenti della retina umana. Questi sistemi non solo migliorano la nostra comprensione delle malattie retiniche ma aprono anche nuove prospettive per trattamenti rivoluzionari, segnando l'inizio di una nuova era nella medicina rigenerativa.





EDUCARE AL GUSTO DELLA SANA VITA



**LABORATORI
DI CONOSCENZA
LABORATORI
SENSORIALI
EDUCAZIONE
AMBIENTALE
E ALIMENTARE
ORTO DIDATTICO
PRANZI
DI COMUNITÀ
VOLONTARIAMO**

Obiettivo principale del progetto è quello di affiancare la comunità educante per offrire ai minori in formazione una ottimale comprensione del rapporto con l'ambiente circostante, l'adozione di uno stile di vita sano, il rispetto per la natura e la costruzione di un pensiero critico.

Esperienze e attività all'aperto saranno orientate infine all'empowerment individuale e di comunità attraverso un percorso che parte dalla consapevolezza di sé stessi per arrivare alla costruzione delle relazioni con gli altri e con il mondo.

ATS



Progetto finanziato da Assessorato della Famiglia, delle Politiche Sociali e del Lavoro della Regione Siciliana e dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali - CUP G21H23000210001

www.eupsiche.it/educare-sana-vita

PARTNER DI SUPPORTO



SAN LORENZO



UNIONE





EDUCARE
AL GUSTO DELLA
SANA
VITA

Il progetto Educare al gusto della sana vita è finalizzato a promuovere corretti stili di vita e sane abitudini alimentari attraverso la conoscenza e la sperimentazione del modello culturale della Dieta Mediterranea (varietà, biodiversità, filiera corta, stagionalità, sostenibilità e nutraceutica). Un ruolo importante è svolto dalla diffusione del materiale che è stato creato dall'Idimed – Istituto per la promozione e la valorizzazione della Dieta Mediterranea, tra cui “Vademecum della Dieta Mediterranea – consigli pratici per vivere una sana vita” che individua gli alimenti che hanno una azione di protezione nei confronti dell'apparato visivo.

Per maggiori informazioni: <https://www.eupsiche.it/educare-sana-vita/>

Alla ricerca dell'antiossidante, antinfiammatorio e potenziale neuroprotettivo degli alimenti naturali e nutrizionali

A cura di Federica Lo Verde



INTRODUZIONE

L'OMS (Organizzazione Mondiale della Sanità) ha confermato che fino a 1 miliardo di persone in tutto il mondo soffrono di disfunzioni a livello visivo, che possono essere prevenute o trattate per evitare la cecità. Il numero di individui con deficit visivo che sia lieve o moderato, così come quelli con grave perdita della vista e cecità, stanno aumentando. Tra i disturbi oculari più difficili ci sono: errori di rifrazione non corretti/sottocorretti, la disfunzione della superficie oculare, la malattia dell'occhio secco, la cataratta, il glaucoma, la retinopatia diabetica e la degenerazione maculare legata all'età. Il deficit visivo grave e la cecità dovuti alla cataratta o all'errore di rifrazione costituiscono la metà di tutti i casi globali, essendo il glaucoma la causa più comune di cecità irreversibile. Nel complesso, tutti i disturbi sopra menzionati compromettono gravemente la qualità della vita.

STATO DELL'ARTE

L'infiammazione ed i processi

neurodegenerativi sono meccanismi patogeni associati a malattie oculari più diffuse. Gli occhi sono esposti ad agenti ambientali ed endogeni che li rendono sensibili al danno ossidativo e gran parte di questi processi legati all'età, sono patologie che potenzialmente portano alla cecità. La nutrizione gioca un ruolo fondamentale per la salute degli occhi e per la cura visiva. Gli alimenti naturali e gli integratori nutrizionali possono avere un'influenza positiva sulle malattie oculari, offrendo dei benefici. Alcuni alimenti come broccoli, noci, zafferano e noci tigrate sono particolarmente efficaci nel prevenire e gestire le malattie oculari e disabilità visiva. Le malattie neurodegenerative della retina e del nervo ottico stanno aumentando e tra queste malattie possiamo annoverare ad esempio: AMD (degenerazione maculare), RD (retinopatia diabetica), glaucoma e molte altre. La nutrizione è importante per proteggere la vista e gli occhi; infatti, gli alimenti ed i loro derivati giocano un ruolo cruciale per salute



e benessere. Tuttavia, gli studi sulla relazione tra nutrizione e salute visiva hanno portato a risultati differenti e contrastanti. Recenti studi hanno osservato una diminuzione dell'ingrossamento delle drusen (sono depositi di materiale proteico-lipidico, di colore giallo o bianco, che si formano sotto la retina), un segno significativo della degenerazione maculare legata all'età, grazie ad uno stile alimentare che include frutta, verdura, legumi e pesce. Alimenti come broccoli, noci, zafferano e noci tigrate sono considerati efficaci per prevenire e gestire le malattie oculari e disabilità visiva; infatti, mostrano diversi effetti positivi perché hanno proprietà antiinfiammatorie, disintossicanti, antiossidanti, neuroprotettive etc... Questo studio, infatti, si concentra sui potenziali benefici di questi alimenti in relazione alla salute oculare.



ALIMENTAZIONE NATURALE E SALUTE OCULARE

Broccoli

Il broccolo, noto come Brassica Oleracea è una verdura ricca di acqua, carotenoidi, isotiocianati, vitamine, acidi grassi e diversi minerali (tra cui ad esempio ferro, magnesio, potassio etc...) ed anche diversi aminoacidi. Tra le diverse proprietà appartenenti a questa verdura, abbiamo proprietà antiapoptotiche, antinfiammatorie, antiossidanti, neuroprotettive, dunque possono essere utilizzati come integratori dietetici per migliorare la nutrizione e intervenire nell'infiammazione cronica. Inoltre, è stata dimostrata la funzione proapoptotica dei broccoli in diversi tipi di tumori.

L'AMD è la principale causa di cecità tra gli anziani; quindi, aumentare il consumo di specifici nutrienti può rappresentare un intervento efficace nella cura della vista per differenti malattie oculari gravi. L'assunzione giornaliera di luteina e zeaxantina (sostanza protettiva della cellula della macula), ha mostrato efficacia nella prevenzione della progressione dell'AMD. Attraverso uno studio pilota per esaminare gli effetti del consumo di broccoli sulla salute degli occhi, sono stati coinvolti dei volontari suddivisi in due gruppi: un primo gruppo composto da coloro che avevano consumato 375g di broccoli al giorno per 4 settimane, mentre il secondo gruppo era composto da partecipanti sani che non avevano consumato broccoli. Ai partecipanti era stato chiesto di rispettare delle linee guida di cucina per garantire la massima conservazione delle proprietà dei broccoli ed è stato anche sconsigliato il consumo di agrumi, carote, spinaci e fagioli. I risultati hanno mostrato un miglioramento significativo della densità ottica del pigmento maculare centrale dell'occhio destro dei partecipanti che consumavano broccoli. Le caratteristiche biochimiche e fisico-chimiche dei broccoli, rendono questo un alimento



ottimale per combattere disturbi cronici e neurodegenerativi legati all'età, per una migliore cura degli occhi.

Zafferano

Questa spezia è stata utilizzata nella medicina tradizionale come anti-ischemico, ipolipemizzante, antipertensivo, ansiolitico, antidiabetico, antidepressivo, antitumorale e cardioprotettivo, ciò è stato possibile grazie alle varie proprietà attribuite alla crocetta come antinfiammatorio, antiapoptotico e antiossidante.

Nelle malattie neurodegenerative dell'occhio lo zafferano può avere effetti benefici. Nella AMD è stato dimostrato che nelle prime fasi della malattia, lo zafferano può migliorare la funzione visiva invertendo il danno ai fotorecettori e alle cellule bipolari causato dallo stress ossidativo. Nella DR, lo zafferano può ridurre la resistenza all'insulina nei pazienti pre-diabetici, inoltre, l'integrazione di crocetta riduce lo spessore maculare migliorando l'acuità visiva nei pazienti con edema maculare diabetico. Questa spezia ha anche prevenuto la morte delle cellule gangliari della retina (RGC) che si è verificata negli occhi ipertesi cronici, postulando che questo effetto neuroprotettivo dello zafferano potrebbe essere dovuto alle sue proprietà antinfiammatorie e antiossidanti.

Tigernut-Chufa di Valencia

Diversi studi hanno evidenziato una gamma di benefici terapeutici della pianta Tigernut-Chufa di Valencia, che ha un ruolo come cardioprotettore, antiossidante, antinfiammatorio e neuroprotettore. La TR contribuisce anche alla riduzione del colesterolo totale ed è caratterizzata da basso contenuto di sale, non contiene lattosio e fruttosio. È significativa la presenza di vitamina E importante per ridurre il rischio di

cancro e prevenendo la progressione delle lesioni precancerose. Uno studio condotto nel periodo tra 2016-2018 sull'assunzione giornaliera di chufa de Valencia nella salute degli occhi, aveva l'obiettivo di valutarne gli effetti sulla DED (Dry Eye Disease). Lo studio era rivolto a donne di età compresa tra 45 e 70 anni che avevano in comune il fatto di lavorare al computer. Le donne coinvolte nello studio sono state suddivise in due gruppi: un gruppo assumeva una razione giornaliera di 30g di chufa de Valencia per 3 mesi consecutivi, mentre l'altro gruppo non la assumeva.

L'assunzione giornaliera di 30g di chufa de Valencia ha portato ad un miglioramento, riducendo segni, sintomi e le sensazioni soggettive nei pazienti affetti da DED.

Anche la degenerazione maculare legata all'età (AMD) è una condizione oculare cronica e progressiva che colpisce soggetti di età pari o superiore a 60 anni. Anche per questa condizione è stato condotto uno studio su 30 volontari sani di età compresa tra i 44 ed i 55 anni per valutare gli effetti di assunzione giornaliera di chufa de Valencia. Da quest'ultimo studio è stato concluso che l'assunzione giornaliera di chufa de Valencia mitiga lo stress ossidativo attraverso gli effetti antiossidanti.



NOCI

Le noci sono una ricca fonte di componenti nutrizionali che contribuiscono alla protezione contro malattie croniche, incluso il coinvolgimento del nervo ottico, della retina





cerebrali e contribuendo a fenomeni legati alla neuroplasticità. Questi effetti potrebbero essere osservati anche nella retina e nel nervo ottico. Le noci presentano oltretutto una forma di vitamina E, potente antiossidante con azione protettiva e preventiva sulle malattie maculari.

Dieta Mediterranea: conoscenze attuali sulle malattie degli occhi

Nel Novembre del 2010, la dieta mediterranea fu riconosciuta come Patrimonio culturale immateriale dell'umanità per i suoi effetti benefici

e della microcircolazione oculare. Questo alimento ha degli effetti benefici sulla memoria, apprendimento, coordinazione motoria, ansia e attività locomotoria. I componenti essenziali delle noci mostrano un effetto di azione protettiva contro gli eventi legati allo stress ossidativo e all'infiammazione presenti in diverse malattie croniche. Gli effetti benefici delle noci mostrano un importante impatto anche per le diverse malattie oculari come glaucoma, la DR (retinopatia diabetica), e l'AMD (degenerazione maculare legata all'età), malattie croniche a carattere degenerativo per le strutture oculari. Inoltre, è stato osservato come le noci abbiano proprietà neuroprotettiva sulla funzione cerebrale, inducendo vasodilatazione delle arterie

sulla salute. Sono stati svolti numerosi studi sugli effetti protettivi della MedDiet nei confronti di disturbi cardiovascolari, diabete, obesità, declino cognitivo e malattia di Alzheimer. Inoltre, degli studi hanno anche dimostrato il possibile effetto protettivo di MedDiet nelle patologie oculari legate all'età, rischio inferiore di progressione dell'AMD, effetti protettivi sull'insorgenza della DR. Sarebbe opportuno effettuare più interventi per stimare il potenziale benefico della MedDiet nel rischio e progressione del glaucoma. In breve, la dieta mediterranea può essere considerata un fattore protettivo contro le principali cause di cecità, ma sono necessarie ulteriori ricerche per comprendere i benefici di questa dieta e raccomandarla



correttamente.

Integratori nutrizionali

Le principali cause di perdita della vista a livello mondiale sono malattie oculari come la retinopatia diabetica (DR) e il glaucoma. Le abitudini alimentari possono contribuire all'insorgenza e alla progressione della DR, ad esempio, una minore quantità di fibre alimentari è associata ad un aumento del rischio di svilupparlo. Per quanto riguarda il glaucoma, due studi epidemiologici inclusi nello Study of Osteoporotic Fractures hanno riscontrato una diminuzione del rischio di sviluppare il glaucoma quando venivano consumati elevati tassi di verdure, frutta e succhi di frutta.

Vi è un crescente interesse per l'integrazione nutrizionale come terapia coadiuvante nei pazienti affetti da queste malattie.

Sono stati condotti differenti studi, tra cui ad esempio:

Un gruppo di ricerca ha indagato gli effetti di un complesso contenente luteina, zinco, selenio ed altri elementi in pazienti diabetici di tipo 2 con retinopatia diabetica per cinque anni, notando una riduzione di progressione del fondo oculare, ma senza notare dei cambiamenti nell'acuità visiva. Un altro studio ha invece osservato in pazienti diabetici di tipo 1 e 2, un miglioramento dell'acuità visiva dopo tre mesi di integrazione di luteina e zeaxatina. Un altro studio su 575 partecipanti ha concluso che l'assunzione giornaliera di pillola contenente antiossidanti, metalli e acidi grassi omega 3 ha ridotto il carico ossidativo in pazienti a rischio di retinopatia diabetica.

Villadoniga e colleghi hanno scoperto che l'integrazione di componenti come vitamina B,C, E, luteina, zeaxatina e minerali era correlata ad una diminuzione di pressione

intraoculare in pazienti con glaucoma a 3 e 6 mesi.

Per quanto riguarda la sindrome dell'occhio secco (DED) è stato condotto uno studio di Downie et al, che si basava sulla somministrazione di acidi grassi polinsaturi omega 3 e omega 6, ma hanno concluso che i risultati erano incerti e incoerenti. Mentre Liu e Ji attraverso una meta-analisi sulla somministrazione di integratori contenenti acidi grassi polinsaturi omega 3 e omega 6 per il trattamento della DED, avevano riscontrato miglioramenti in questi pazienti.

Nel complesso, questi studi hanno dimostrato che gli interventi relativi alla dieta e alle integrazioni nutrizionali nella DED, nella DR e nel glaucoma potrebbero essere promettenti approcci coadiuvanti per terapie convenzionali.

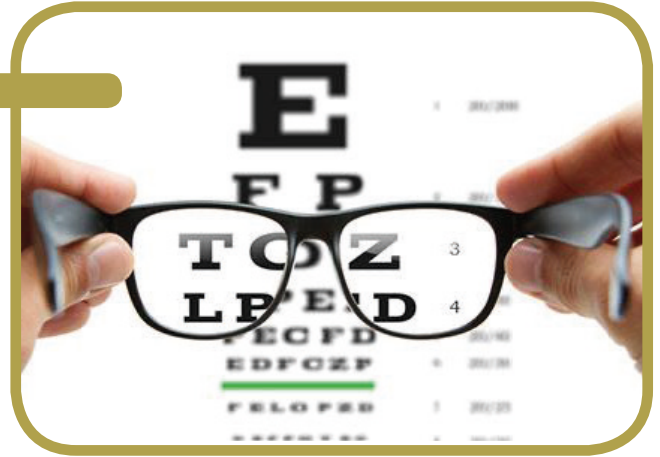
Osservazioni conclusive

Oftalmologi, ricercatori e politici devono prestare particolare attenzione ai modelli di dieta e stile di vita della popolazione, per identificare le persone ad alto rischio di sviluppo di malattie oculari. Intensificare le misure protettive per il contrasto e la prevenzione di malattie legate alla vista è fondamentale. Il cibo naturale è essenziale per la salute degli occhi e della vista e questa recensione vuole migliorare la comprensione delle caratteristiche nutrizionali degli alimenti naturali, dei benefici della dieta mediterranea e degli integratori più appropriati, contenenti vitamine, carotenoidi e acidi grassi polinsaturi. La controversia sull'efficacia dei nutrienti suggerisce la necessità di ulteriori ricerche, ma trascurare il potenziale dei cibi naturali per la salute degli occhi e della vista potrebbe comportare elevati costi socio-economici correlati alla salute oculare.



Optical Aids: Utilizzo per il paziente

a cura di Vanda Bucceri



La visione è considerata il senso che unifica le sensazioni tattili e uditive e ci mette in contatto con il mondo esterno. Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) un individuo è considerato ipovedente se la sua acuità visiva con correzione ottica nell'occhio migliore è $<20/70$ (0.3).

L'ipovisione è caratterizzata da una riduzione significativa della visione che può provocare una riduzione del campo visivo, ridotta sensibilità al contrasto. Il soggetto ipovedente può essere agevolato nella lettura e nella scrittura attraverso l'utilizzo di ausili di alta tecnologia che possono essere ottici, non ottici o elettronici. Gli ausili ottici includono una o più lenti che ingrandiscono l'immagine o ausili più complessi come quelli telescopici che vengono utilizzati sia per la visione da lontano sia per quella da vicino. Alcuni prodotti sono stati riproposti da Centrostyle che propone una serie di ausili di elevata qualità.

• Ipercorrettivi prismatici:

1. Occhiali da lettura MLBinova pro: che grazie alla forte diottria di +16D e all'integrazione di prismi a base nasale rendono l'immagine ingrandita e spostando esternamente l'immagine riducono la necessità di convergenza oculare in modo da permettere al paziente

di leggere in maniera confortevole a breve distanza.

2. Lenti Galileiane: Sono costituite da una lente oculare negativa e una positiva, in questo modo rendono possibile la visione da lontano e da vicino.
3. Sistemi Telescopici: Utili per migliorare la visione da lontano con un ingrandimento di 2X, adatto per vedere la TV oppure oggetti lontani.
4. Video ingranditori portatili: Videoingranditore portatile LOOKY Touch 5" HD, dispone di un display touch-screen, zoom regolabile e cambio del contrasto. Dispone inoltre di funzione come sottolineare un testo durante una lettura.



5. Sintetizzatore vocale i-Reader: Fornisce una sintesi vocale portatile e facile da utilizzare con voce dal suono naturale, si possono selezionare diverse lingue come svedese, turco, olandese, portoghese, italiano, inglese, russo, francese, spagnolo. Inoltre collegando il dispositivo ad un monitor sarà possibile visualizzare il documento scansionato e leggere il testo pronunciato tramite parole evidenziate.
6. Videoingranditore da tavolo I-SEE Plus: Esso combina immagini HD con funzionalità eccellenti, ha una telecamera 1080p e uno schermo regolabile sia in altezza che inclinazione, dispone inoltre di 10 modalità di contrasto, linee di sottolineatura verticale e orizzontale per la scrittura.

Un altro importante ausilio proposto da

ADAPTICA, è Aquid Chart: una tabella oftalmica avanzata formato da un led FULL HD dedicato a tutti i tipi di paziente poiché regolabile alla miglior distanza. Dispone di vari test dinamici e interattivi dove gli ottotipi vengono presentati in modo casuale con un acuità visiva che varia da 0.04 per ipovedenti e 2,0 per iperacuità.

Un altro fattore di maggiore importanza sono i filtri fotoselettivi poiché i nostri occhi sono costantemente esposti a stimoli luminosi indesiderati e potenzialmente dannosi quindi dovremmo fornire la migliore protezione dei raggi UV e della luce blu. È per questo che esistono i filtri fotoselettivi in particolare il sovraocchiale protettivo indicato in caso di alta fotosensibilità. La montatura garantisce una protezione a 360° dai raggi UV, e sono personalizzabili in base ad ogni tipo di filtro fotoselettivo.

CONVENZIONATO CON IL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE E CON L'INAIL



OTTICI DAL 1802

GRUPPO
GREENVISION

CENTRI OTTICI SELEZIONATI



ZEISS

SISTEMI INGRANDENTI OTTICI ED ELETTRONICI PER IPOVEDENTI
LENTI A CONTATTO - OCCHIALI SPECIALI
PROTESI OCULARI RESINA - AUSILI PER NON VEDENTI

VIA D. CAPITELLI, 35/38 (P.zza Del Gesù) - NAPOLI
Tel. 081 551 25 52 - 081 552 26 31 - Fax 081 551 07 10 - info@otticasacco.it

Il MIDO presenta : “le lenti biometriche”

a cura di Matteo Coffaro



Dal 1970 a Milano va in scena uno spettacolo dal titolo “Mido”.

La mostra internazionale di ottica, optometria e oftalmologia che simboleggia la vetrina internazionale più importante del mondo per l’occhialeria.

Quest’anno tra le protagoniste che hanno ricevuto un grande plauso: le lenti biometriche.

Gli occhi sono lo specchio dell’anima, ma non tutti abbiamo la stessa anima, quindi non tutti abbiamo gli stessi occhi.

Su questo principio si basa la costruzione di queste lenti.

La lente biometrica intelligente è costruita sulla base dalle caratteristiche biometriche dell’occhio di ogni persona ed è unica come un calco digitale e si adatta perfettamente alla visione di ognuno.

La prima fase consiste nella misurazione oculare individuale, effettuata con DNEye Scanner e i dati raccolti vengono trasferiti direttamente nella costruzione della singola lente.

Vengono rilevate oltre 7.000 misurazioni ed 80 parametri della struttura dell’occhio singolo, dati biometrici unici che vengono inseriti negli algoritmi di produzione della lente, individuando con precisione il centro della visione nitida.

Gli occhiali biometrici intelligenti quindi si adattano esattamente all’occhio e offrono una visione più nitida da vicino e alle distanze intermedie fino al 40% e un incremento del campo di visione da vicino di 8,5 °, offrendo la

possibilità ad ognuno di sperimentare qualsiasi aspetto dinamico della propria vita che interagisce costantemente con il cervello.

Permettono di ridurre gli effetti indotti dalla presenza di aberrazioni oculari di alto ordine particolarmente disturbanti in condizioni crepuscolari o notturne. Garantendo così un massimo contrasto senza più aloni o riflessi intorno ai punti luce.

Garantiscono una messa a fuoco ottima dell’immagine sul piano retinico grazie alla precisa determinazione della sua posizione fornendo una massima nitidezza e discriminazione dei dettagli, a tutte le distanze e nelle diverse direzioni di sguardo, con una perfetta resa cromatica.

Si adattano alla fisiologia pupillare individuale da lontano e da vicino, in condizioni fotopiche e mesopiche, nelle posizioni di visione primaria e nelle diverse direzioni di sguardo che si traduce in massime performance in tutte le condizioni luminose e alle diverse distanze, favorite da più precisi e confortevoli passaggi di messa a fuoco a vantaggio di un più facile e rapido

Con le nuove lenti biometriche ogni persona può vivere al 100% il proprio potenziale visivo in quanto, grazie all’inserimento dei parametri biometrici oculari individuali all’interno del calcolo ottico e della produzione delle lenti, è oggi possibile superare i limiti imposti dai criteri di calcolo standardizzati.

Tutti noi siamo uguali... ma Diversi.



I corsi di formazione organizzati da I.E.R.F.O.P. Onlus in Sicilia: Orientamento spaziale e Tiflopedagogia *a cura di Alessandra Iacò*



Si è concluso a metà gennaio il Corso di “Orientamento spaziale e capacità di problemsolving” per disabili della vista organizzato da I.E.R.F.O.P. ONLUS nelle sedi di Palermo e Agrigento.

I.E.R.F.O.P. Onlus, Istituto Europeo Ricerca Formazione Orientamento Professionale di eccellenza per disabili ed emarginati, è un'organizzazione non lucrativa di utilità sociale nata per volontà delle principali Associazioni Nazionali rappresentative dei disabili fisici e sensoriali, riconosciuta dalla Regione Autonoma della Sardegna con D.P.G.R. n. 147 del 19 giugno 1997.

Obiettivo primario di I.E.R.F.O.P. è l'inserimento e il reinserimento lavorativo delle categorie deboli o svantaggiate della popolazione attraverso attività di formazione volte al recupero, all'autonomia e all'integrazione socio-economica dei diversamente abili – con particolare attenzione alle persone affette da disabilità visiva, supportandone l'accesso all'istruzione, alla comunicazione e alla cultura.

Il corso di Orientamento spaziale ha permesso ai sei allievi ipovedenti e non vedenti di acquisire delle tecniche e delle strategie che gli permetteranno di spostarsi in ambienti sia noti che sconosciuti in piena

sicurezza e autonomia.

La possibilità di muoversi in modo indipendente è ciò che rende l'individuo libero di organizzare la propria quotidianità domestica e lavorativa.

In presenza di deficit visivo spostarsi senza l'aiuto di una persona vedente può rappresentare una seria difficoltà. Organizzare i propri spostamenti in modo autonomo, consapevole e competente utilizzando strategie sicure permette alla persona con severe difficoltà visive di diventare padrona delle proprie decisioni e delle proprie scelte e di progettare la propria vita senza necessariamente dover chiedere l'aiuto di terzi.

L'obiettivo di questo corso è infatti quello di far acquisire all'allievo non vedente e/o ipovedente le conoscenze relative alle tecniche per raggiungere/migliorare la consapevolezza dello spazio circostante e favorire, attraverso il percorso, lo sviluppo delle capacità decisionali attraverso esercitazioni sensoriali individuali, finalizzate a fare in modo che l'allievo sia in grado di sviluppare la capacità di individuare punti di riferimento ed orientarsi, migliorando il proprio contatto con il mondo esterno, al fine di raggiungere un approccio diretto e



personalizzato, individuando le proprie strategie per lo svolgimento delle attività in autonomia.

Il corso individuale, della durata complessiva di 20 ore è sviluppato secondo le esigenze di ogni singolo allievo perché ogni persona è unica ed è quindi, necessario rispettare le proprie esigenze e i propri tempi.

A conclusione del percorso formativo l'allievo è in grado di:

- conoscere le tecniche e gli strumenti per la collocazione spaziale e l'orientamento;
- conoscere/migliorare le tecniche per l'uso del bastone bianco per l'orientamento e la mobilità;
- acquisire consapevolezza delle risorse sensoriali personali e sfruttarle per avere informazioni sulla realtà esterna;
- individuare e mettere in atto strategie personali per l'orientamento e la mobilità.



Altro importante corso che I.E.R.F.O.P. sta portando avanti è il Corso di "Tiflopedagogia e didattica differenziata" rivolto a insegnanti delle scuole di ogni ordine e grado, educatori, assistenti sociali, psicologi, operatori specializzati, studenti universitari, e tutti coloro interessati alla tematica. Il percorso ha l'obiettivo di offrire a tutti i partecipanti la formazione specifica per operare in maniera autonoma e organizzata e favorire momenti di relazione e integrazione sociale di non

vedenti e ipovedenti, in situazione e contesti diversi. Il corso si pone come obiettivo specifico la formazione di personale specializzato nelle tecnologie assistive dei disabili della vista che siano in grado di predisporre gli interventi più efficaci per il conseguimento dell'autonomia operativa in campo scolastico, professionale e nella vita quotidiana. Particolare importanza è rivolta alle strategie didattiche più appropriate, all'uso degli strumenti compensativi e l'importanza delle nuove tecnologie.



Nessuno può arrivare preparato ad affrontare il mondo del lavoro se non viene formato ed educato fin da piccolo a raggiungere buoni livelli di indipendenza.

Questo principio vale per tutti i bambini e i ragazzi, vale in tutti gli ordini di scuola, in proporzione all'età e alla propria condizione, a maggior ragione vale, ed è importante, per chi ha una disabilità visiva e quindi accede alla realtà in modo differente.

È anche in questo senso che prende significato la proposta dell'intervento tiflogico.

Fin dalla primissima infanzia, infatti, è preziosa la figura del tiflogo che insiste nel sottolineare quanto sia importante conquistare mano a mano la propria autonomia.





È il tiflogogo quindi che, prendendo in carico un bambino o un ragazzo, attraverso una periodica osservazione a scuola, attraverso il dialogo con la famiglia, attraverso i momenti di scambio con gli insegnanti, partecipando alla programmazione degli obiettivi didattici e non, e confrontandosi con gli altri specialisti, ha la preziosa opportunità di offrire un nuovo punto di vista, non si stanca di sottolineare come non sia la minorazione visiva a rendere un cieco poco autonomo, ma la difficoltà, conscia o inconscia, ad investire di più sul raggiungimento anche di altre competenze.

Fin dalla scuola dell'infanzia, e per tutti i successivi ordini di scuola, oltre che occuparsi di fornire indicazioni sui percorsi didattici e sui materiali specifici per stimolare il bambino ad apprendere e a sviluppare le proprie capacità cognitive, il tiflogogo sottolinea come sia importante che la scuola verifichi prima, ed incentivi poi, competenze rivolte ad avere cura di sé. Imparare a vestirsi e svestirsi da solo quando si è piccoli, lavarsi ed asciugarsi le mani ed il viso significheranno da grandi saper curare il proprio aspetto, vestirsi con cura, saper abbinare i colori con gusto, imparare a truccarsi.

Una volta divenuto adulto, quel ragazzo potrà quindi essere in grado di uscire da solo senza paura, potrà imparare la strada per andare in ufficio, saprà tenere in ordine la sua scrivania, e si muoverà con disinvoltura negli spazi della quotidianità.

Le competenze, acquisite in modo adeguato all'età cronologica di ciascuno, e man mano fatte proprie, permettono un domani di andare a mangiare con i colleghi, di recarsi al ristorante con amici e parenti senza dipendere da nessuno, senza paura di doversi vergognare. Sentirsi adeguati in mezzo agli altri significa aumentare il proprio livello di autostima, prerequisito fondamentale, tra gli altri, per inserirsi positivamente anche nel mondo del lavoro.

Imparare a studiare in autonomia da ragazzini, padroneggiare una postazione informatica personalizzata, usare software specifici, approcciarsi ad internet, utilizzare al meglio le opportunità che il mondo dell'informatica mette a disposizione, significa da adulti accedere ad una gamma sempre più vasta di opportunità lavorative, diventare più competitivi sul mercato del lavoro.





Università degli Studi di Palermo



Associazioni promotrici dell'evento



PTEN ITALIA



29 FEB 2024 RARE DISEASE DAY



#RAREDISEASEDAY®



UNIAMO

#UNIAMOLEFORZE

SHARE YOUR COLOURS



UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare



AMAR
associazione malattie autoimmuni rare



Supported by GBS|CIDP Foundation International



A.D.A.S. APS



Associazione di Volontariato



ASSOCIAZIONE ITALIANA SIRINGOMIELIA E ARNOLD CHIARI



Associazione italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative Amici del Besta - Onlus