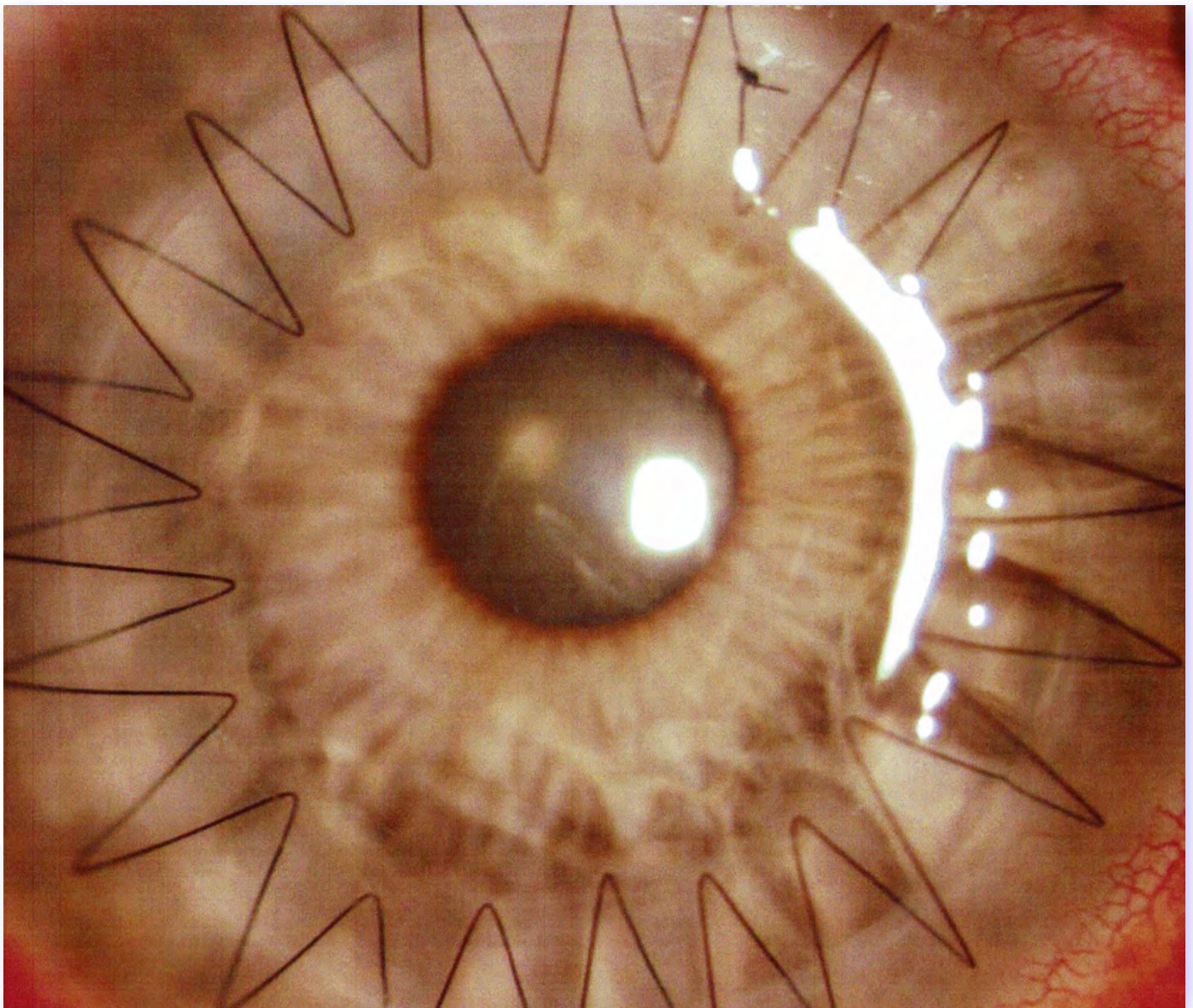


# IPOVISIONE

SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO

 **A.R.I.S.** Associazione Retinopatici ed Ipo vedenti Siciliani



A.R.I.S. - Via Amm. Gravina, 53-90139 PALERMO - Trimestrate-Poste Italiane S.p.a. - Spedizione in A.P. - DL 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n°46) art. 1, comma 1 DCB/ Torino iscrizione Tribunale di Palermo con decreto n. 19 del 20-25/07/2000. n°51 ANNO 17 - Copia 1 euro. Contiene IP

▶ **CHERATOCONO E TRAPIANTO DI CORNEA**

▶ **PROTESI RETINICHE**

▶ **ACROMATOPSIA**

▶ **SINDROMI E COMPLICANZE OCULARI**

# C.S.O.

COSTRUZIONE  
STRUMENTI  
OFTALMICI



LA NUOVA  
GENERAZIONE  
DELLE  
FUNDUS CAMERA  
NON-MIDRIATICHE  
**COBRA**



**ARIS**  
Associazione  
Retinopatici ed  
Ipovedenti Siciliani

**Presidente ARIS:** Rocco Di Lorenzo

## Low Vision Academy

**Presidente:** Sergio Zaccaria Scalinci (Bologna)

**Vice Presidenti:** Mario Bifani (Napoli)  
Enzo Maria Vingolo (Roma)

**Segretario Scientifico:** Paolo G. Limoli (Milano)

### Consiglieri:

Federico Bartolomei (Bologna)  
Paolo Carelli (Napoli)  
Rocco Di Lorenzo (Palermo)  
Roberto Iazzolino (Milano)  
Luigi Mele (Napoli)  
Marco Morales (Nottingham)  
Lucia Scorolli (Bologna)

**IPOVISIONE**

SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO

### Editore: ARIS

(Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani)  
Iscrizione al R.O.C. n° 18408 del 17/06/09

### Redazione c/o ARIS

Via Amm. Gravina, 53 - 90139 Palermo  
Tel/ Fax 0917782629 e-mail: aris@ipovisione.org  
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:** M. Bongi, E. Castaldi, P. Ceccarani,  
F. Cucco, F. D'Esposito, S. Giordanella, R. Gugliotta,  
G. Lo Giudice, M. C. Morrone, A. Pioppo, A. Trapani, E. Tronconi

**Impaginazione e grafica:** Matteo Mascellino

### Stampa

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

# Sommario

- 2 Ricerca e malattie rare: serve un intervento più deciso**
- 5 Albinismo: un modello di intervento per la presa in carico globale del paziente**
- 7 L'Acromatopsia: non solo "bianco e nero"**
- 9 La persona con Sindrome di Usher e il suo progetto di vita**
- 11 Quando il problema visivo rompe un equilibrio: il difficile ruolo del caregiver**
- 13 Sindrome di Marfan e complicanze oculari**
- 15 Trapianto di cornea: aspetti chirurgici e stato dell'arte in Sicilia**
- 18 L'Arterite di Horton**
- 19 Protesi retiniche e plasticità cerebrale. Uno studio su pazienti affetti da Retinite Pigmentosa**
- 22 Pensare la comunicazione**

## Editoriale a cura di Rocco Di Lorenzo

### Ricerca e malattie rare: serve un intervento più deciso



**L**e conoscenze medico-scientifiche sulle malattie rare sono ancora ad oggi piuttosto scarse.

Se è pur vero che negli ultimi anni l'attenzione verso tale tematica è incrementata, che l'opinione pubblica è stata maggiormente sensibilizzata, e di conseguenza anche la politica si è smossa e c'è stata più attività nell'ambito della ricerca, tuttavia questi passi sono stati troppo pochi e troppo stentati, soprattutto per quanto riguarda proprio la politica sanitaria.

Oggi siamo sempre più abituati a vedere e partecipare a campagne di sensibilizzazione sulle malattie rare, a raccolte fondi per la ricerca, basti solo pensare al grande impegno di Telethon, ma questo non può bastare. Il fatto che ancora le attività di ricerca siano sostenute principalmente dai cittadini fa sì ch'esse vengano realizzate a macchia di leopardo, inevitabile conseguenza dell'assenza di una strategia pubblica coordinata che prescindia dalla generosità del singolo.

Raccolta fondi e associazioni di settore che si impegnano quotidianamente nella battaglia contro le malattie rare non possono e non devono prendere il posto di un'azione più strutturata e incisiva che dovrebbe essere compiuta dalle istituzioni del nostro Paese. C'è la necessità di un intervento pubblico che sia più deciso e costante, che comprenda ed agisca nel rispetto delle esigenze di tutti i suoi

cittadini, assicurando assistenza e cure anche nei casi più particolari, anche nei casi "rari".

L'ARIS, a sostegno dei pazienti affetti da malattie rare retiniche, si è trovata nel corso dei suoi 26 anni di attività a doversi confrontare costantemente con questa situazione. Mancanza di fondi, mancanza di un numero adeguato di ricercatori e quasi completa assenza nella Regione Sicilia di ricerca scientifica sulle patologie della retina. Quale Associazione che ha riconosciuto, fin dalla sua fondazione, la ricerca quale attività intrinseca alla sua mission, l'ARIS ha mantenuto in tal senso un impegno costante, ma si è trovata molto spesso a doversi fermare in attesa che qualcosa a livello politico e burocratico si sbloccasse.

Ne è un esempio il progetto multiregionale, promosso dal Ministero della Salute, di cui l'ARIS, con il suo Centro di Ipovisione e Riabilitazione, è partner, insieme ai Dipartimenti di Ematologia, Genetica Medica e Oculistica dell'AOOR Villa Sofia-Cervello di Palermo e alla Clinica Oculistica del Policlinico di Catania. Un progetto, come detto, che coinvolge una rete nazionale con l'AOU Careggi, riconosciuto quale capofila, e il Dipartimento di Farmacologia per la Toscana, l'U.O. di Oculistica dell'Ospedale San Raffaele per la Lombardia e l'Istituto Italiano di Tecnologia per la Liguria.

Un obiettivo veramente imponente quello di utilizzare metodiche avanzate per diagnosi e

monitoraggio della retinite pigmentosa, che vede coinvolte strutture pubbliche, private e no profit nell'idea di un lavoro di rete che potrebbe divenire un modello operativo nazionale, produttivo ed efficace.

Siamo veramente ansiosi nell'attesa che il Ministero lo vari ufficialmente, perchè crediamo profondamente nel ruolo della rete e della ricerca, e ad oggi scontiamo ancora la delusione per i nuovi LEA che, se da un lato hanno avuto la grande intuizione di assemblare in famiglia le diverse malattie rare, quindi anche quelle retiniche, dall'altro

hanno avuto però un apporto piuttosto blando e poco incoraggiante rispetto all'indagine genetico-molecolare, che è in realtà un'attività propedeutica per lo sviluppo della ricerca scientifica.

Il progresso e l'innovazione passano dalla ricerca e questa necessita di nuovi giovani ricercatori, di maggiori fondi che devono essere previsti non in pedice alle altre voci di spesa dei bilanci nazionali e regionali, e di una strategia nazionale complessiva, ad oggi inesistente, che possa razionalizzarli e orientarli opportunamente.



## L'ARIS AMICA DI TELETHON

Da oltre venti anni l'ARIS è Amica di Telethon, collaborando in occasione delle raccolte fondi e delle diverse iniziative proposte, ma soprattutto condividendo sempre con grande entusiasmo la mission della Fondazione a sostegno della ricerca sulle malattie genetiche e dei giovani ricercatori.

Nelle giornate tra il 13 e il 15 marzo 2017 si è tenuta, a Riva del Garda, l'annuale Convention Telethon, un rilevante momento di incontro, confronto e scambio internazionale tra ricercatori, pazienti e associazioni di settore.

Sempre grande impegno da parte della Fondazione, il cui obiettivo primario è da sempre stato quello di trasformare i risultati delle ricerche in terapie che siano fruibili per i pazienti, anche tramite la collaborazione con il no profit.

Grande passo in avanti nel 2016 l'implementazione del Programma Malattie Senza Diagnosi che si occupa proprio delle malattie sconosciute, di cui non si sa né nome né evoluzione, e per cui c'è spesso assenza di interesse.

Anche quest'anno, la Convention della Fondazione ha previsto due sessioni parallele: la Convention Scientifica sulle ricerche nell'ambito delle malattie genetiche finanziate da Telethon, e il Convegno delle Associazioni Amiche di Telethon. Nell'occasione, la presentazione di numerosi poster: ideale opportunità di scambio diretto di informazioni e risultati scientifici tra ricercatori impegnati nello stesso ambito di ricerca.

Diversi anche i poster nell'ambito dell'indagine oftalmologica, che hanno visto nomi rilevanti e studi realmente innovativi che aprono sempre nuove speranze per le terapie delle malattie genetiche retiniche.

<b>Sandro Banfi</b>	Identificazione di microrna coinvolti nei processi di degenerazione retinica
<b>Ivan Conte</b>	MIR-2014/211 nello viluppo e le malattie dell'occhio: un'intricata relazione
<b>Alberto Auricchio</b>	Trasferimento di geni di grandi dimensioni alla retina
<b>Luca Scorrano</b>	Il rimodellamento delle criste controllato da OPA1: dai modelli alle basi per la terapia dell'atrofia ottica dominante
<b>Daniele Dell'Orco, Mario Milani, Lorenzo Cangiano</b>	Distrofie dei coni e degenerazione retinica, dalla struttura delle proteine alle reti biologiche. Verso l'identificazione di nuove molecole terapeutiche
<b>Francesca Fanelli, Valeria Marigo</b>	Studi integrati in silicio, in vitro ed in vivo verso la progettazione di potenziali agenti terapeutici per la retinite pigmentosa
<b>Grazia Pertile, Fabio Benfenati</b>	Sviluppo ed impianto della retina artificiale fotovoltaica nel maiale con degenerazione dei fotorecettori: ultimo stadio verso la sperimentazione nell'uomo
<b>Valeria Marigo</b>	Il PEDF come agente terapeutico per la retinite pigmentosa
<b>Enrico Surace</b>	Espressione trascrizionale e genome editing per la retinite pigmentosa autosomica dominante



## Ogni vita conta

A volte trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali, orfane di ricerca e farmaci: le malattie genetiche rare prese singolarmente non sono statisticamente rilevanti. Ma possiamo dire che la vita di una persona non lo sia?



# Albinismo: un modello di intervento per la presa in carico globale del paziente

di E. Tronconi



L'albinismo è una patologia genetica rara (incidenza media mondiale è di 1/17.000) associata a ipopigmentazione generale e a specifiche alterazioni oculari.

Può essere classificato come Albinismo Oculocutaneo (OCA), a trasmissione autosomica recessiva, e albinismo oculare (OA), a trasmissione X-linked recessiva.

L'Albinismo Oculocutaneo (OCA) è un gruppo di patologie causate da una completa o parziale riduzione della biosintesi della melanina nei melanociti. Attualmente si conoscono 7 diverse forme di Albinismo Oculocutaneo causate da mutazioni in geni diversi. Le alterazioni molecolari impediscono il corretto funzionamento, smistamento e traffico delle rispettive proteine, con conseguente mancata produzione di melanina e/o maturazione dei melanosomi.

L'albinismo oculare è caratterizzato da ipopigmentazione solo oculare, a cui sono associate le caratteristiche cliniche oftalmologiche tipiche dell'albinismo.

Il fenotipo albino è inoltre presente in alcune sindromi tra cui la sindrome di Hermansky-Pudlak, la cui manifestazione clinica nei primi anni di vita è sovrapponibile a quella dell'albinismo oculocutaneo.

Questa sindrome è tipicamente associata ad

alterata funzionalità piastrinica ed a tendenza emorragica. Il fenotipo clinico dell'albinismo è molto eterogeneo, con manifestazioni oculari e/o cutanee che a volte possono non essere specifiche esclusive di questa patologia.

Di seguito segnaliamo le alterazioni tipiche che si presentano più frequentemente.

### Aspetti oftalmologici

Nistagmo, strabismo, difetti refrattivi, ipopigmentazione iridea e retinica sono le caratteristiche principali della patologia. Inoltre si associano l'anomala decussazione al chiasma delle vie ottiche e l'ipoplasia foveale.

### Aspetti dermatologici

Le manifestazioni dermatologiche sono da porre in relazione con la capacità di produzione di melanina età-dipendente parallelamente al periodo di esposizione ai raggi solari. I pazienti albini hanno un maggiore rischio di lesioni precancerose (cheratosi attiniche) e lesioni tumorali (carcinomi a cellule basali, a cellule squamose e melanomi). Viene raccomandato l'uso di creme protettive ad alta protezione (50+).

### Aspetti audiologici

La melanina sembra avere un ruolo protettivo nella sordità correlata all'età (ARHL, age-related hearing loss), nella sordità indotta dal rumore (NIHL, noise-induced hearing



loss) e nell'ototossicità. Da qui la necessità di sensibilizzare all'uso di protezione da sorgenti rumorose nell'attività ludica e lavorativa.

L'approccio al paziente affetto da albinismo richiede un percorso multidisciplinare integrato fra diverse figure professionali per giungere ad una corretta diagnosi e classificazione della patologia, e per una corretta gestione del follow-up anche in relazione all'età del paziente.

A partire dal 2010 nella ASST Niguarda, è messo a punto un percorso diagnostico multidisciplinare in regime di Day Hospital dedicato ai pazienti affetti da albinismo.

Al nostro Centro dal 2010 ad oggi sono afferiti da tutta Italia circa 270 pazienti, 80% di età pediatrica.

Questo percorso prevede in un'unica giornata le seguenti prestazioni:

- visita ortottica
- visita oculistica con indagini strumentali (PEV, OCT)
- visita otorino
- esami audiologici
- visita dermatologica
- consulenza genetica con prelievo ematico per l'analisi molecolare.

Alla fine del percorso viene consegnata al paziente una relazione conclusiva con il programma di follow-up e di riabilitazione visiva. Particolarmente importante è la valutazione della funzione visiva precoce nel paziente albino.

L'ipovisione, spesso presente, condiziona la vita scolastica/sociale/lavorativa del paziente per cui il corretto inquadramento diagnostico è fondamentale per la prescrizione di ausili visivi adeguati (lenti correttive tempiali e/o a contatto, filtri solari) e per impostare la riabilitazione visiva al fine di sfruttare al meglio le potenzialità residue consentendo di ottenere la miglior performance visiva.

La nostra Struttura è in collegamento con Centri riabilitativi/ipovisione presenti sul territorio nazionale a cui i pazienti e le loro famiglie afferiranno per i trattamenti necessari.

La riabilitazione visiva è chiaramente differente in relazione all'età del soggetto. In età adolescenziale/adulta può essere utile un training ortottico per riconoscere il punto di fissazione retinica più idoneo (PRL) per migliorare nel tempo la capacità, la sicurezza e la velocità delle attività per vicino (lettura e scrittura).

Per ultimo, ma non meno importante, il supporto psicologico per il probando e/o la famiglia è un altro aspetto fondamentale necessario al momento della diagnosi e nel tempo per accompagnare le varie tappe di sviluppo.

Nel percorso attivo presso l'ASST Niguarda, un ruolo importante è svolto dall'associazione dei pazienti. Albinet l'associazione italiana dei pazienti con albinismo, nasce con l'obiettivo di informare e formare pazienti e famigliari di pazienti affetti da questa patologia. Nel contesto del percorso, Albinet orienta e suggerisce ai pazienti di contattare e prenotare il day hospital per ottenere una diagnosi fatta da esperti competenti e conoscitori della patologia.

Albinet raccoglie costantemente le impressioni ed i commenti dei pazienti in modo da poterli analizzare e valutare in modo oggettivo, proporre ottimizzazioni discutendone con gli specialisti per poter perfezionare il Day hospital e meglio avvicinarsi ai bisogni del paziente.



## L'Acromatopsia: non solo “bianco e nero” di F. D'Esposito



I termine “acromatopsia” evoca una impossibilità nel riconoscere i colori.

Purtroppo la sintomatologia della maggior parte dei pazienti è molto più complessa e invalidante di una visione “in bianco e nero”. Chi è affetto, oltre a una capacità di discriminare i colori severamente ridotta o assente, ha solitamente un basso visus (al di sotto di 3/10), peggiorato da condizioni di elevata luminosità. La fotofobia e il nistagmo evidenti alla nascita o nei primi mesi di vita sono caratteristici, ma talvolta si assiste a un miglioramento con il passare del tempo. Il difetto molecolare che causa la patologia risiede nei coni e principalmente in alcuni componenti cruciali nella cascata della fototrasduzione.

L'acromatopsia è considerata una malattia rara, con una prevalenza di circa 1 su 30,000. C'è da sottolineare però che, essendo una patologia a trasmissione autosomica recessiva, il numero delle persone affette può essere molto più elevato in comunità nelle quali esiste un alto tasso di consanguineità per motivi geografici, religiosi o culturali. È particolarmente indicativo di questo quanto

avvenuto nella piccola isola di Pingelap nell'arcipelago della Micronesia. Nel 1775 un tifone decimò la popolazione lasciando in vita solo circa 20 persone. Inevitabilmente con il passare degli anni, nelle generazioni successive, sono nati figli da coppie con progenitori comuni, dato l'isolamento geografico dell'isola. Oggi il 10% della popolazione di circa 250 abitanti è affetto da acromatopsia e il 30% ne è portatore.

Ad oggi sono 6 i geni identificati come causativi della patologia: *CNGB3*, *CNGA3*, *GNAT2*, *PDE6C*, *PDE6H*, *ATF6*, eppure solo nel 75-80% dei pazienti affetti analizzati viene identificato il difetto molecolare, la qual cosa ci indica che esistono altri geni responsabili non ancora caratterizzati.

Benché l'acromatopsia sia considerata una patologia non progressiva da un punto di vista funzionale, alcuni studi descrivono un progressivo deterioramento della struttura dei coni. Molte conoscenze in tal senso sono state acquisite grazie alle tecniche di imaging sempre più sofisticate, in primis l'OCT e l'Adaptive Optics OCT, quest'ultimo

un sistema che ci permette di visualizzare i singoli fotorecettori.

Sebbene attualmente non esista una terapia codificata per l'acromatopsia, questa rientra tra le patologie per le quali sono in corso studi e sperimentazioni per la messa a punto di una terapia genica, che consiste nell'inserimento tramite un vettore virale di una copia corretta del gene alterato nei fotorecettori, in modo che questi possano esprimere la proteina corretta.

Allo stato attuale sono attivi protocolli sperimentali di terapia genica su modelli animali per tre dei geni coinvolti, cioè *CNGA3*, *CNGB3* e *GNAT2* con risultati molto incoraggianti che stanno portando al reclutamento per i primi trials clinici di pazienti con mutazioni nei geni *CNGA3* e *CNGB3*.

La terapia genica per l'acromatopsia comincia a rappresentare una speranza per i pazienti affetti e questo grazie ad alcune caratteristiche che la rendono un buon candidato nel vasto panorama delle distrofie retiniche ereditarie. Innanzitutto il fatto che una percentuale significativa di pazienti possa avere una diagnosi molecolare, punto di partenza cruciale. L'esistenza poi di modelli animali sperimentali rappresenta quella tappa intermedia fondamentale, con la quale oltre all'efficacia si stabilisce la sicurezza del trattamento, premessa indispensabile per le sperimentazioni cliniche su pazienti. Un altro vantaggio è rappresentato dal fatto che in tutti i casi noti il tipo di trasmissione è autosomico recessivo, quindi nei pazienti è sufficiente avere l'espressione dell'equivalente di metà del prodotto genico. Ultimo fattore importante è proprio la caratteristica della maggioranza dei pazienti di avere nessuna o solo minime alterazioni strutturali dei fotorecettori

coinvolti e delle altre strutture retiniche, rendendo così possibile l'espressione del gene corretto in un sistema integro. Da qui l'importanza di una diagnostica accurata con apparecchiature ad alta risoluzione anche al fine di una selezione di pazienti candidati con caratteristiche appropriate.

Purtroppo però c'è anche un fattore che rappresenta un grosso limite nell'acromatopsia come forma patologica da trattare con terapia genica che non può non essere menzionato. Il deficit visivo è presente dalla nascita. Sappiamo come l'occhio sia solo una componente del complesso sistema visivo che si sviluppa nelle sue componenti neurologiche nei primi anni di vita, in risposta a stimoli visivi adeguati. In considerazione di ciò il successo di una eventuale terapia genica resta legato alla precocità dell'intervento e, qualora eseguito più tardivamente, all'arresto di un'eventuale progressione e al miglioramento della fotofobia.

In conclusione ad oggi quello che è fondamentale nei pazienti affetti da acromatopsia è una diagnosi clinica e strumentale accurata, seguita da una consulenza sugli aspetti genetici e dalle indagini molecolari sul DNA. Importante inoltre un corretto inquadramento in un centro di ipovisione che permetta di proporre quegli ausili che possano dare un maggiore confort visivo e una migliore qualità di vita, come lenti scure o con filtri speciali o lenti a contatto filtranti, che possono essere di grande aiuto nel ridurre la fotofobia e potenzialmente, in alcuni casi, anche nel migliorare l'acuità visiva e la proposta dei sistemi di ingrandimento più adeguati.

## La persona con Sindrome di Usher e il suo progetto di vita *di P. Ceccarani*



La Lega del Filo d'Oro Onlus dal 1964 è un punto di riferimento nazionale per l'assistenza, la riabilitazione e il reinserimento nella famiglia e nella società delle persone con sordocecità e pluriminorazioni psicosensoriali.

Una persona presenta sordocecità quando vi è una combinazione della perdita, totale o parziale, della vista e dell'udito. Quando oltre al deficit visivo o uditivo sono presenti altre minorazioni si ha la pluriminorazione psicosensoriale. Le cause di queste disabilità possono essere congenite o acquisite e riconducibili a nascite premature, malattie genetiche e rare, come la Sindrome di Usher, infezioni virali, coma, ecc.

La Sindrome di Usher è una malattia rara autosomica recessiva che si manifesta con ipoacusia, retinite pigmentosa e in alcuni casi deficit vestibolari; la degenerazione progressiva della retina causa la cecità notturna, l'abbaglio, un restringimento progressivo del campo visivo (visione a tunnel), fino alla totale cecità, nella maggior parte dei casi. Si riconoscono tre tipi di Sindrome di Usher e in ognuno la disabilità

uditiva si manifesta con severità diversa, mentre la degenerazione retinica progredisce in tempi differenti. La prevalenza della Sindrome è 1-9 /100 000.

Le caratteristiche, i bisogni ed i percorsi di vita delle persone con Sindrome di Usher sono differenti, non solo perché ogni individuo è unico, ma anche per il periodo di insorgenza e la forma clinica. La combinazione delle minorazioni implica inoltre una serie di problemi che incidono tra loro, ed è per tale motivo che in Italia dal 2010 la sordocecità è stata riconosciuta disabilità unica. Diagnosticare precocemente la sindrome è importante per definire il modello ereditario e per attuare interventi riabilitativi e sociali personalizzati.

Le difficoltà che le persone affette dalla Sindrome di Usher incontrano nella vita di tutti i giorni si concretizzano in: mancanza di accesso alle informazioni, difficoltà di comunicazione, isolamento culturale e sociale, difficoltà/impossibilità alla mobilità, al lavoro, all'inclusione, al tempo libero, rischio di perdere il lavoro, problemi relazionali.

Il progetto di vita prevede una sfida continua,

dal momento che la persona con Sindrome di Usher deve costantemente adattarsi ai cambiamenti che la degenerazione della patologia le procura, ed apprendere nuove strategie per mantenere la sua indipendenza. La presa in carico della persona con la Sindrome di Usher deve quindi essere multidisciplinare.

Le difficoltà di comunicazione, affinché non diventino barriere, vanno limitate il più possibile. I sistemi di amplificazione favoriscono l'uso del residuo uditivo, mentre

altro sistema non verbale che viene acquisito quando si arriva alla cecità.

Un altro aspetto importante del progetto riabilitativo è la riduzione delle barriere architettoniche, quindi un'attenzione particolare va riservata all'organizzazione dell'ambiente di vita della persona con Sindrome di Usher, che può essere reso più sicuro scegliendo una corretta illuminazione, ed evitando di lasciare porte aperte e di utilizzare mobili bassi.

Una mobilità sicura ed indipendente e una



le lenti dotate di filtri speciali permettono una migliore visione. Per ridurre l'isolamento e lo stress, la persona dovrebbe imparare ad utilizzare la tecnologia, dal computer con sintesi vocale o soluzioni Braille, ai programmi che facilitano l'uso della posta elettronica e di Internet, allo smartphone con software specifici per l'accessibilità. Quando la persona non riesce più a comunicare con la LIS, a causa della perdita visiva, può utilizzare la LIS tattile (LIST), che consiste nel seguire il movimento dei segni appoggiando le proprie mani sopra quelle della persona che sta parlando. Anche la dattilologia può essere di supporto alla LIS; il Malossi è un

facilitazione all'orientamento sono possibili con l'apprendimento di tecniche specifiche. L'istruttore di Orientamento e Mobilità può aiutare la persona a mantenere la propria autonomia nella gestione della casa, nell'ambiente sia lavorativo che meno conosciuto.

Per una partecipazione attiva nella società, la persona con Sindrome di Usher necessita di usufruire dell'interprete, dell'accompagnatore, ma anche di servizi specifici, di incontrare persone che presentano la sua stessa patologia, in modo da percepire meno le problematiche legate alla sua condizione.



## Quando il problema visivo rompe un equilibrio: il difficile ruolo del caregiver di S. Giordanella



**L**a progressiva perdita della funzionalità visiva dovuta a patologie oculari, rare e non, determina un impatto considerevole sulla quotidianità e sulla qualità di vita dell'individuo che vive sulla propria pelle l'esperienza della condizione di ipovisione. Tale impatto si ripercuote su tutta una serie di aspetti, di natura emotiva, psicologica e pratica legati alla perdita di autonomia. Il danno visivo porta con sé, dunque, una serie di dolorosi vissuti conducendo spesso l'ipovedente ad una maggiore passività, alla diminuzione della privacy, ad un sentimento di isolamento sociale, ad ansia e depressione.

In questo nuovo mondo da elaborare, offuscato e destabilizzante, si intravede quale figura centrale il *caregiver*.

Il termine anglosassone "caregiver" indica "colui che si prende cura" e, in tale contesto, ci si riferisce al familiare che assiste un proprio caro ammalato o disabile. Essere moglie o marito, madre o fratello di un ipovedente significa fare i conti non solo con le reazioni emotive e le difficoltà oggettive del proprio caro, con gli estenuanti appuntamenti dal medico, con attese speranzose e amare disillusioni, con la rottura delle routines familiari, con un'interruzione delle abitudini, ma significa fare i conti anche con vissuti "propri", con sentimenti

di inadeguatezza, senso di impotenza, di confusione, frustrazione, stanchezza, con responsabilità e senso di colpa, che si ripercuotono come un boomerang nuovamente sul già precario equilibrio del proprio assistito. L'esperienza ed il carico emotivo del caregiver assume sfaccettature differenti se il "proprio caro" in questione è un figlio, bambino o adolescente, se è un genitore o piuttosto un compagno di vita.

L'esordio di una minorazione visiva in età neonatale o pediatrica rappresenta una ferita traumatica rispetto al valore procreativo e al processo di costruzione della genitorialità. È come se si interrompesse un progetto di vita della coppia: quello che è stato pensato e immaginato si scontra con una realtà diversa, incerta e frustrante. Se poi consideriamo come spesso la patologia oculare abbia un'origine genetica, è immediato comprendere come possano avere il sopravvento forti sentimenti di colpa per l'aver trasmesso la malattia. Tutto ciò si ripercuote sulla relazione con il proprio bambino: da un lato riscontriamo atteggiamenti di negazione del problema, dall'altro comportamenti iperprotettivi. In entrambi casi viene meno la capacità di rispondere in modo adeguato alle richieste del figlio, di assolvere il prezioso ruolo di holding e di vivere serenamente



l'esperienza della maternità e della paternità. Quando l'esordio avviene in età adulta ed il caregiver in questione è un figlio i ruoli dell'accudimento sembrano quasi invertirsi. De Ajuruaguerra (1979), riferendosi all'evoluzione delle reazioni familiari all'insorgenza dei sintomi della patologia al momento della diagnosi, parla di tre momenti: shock iniziale, emozioni confuse, stordimento, tensione; poi un periodo di "lotta contro la malattia", ed infine le due possibili alternative ovvero l'accettazione della situazione, con conseguente riorganizzazione ed adattamento, oppure la cronicizzazione della crisi con uno stato di disorganizzazione persistente nel clima dei rapporti familiari.

Altro caso ancora è quello in cui a vivere il problema visivo è il proprio coniuge, il compagno di una vita, la persona con cui si è costruita una famiglia, con cui si sono condivisi anni, esperienze, progettualità, abitudini, con cui si è rafforzato un rapporto di amore, affetto, corporeità. La condizione dell'ipovisione rappresenta una crisi anche e soprattutto per la coppia e per la sua intimità emotiva, intellettuale e sessuale.

La letteratura ed in particolare l'approccio sistemico ci insegnano che il verificarsi di un cambiamento si esplica all'interno di tutto il sistema famiglia e minaccia di turbarne l'equilibrio. Il danno visivo, dunque, considerato come fattore di stress, interrompe inevitabilmente l'equilibrio familiare. In tale interruzione dell'omeostasi emerge il peso

considerabile agito dal familiare: esso può rappresentare al contempo una preziosa risorsa o un ostacolo al processo di adattamento alla nuova condizione. Mathiessen (1999) evidenzia, ad esempio, il pericolo che possono rappresentare meccanismi di difesa quali "negazione" e "minimizzazione" messi in atto dal caregiver nel tentativo di fronteggiare la situazione stressante.

Fattori di rischio per il benessere psicofisico del caregiver sono l'isolamento sociale, la scarsa conoscenza della malattia, la ridotta disponibilità nelle relazioni sociali, i sensi di colpa, la scarsa capacità di coping (Tognetti, 2004). Fattori protettivi sono invece la presenza di un supporto sociale in grado di fornire aiuto sia sul piano pratico sia nella condivisione di responsabilità e di emozioni, una conoscenza piena e realistica della malattia e delle modalità di gestione più efficaci, la condivisione e la comunicazione schietta dei vissuti e delle difficoltà, la capacità di problem solving e di buone strategie di coping (Feldman, 2000).

La psicoterapeuta Stefania Zurletti (1996) sottolinea un aspetto importante: il compito del caregiver non si limita solamente all'accudimento fisico e materiale, ma anche al proseguimento di una "relazione" che riesca ad andare oltre la patologia. La grande sfida dell'adattamento del caregiver è quindi quella di essere in grado di continuare a ricoprire il ruolo di figlio, fratello, genitore o compagno nonostante tutte le difficoltà e i cambiamenti che la patologia porta con sé.

## Sindrome di Marfan e complicanze oculari

di A. Pioppo, A. Trapani,  
G. Lo Giudice



La sindrome di Marfan è una malattia genetica che colpisce il tessuto connettivo del corpo umano, tessuto costituito da proteine.

La sindrome di Marfan è causata da un difetto (o mutazione) nel gene che codifica la fibrillina-1, proteina che dunque risulta essere deficitaria. Questa mutazione si traduce in un aumento di una proteina chiamata fattore di crescita, il TGF- $\beta$ , la quale provoca problemi nel tessuto connettivo di tutto il corpo, che a sua volta crea le caratteristiche affezioni associate alla sindrome di Marfan. Ad essere inficiati sono i tessuti cardio-vascolari, muscolo-scheletrici, polmonari e oculari, e la varietà dei quadri clinici rende la diagnosi piuttosto difficoltosa.

Circa 1 su 5000 persone presentano la sindrome di Marfan, tra uomini e donne di tutte le razze e gruppi etnici.

Conoscere i segni della sindrome di Marfan può salvare la vita, ma la nostra comunità di esperti stima che quasi la metà delle persone che hanno la sindrome di Marfan non lo sanno.

Una delle peculiarità di tale sindrome è la presenza di possibili patologie oculari associate. Per questo motivo, le persone

che ne sono affette devono sottoporsi a visita oculistica appena nati e seguire un follow up appropriato.

Fatta eccezione per la dislocazione del cristallino, tutti i problemi agli occhi nella sindrome di Marfan si verificano anche nella popolazione generale. Di conseguenza, gli oculisti non sempre si rendono conto che tali patologie oculari sono conseguenza della sindrome.

Di seguito elenchiamo e esplicitiamo cosa la sindrome di Marfan può causare agli occhi.

### Dislocazione del cristallino

Circa 6 su 10 persone affette dalla sindrome di Marfan presentano il cristallino dislocato in uno o entrambi gli occhi. Ciò significa che il cristallino, situato nella parte anteriore dell'occhio, è scivolato fuori dalla sua posizione perché il tessuto connettivo che tiene la lente in posizione (chiamata zonula) è debole. Quando ciò si verifica, la lente può scivolare in qualsiasi direzione su, giù, di lato o indietro. Con la lente fuori posto, l'occhio non può mettere a fuoco correttamente e la visione è sfocata, quindi compromessa. La diagnosi di dislocazione della lente può essere confermato solo da un

oculista utilizzando una lampada a fessura ed esaminando gli occhi dopo aver dilatato le pupille.

Per la maggior parte dei pazienti affetti dalla sindrome di Marfan, la lussazione del cristallino si verifica prima dei 20 anni, anche se può avvenire a qualsiasi età. Ricordando che questa non è una problematica comune nella popolazione generale, i neonati e i bambini che presentano tale patologia devono essere sottoposti a specifici esami in quanto potrebbe costituire sintomo della presenza, appunto, di sindrome di Marfan.

### Distacco della retina

Il distacco di retina è una separazione della membrana sensibile alla luce dai suoi strati di supporto. I sintomi che possono indicare un distacco di retina o comunque potrebbero esserne predittivi sono:

- lampi di luce o flash
- corpi mobili vitreali o miodesopsie
- zone d'ombra o comparsa di aree buie nel campo visivo.

Un trauma cranico può causare il distacco della retina e anche coloro che sono altamente miopi sono sempre a rischio. Per le persone con sindrome di Marfan il distacco di retina non si lega a nessuna delle precedenti cause, può infatti accadere spontaneamente.

### Patologie infantili

Non di rado si riscontrano tra le problematiche



oculari strabismo e ambliopia, tipiche dell'età pediatrica. La prima è più comunemente conosciuta come "occhio pigro", il secondo invece si lega ad una condizione di non allineamento degli occhi che implica disorientamento e visione sdoppiata.

### Vizi refrattivi

Frequentemente nei soggetti affetti da sindrome di Marfan si presentano complicanze oculari legate ai vizi refrattivi della miopia, condizione anatomica dell'occhio che risulta avere un diametro antero posteriore maggiore con conseguente difficoltà nella visione da lontano, e dell'astigmatismo, per condizione anatomica dell'occhio che risulta avere una curvatura irregolare della cornea implicante visione sdoppiata e offuscata.

### Glaucoma

Malattia dell'occhio causata da un aumento della pressione intraoculare che, quando non trattata, può causare cecità.

### Cataratta pre senile

La cataratta è un'altra complicanza oculare che può essere riscontrata in pazienti con Sindrome di Marfan. In generale è piuttosto comune nelle persone anziane, ma in presenza di sindrome può svilupparsi anche in età molto precoce, anche prima dei 40 anni.

### Altre complicanze oculari

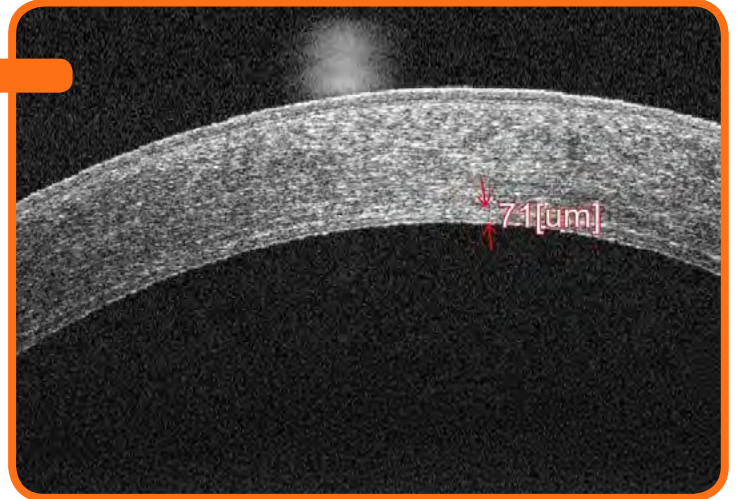
Ci sono alcune altre caratteristiche dell'occhio che spesso si verificano in persone che hanno la sindrome di Marfan. Queste di solito non causano problemi di vista, tuttavia possono aiutare i medici oculisti nella diagnosi della sindrome:

- curva appiattita della cornea (che implica difficoltà nell'adattamento delle LaC);
- cornee di dimensioni maggiori rispetto a quelle normali;
- difficoltà nella completa dilatazione (apertura) degli occhi;
- evidenti bulbi oculari infossati (enoftalmo).



## Trapianto di cornea: aspetti chirurgici e stato dell'arte in Sicilia

di F. Cucco



**Q**uando, per qualsiasi motivo, ad esempio infettivo, distrofico, degenerativo o traumatico, si ha una perdita di trasparenza corneale o una rilevante alterazione del suo profilo, l'unica soluzione è un trapianto di cornea.

Più correttamente, invece che di trapianto, si dovrebbe parlare di innesto di cornea, in quanto viene utilizzato un tessuto e non un organo.

In termini tecnici l'intervento si chiama "cheratoplastica" e nello specifico si definisce perforante se si sostituisce la cornea in tutto il suo spessore (pk) o lamellare se vengono rimpiazzati solo alcuni strati del tessuto corneale (lk). Se viene sostituita la parte anteriore della cornea si effettuerà una cheratoplastica lamellare anteriore profonda (dalk), mentre se viene rimosso il foglietto più profondo chiamato endotelio, sostituendolo con uno di donatore, verrà eseguita una cheratoplastica lamellare endoteliale (dsaek/dmek).

Le tecniche lamellari perfezionate negli ultimi anni stanno pian piano soppiantando la tecnica perforante in quanto determinano

dei vantaggi rilevanti. Infatti, con la tecnica lamellare anteriore profonda (dalk) si mantiene il bagaglio endoteliale del paziente e quindi il trapianto da un punto di vista biologico durerà tutta la vita, in più la possibilità che si determini un rigetto è notevolmente ridotta. Diversamente con la tecnica lamellare endoteliale (dsaek/dmek) il recupero visivo post operatorio è molto rapido (alcune settimane) e non sarà presente la problematica dell'astigmatismo post-operatorio, che può tra l'altro presentarsi anche in forma elevata nella tecnica perforante.

Molti pazienti, giustamente, quando si parla di trapianto di cornea chiedono se può determinarsi un rigetto. Ovviamente questo rientra tra le possibilità, tuttavia occorre ricordare che la cornea, essendo un tessuto non vascolarizzato, ha una sorta di privilegio immunologico e la terapia immunosoppressiva (cortisone in collirio) sostenuta per alcuni mesi, nella gran parte dei casi è sufficiente ad eliminare questo rischio.

In Italia dal 2000 in poi si eseguono circa

5.000 innesti di cornea l'anno, numero che ha permesso di soddisfare il fabbisogno nazionale, e questo per merito della nascita delle Banche degli Occhi regionali, sviluppatasi successivamente a quella del Veneto che ha fatto da capostipite ed esempio di valore assoluto, in quanto ancora oggi è la prima in Europa e fra le prime al mondo per cornee prelevate.

Adoperare una cornea proveniente da una Banca, cioè studiata e validata come biologicamente idonea, determina una garanzia sia per il paziente sia per il chirurgo, che è in questo modo sicuro di utilizzare materiale di ottima qualità. Mediamente, dei tessuti che arrivano ad una Banca dalle donazioni il 50% viene scartato perchè non idoneo.

Si può donare una cornea a qualsiasi età, anche nei settantenni un tessuto corneale può essere valido per un trapianto, ed è bene ricordare che il suo prelievo può avvenire parecchie ore dopo il decesso, anche dopo 12/18 ore (pur valendo il principio che prima avviene il prelievo meno danni subisce il tessuto corneale e più probabile è quindi che risulti idoneo).

Tutti siamo dunque potenziali donatori.

Volendo dare un sguardo alla situazione cornee prelevate e cornee trapiantate nella nostra Regione, possiamo fare le seguenti osservazioni:

1) Per abitanti in Sicilia si dovrebbero effettuare circa 600 trapianti.

2) Gli innesti corneali eseguiti in Sicilia negli ultimi 3 anni sono stati (dati del Centro Regionale Trapianti): 115 nel 2014; 156 nel 2015; 152 nel 2016. Valutando questi numeri la prima considerazione è che si raggiunge annualmente solo il 30% circa del fabbisogno

(contro il 100% nazionale), la seconda è che circa 300 pazienti siciliani l'anno cercano la soluzione migrando nei reparti oculistici del nord Italia per sostenere un intervento di trapianto corneale (elevata mobilità passiva). Nello specifico si fa riferimento ai dati definitivi relativi al 2013 costituiscono elemento di attenta riflessione, infatti a fronte di 182 trapianti di cornea sostenuti in Sicilia in quell'anno, su circa 600 necessari, solo altri 178 sono stati operati fuori Regione (cioè in mobilità passiva): mancano "all'appello" circa 240 pazienti, il 40% del totale, che pur avendo necessità di un intervento di trapianto di cornea per un motivo o per un altro non si sono potuti operare, probabilmente in Sicilia perchè non trovano la struttura che soddisfi questa esigenza chirurgica e al nord Italia forse perchè manca la possibilità economica o l'aiuto organizzativo familiare per intraprendere un "viaggio complicato". Di fatto queste persone rimangono con un occhio non operato e quindi ipovedenti, e questo al giorno d'oggi è veramente qualcosa che non può essere accettata.

3) Circa la metà dei trapianti di cornea effettuati nella nostra Regione nell'ultimo triennio (214 su 423) è stata eseguita da un unico reparto oculistico, quello di una struttura privata convenzionata, la Casa di Cura Candela di Palermo.

4) Le cornee utilizzate in Sicilia provenienti dalla Banca degli Occhi Regionale (Ospedale "V. Cervello" di Palermo) sono poche, difficile quantificarne il numero negli ultimi tre anni, questo per problemi di ristrutturazione locali ed organizzativi della Banca stessa; probabilmente e forfettariamente sono state impiantate circa 30 cornee l'anno provenienti dalla Banca Regionale, cioè solo il 5% circa

del fabbisogno territoriale.

Per fortuna c'è un sistema per cui se un reparto oculistico domanda un tessuto corneale alla Banca Regionale che non riesce a soddisfarne la richiesta si ha l'immediata autorizzazione a ordinarla presso la Banca degli Occhi di altra Regione (a garanzia quindi che possa essere eseguito l'intervento).

Si evidenziano, quindi, dei dati non soddisfacenti per la nostra Regione: sia le cornee prelevate che quelle innestate sono poche rispetto ai valori nazionali.

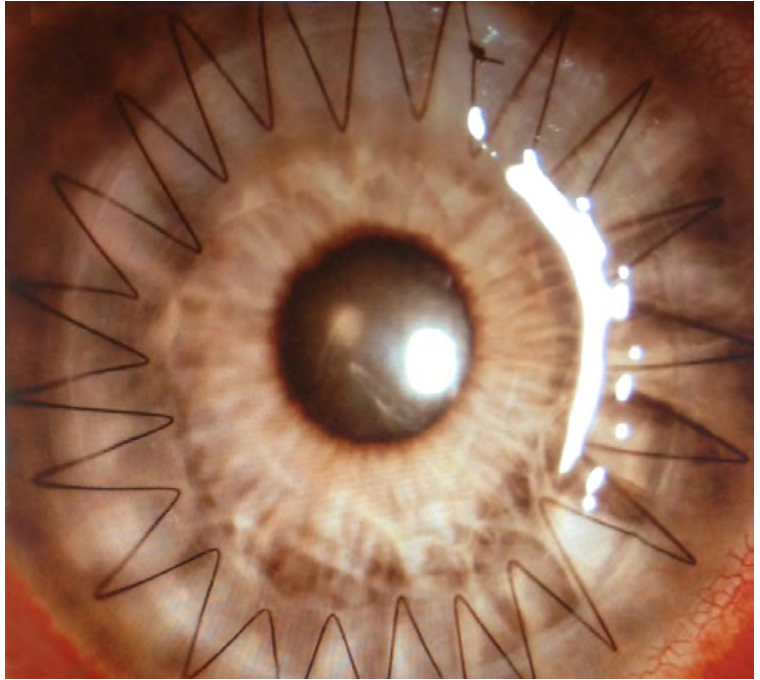
Il numero ridotto di tessuti prelevati non è dovuto alle poche donazioni, perchè non sono certo i siciliani meno generosi dei veneti o i lombardi, ma è la fase organizzativa di procurament e quella di funzione della banca delle cornee regionale che deve essere a mio parere rivista profondamente, e quindi rilanciata.

Abbiamo anche visto che i pochi tessuti provenienti dalla Banca Regionale non sono la diretta causa dei pochi trapianti effettuati, visto che è sempre possibile ricevere tessuti da altre Banche.

Perchè allora si effettuano così pochi trapianti in Sicilia?

Qualcuno sostiene che la chirurgia del trapianto di cornea è quasi sempre differibile e i reparti oculistici della nostra Regione, mediamente sotto organico, devono rispondere prima alle necessità di casi di pronto soccorso o comunque più urgenti, situazione che porta conseguentemente a spostare o il più delle volte a non eseguire questa chirurgia che passa sostanzialmente in "secondo piano".

A questo appunto si potrebbe rispondere che anche nei reparti oculistici di altre grandi



Città italiane le richieste di prestazioni di p.s. o urgenti sono tantissime e che, come vediamo nei telegiornali, anche al centro/nord Italia spesso si lavora sotto organico, ma i trapianti di cornea si effettuano ugualmente numerosi.

A mio parere sono invece troppo pochi i colleghi oculisti che hanno deciso di affrontare questo settore della chirurgia oftalmologica, difficile ma appassionante, e che regala notevoli soddisfazioni a cominciare dalla gratitudine dei pazienti trapiantati.

In ogni caso si deve ridurre il gap con le altre Regioni. Abbiamo necessità di tante donazioni, il Centro Regionale Trapianti e la Banca delle Cornee dell'Ospedale Cervello devono riorganizzare la fase di procurament. La Banca in particolare deve creare un rapporto diretto con i chirurghi per soddisfare determinate esigenze tecniche, come quella di preparare lenticoli per la chirurgia lamellare endoteliale. Giovani e meno giovani oculisti devono tornare ad interessarsi a questa affascinante chirurgia.

## L'Arterite di Horton

di M. Bonghi



**T**ra le patologie rare, che possono coinvolgere, anche pesantissimamente, l'apparato visivo, non si può assolutamente dimenticare l'Arterite di Horton.

Si tratta di una malattia subdola e difficile da diagnosticare perchè presenta sintomi generici e poco riconoscibili.

Le conseguenze sulla capacità visiva rischiano però, se la diagnosi non è precoce, di rivelarsi drammatiche e purtroppo irreversibili.

A.P.R.I. Onlus (Associazione Pro Retinopatici e Ipovedenti – Piemonte) negli ultimi anni ha incontrato più di un paziente affetto da arterite di Horton la cui vista, forse, avrebbe potuto essere salvata. È in questi casi tuttavia difficile dare la colpa sempre ai medici.

L'affezione esordisce solitamente con manifestazioni molto vaghe: cefalea, dolori alle tempie, rigidità del collo. Spesso viene dunque scambiata per una semplice influenza e i primi abbassamenti della vista vengono pertanto in genere sottovalutati.

Ma i sintomi influenzali, nonostante le cure specifiche, non scompaiono, ed anzi si aggravano. Solo a questo punto, dunque, almeno una quindicina di giorni dopo l'esordio, si iniziano esami e ricerche più approfondite. Passano allora ancora giorni o settimane e la decadenza sensoriale tende sempre più ad accentuarsi.

L'arterite di Horton, o arterite temporale, consiste in una infiammazione che colpisce le pareti delle arterie medio-grandi del nostro organismo, specialmente quelle che attraversano il collo e la testa. Le cause sono

ancora in parte poco chiare, ma sembra accertata un'origine reumatologica con fattori predisponenti di tipo genetico. Si tratta insomma di una patologia autoimmune. L'incidenza è di un caso ogni circa 4500 persone, nella maggior parte dei casi donne di età superiore ai 50 anni, ma fortunatamente non tutti coloro che contraggono la malattia hanno poi necessariamente ripercussioni a livello oculare.

In realtà la compromissione visiva è dovuta a fattori di circolazione sanguigna. Le arterie che irrorano l'occhio si inspessiscono ed il flusso ematico inevitabilmente diminuisce.

Si manifestano così fenomeni di diplopia temporanea, restringimenti del campo visivo, a volte anche dolori al bulbo oculare.

Una vera e propria diagnosi definitiva si può comunque avere solo attraverso una biopsia delle pareti arteriose. L'esame evidenzierà lo stato infiammatorio e le caratteristiche infiltrazioni di "cellule giganti", tipiche neoformazioni che non lasciano più adito a dubbi di sorta. A questo punto si dà inizio alla terapia che si avvale di alti dosaggi di farmaci cortisonici.

È evidente come l'arterite di Horton rientri a tutti gli effetti fra le malattie rare che possono danneggiare la vista, si dovrebbe per cui agire affinché ci sia sempre maggiore conoscenza fra medici e operatori sanitari. Risulta pertanto fondamentale incrementare l'organizzazione campagne di sensibilizzazione affinché si possa giungere, per quanto possibile, ad una diagnosi precoce ed efficace.

## Protesi retiniche e plasticità cerebrale. Uno studio su pazienti affetti da Retinite Pigmentosa

di E. Castaldi, M.C. Morrone

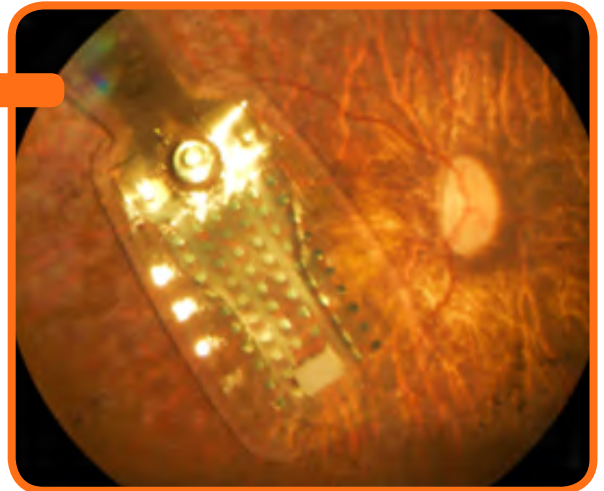


Fig.1 Foto del fondo oculare di un paziente dopo l'impianto della protesi retinica Argus II.

**S** econdo l'Organizzazione Mondiale della Sanità circa 40 milioni di persone al mondo soffrono di cecità, ed altre 245 milioni sono ipovedenti.

Recentemente lo sviluppo di nuove tecnologie in ambito oftalmologico sta aprendo nuove speranze per molti pazienti divenuti ciechi a causa di patologie retiniche.

Alcune terapie sono state valutate in modelli animali ed hanno offerto aspettative incoraggianti per le future applicazioni cliniche. Esistono per esempio terapie geniche, che consistono nella somministrazione intracellulare di corti frammenti di DNA per bloccare un gene disfunzionale, o tecniche optogenetiche, che mirano a rendere fotosensibili cellule che normalmente non lo sono tramite l'inserimento di molecole recettive alla luce. Esistono poi vere e proprie protesi (retiniche o corticali) che mirano a rimpiazzare la parte del sistema visivo colpita dalla malattia stimolando nuovamente il cervello con segnali elettrici.

Le protesi corticali vengono applicate direttamente sulla corteccia, mentre le protesi retiniche si sostituiscono allo strato più esterno della retina (i fotorecettori) consentendo di innescare quella cascata di eventi neurali che porta in ultima analisi alla percezione visiva cosciente.

Le protesi retiniche trovano la loro

applicazione principale in patologie della retina, come la retinite pigmentosa (RP), una malattia ereditaria che porta alla morte dei fotorecettori, causando una progressiva perdita della vista fino alla cecità completa. Tuttavia non è chiaro se il cervello di persone che sono state cieche per anni sia ancora in grado di elaborare segnali visivi.

È noto infatti che dopo un periodo prolungato di deprivazione visiva il cervello umano si "riorganizza" e le aree corticali un tempo dedicate ad elaborare segnali visivi, essendo ormai prive della loro funzione originaria, vengano "riciclate" ed utilizzate per un nuovo scopo per esempio per l'elaborazione di informazioni tattili o uditive. Questa capacità del cervello di riorganizzarsi per meglio adattarsi ad una nuova condizione, detta plasticità, diminuisce con il tempo. I pochi studi esistenti in letteratura su pazienti adulti hanno dimostrato che il recupero della vista è molto limitato o assente. È dunque possibile che il cervello adulto non possieda più l'elasticità necessaria per tornare ad elaborare informazioni visive dopo molti anni di cecità?

Per rispondere a questa domanda abbiamo studiato un gruppo di 7 pazienti affetti da Retinite Pigmentosa che hanno ricevuto l'impianto della protesi retinica Argus II. Il sistema di neurostimolazione Argus II

prevede che il paziente indossi degli occhiali su cui è montata una telecamera che cattura le immagini di fronte al paziente. Queste immagini vengono poi convertite in segnali elettrici e trasmesse tramite un sistema di bobine a comunicazione wireless a degli elettrodi impiantati a contatto con le cellule ancora vive della retina (Fig. 1).

Dopo l'operazione i pazienti devono seguire un programma di riabilitazione intensivo durante il quale imparano ad utilizzare l'impianto e ad interpretare il nuovo segnale visivo artificiale. Grazie all'aiuto di terapisti specializzate nella rieducazione visiva i pazienti vengono allenati a identificare e localizzare grandi forme ben contrastate mostrate su uno schermo, imparando a muovere la testa (e non gli occhi!) come strategia di esplorazione dell'immagine. Inoltre vengono incoraggiati a camminare autonomamente in una stanza seguendo segnali luminosi e ad individuare finestre, porte e ostacoli. I pazienti vengono formati in modo da essere in grado di effettuare gli esercizi a casa in autonomia o con l'aiuto dei familiari e viene loro suggerito di usare l'impianto il più possibile sia nella vita quotidiana che durante gli appositi esercizi. Precedenti esperimenti hanno osservato che dopo l'operazione e l'opportuno allenamento i pazienti hanno migliorato le loro capacità visive arrivando in alcuni casi persino a leggere grandi lettere ben contrastate. Tuttavia questi studi permettevano ai soggetti di esplorare l'immagine per tutto il tempo necessario a fornire una risposta a stimoli ben conosciuti che fanno parte della nostra comune esperienza visiva.

Nel nostro esperimento abbiamo invece voluto testare i limiti della loro percezione visiva presentando le immagini molto velocemente e usando stimoli tipici di laboratorio, modulati solo in contrasto. I partecipanti sono stati valutati per la loro capacità di percepire il movimento presentando loro un'immagine

che si muoveva verso destra o verso sinistra. Il compito dei pazienti consisteva nel riportare la direzione in cui questa forma si era mossa. Inoltre è stata valutata anche la loro capacità di identificare se la stessa forma (non in movimento) fosse stata presentata nel primo o nel secondo di due intervalli demarcati da suoni (Fig. 2A). Dai risultati è emerso che, sebbene i pazienti non riuscissero a muoversi, riuscivano a

percepire correttamente (al 90%) la forma quando utilizzavano la protesi. È importante notare che questo miglioramento è strettamente correlato alla quantità di allenamento effettuato dal paziente. I pazienti che avevano utilizzato la protesi per più tempo erano quelli che fornivano un numero maggiore di risposte corrette (Fig. 2B), suggerendo che il sistema visivo ha bisogno di tempo e di allenamento per riorganizzarsi. Se la protesi veniva spenta i pazienti non erano più in grado di fare il compito sufficientemente bene, dimostrando un ruolo essenziale della protesi nel mediare la loro percezione visiva.

I pazienti sono stati poi sottoposti ad una risonanza magnetica funzionale (fMRI) durante la quale le loro risposte corticali venivano registrate mentre erano esposti a

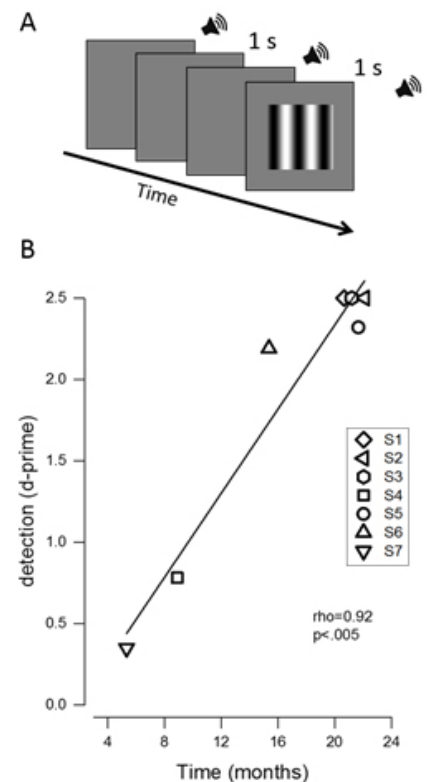


Fig.2 A. Rappresentazione schematica del compito di identificazione della forma. B. Correlazione tra il tempo trascorso dopo l'operazione e il numero di risposte corrette al compito in A.

flash di luce molto intensi alternati a periodi di buio. L'fMRI è una tecnica di neuroimmagine non invasiva che monitora l'attività cerebrale misurando i cambiamenti nel livello di ossigenazione nel sangue tipicamente associati ad un aumento di attività neurale. Grazie a questa metodologia è stato possibile osservare che sebbene prima dell'operazione le aree corticali deputate all'elaborazione di segnali visivi non rispondevano alla presentazione dei forti flash luminosi (Fig. 3A), dopo l'operazione esse sono tornate ad attivarsi (Fig. 3B).

Questo dimostra che nonostante i pazienti esaminati fossero adulti e ciechi da molti anni, le loro aree corticali hanno mantenuto un'importante capacità di riorganizzarsi per tornare a elaborare la nuova informazione visiva artificiale. Abbiamo osservato inoltre che i pazienti che avevano un maggiore aumento di attività corticale dopo l'operazione erano gli stessi che erano riusciti ad individuare con maggiore accuratezza le forme presentate suggerendo un ruolo funzionale delle attivazioni registrate.

Questi risultati evidenziano una preservata potenzialità del nostro cervello di riadattarsi a nuove situazioni di stimolazione che viene mantuta anche in età adulta.

Perché dunque alcuni studi riportati in letteratura non hanno riportato tale miglioramento?

Una differenza importante è che i pazienti testati nel nostro studio hanno avuto un'esperienza visiva completa per molti anni prima di diventare completamente ciechi. Negli studi dove non è stato riportato il miglioramento erano stati valutati pazienti che sono diventati ciechi in età molto precoce, quando il periodo critico per la visione non si era ancora concluso. Il periodo critico è quell'arco di tempo entro il quale il sistema nervoso dell'individuo deve essere sottoposto ad una certa stimolazione ambientale per sviluppare certe competenze. Per raggiungere una percezione visiva

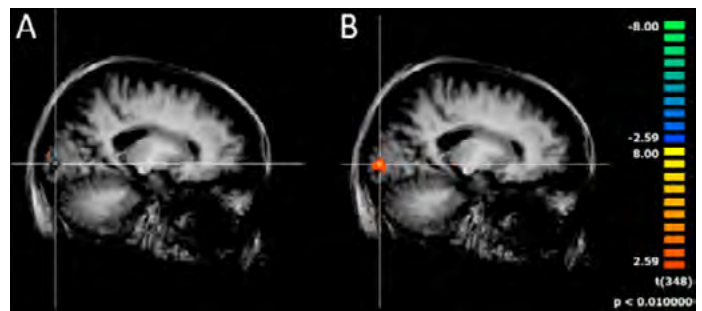


Fig.3 Visione laterale del cervello su cui sono mostrate le attivazioni corticali dei pazienti in risposta a flash di luce prima (A) e dopo (B) l'operazione. Il colore rosso indica le aree dove è stata misurata attivazione ai flash di luce. Dopo l'operazione (B) l'aumento di risposta è evidente nella corteccia visiva primaria e nel nucleo genicolato laterale.

completa e matura è necessario ricevere la stimolazione appropriata durante i primissimi anni di vita. Questo sembra suggerire che sia necessario avere una "memoria visiva" scritta nei nostri neuroni per poter tornare a vedere dopo molti anni di cecità, in altre parole dobbiamo aver avuto esperienza di una percezione visiva completa e stabile per diversi anni per poter recuperare la visione a seguito di prolungata deprivazione. Inoltre il fatto che il nostro cervello necessiti di molto tempo e allenamento per riorganizzarsi potrebbe suggerire che è prima necessario che il cervello smetta di elaborare stimoli provenienti da altre modalità (come il tatto per esempio) per poi recuperare gradualmente il senso primario, cioè la visione. Sebbene siano necessari tempo e allenamento è però importante aver dimostrato che questo processo è reversibile anche in età adulta e che il nostro cervello può imparare a vedere di nuovo.

Questa scoperta apre nuovi scenari per le terapie riabilitative ed incoraggia lo sviluppo di nuove tecnologie o il perfezionamento di quelle già esistenti, perché il nostro cervello sarà in grado di utilizzarle anche in età avanzata.

Questa ricerca è stata finanziata da Fondazione Roma sotto il grant per la ricerca in ambito biomedico, call for proposal 2013, titolo del progetto: "Cortical Plasticity in Retinitis Pigmentosa: an Integrated Study from Animal Models to Humans".

## *Pensare* la comunicazione di R. Gugliotta



**Q**uando si parla di comunicazione in ambito sanitario si affronta un argomento piuttosto complesso, che potrebbe essere visto sotto diverse sfaccettature.

Comunicare è sensibilizzare, comunicare è informare, comunicare è anche condividere. Queste tre accezioni assumono un ruolo fondamentale in seno al binomio salute-malattia, in quanto possono assumere valenze opposte sulla base dei tempi, dei modi e delle stesse parole, e lo hanno ancor di più quando l'argomento è tanto particolare quanto lo è una patologia rara.

Da sempre relegate nell'ombra, e perchè poco conosciute anche dagli addetti ai lavori e perchè coinvolgenti poche persone rispetto alle patologie più note e comuni, le malattie rare per troppo tempo non hanno avuto i giusti spazi, poche persone le conoscevano, pochi specialisti si confrontavano, pochissimi media affrontavano la tematica che avrebbe avuto un'audience piuttosto limitata. Di per sé la definizione "rara" veicola quell'idea che personalmente è una cosa che non ci tocca, quasi come se raro fosse sinonimo di personalmente impossibile e, quindi, trascurabile.

Ritroviamo già in questo primo aspetto il

peso e il senso delle parole: l'importanza di una vita strettamente legata al senso di una parola, a ciò che essa trasmette, al significato che questa veicola. Da qui l'importanza del comunicare per sensibilizzare, come primo passo verso una piena consapevolezza rispetto invece al grado di emergenza insito nella malattia rara, che per quanto sporadica in realtà può insinuarsi nella vita di tutti, basti pensare a quelle patologie che non sono geneticamente trasmesse ma virali rare. La sensibilizzazione dunque si pone quale presa di coscienza rispetto al fatto che è una questione che potrebbe riguardare tutti ed è dunque necessaria una maggiore e trasversale formazione dei medici, anche quelli di medicina generale e i pediatri, che più di tutti si ritrovano a scoprirne i primi sintomi, le prime difficoltà, senza riuscire spesso a darvi un nome o, purtroppo, nemmeno a consigliare una strada da intraprendere. Bambini e familiari rischiano così di rimanere in balia di percorsi doppiamente tortuosi: da un lato la sofferenza, dall'altro la solitudine. Negli anni si è poi assistito ad un cambio di tendenza, un'attenzione quasi esplosa rispetto a tale tematica, un'ipercomunicazione che ha portato soltanto ad



un eccesso di informazioni a cui la maggior parte delle persone non sapevano trovare senso e ordine, sortendo così un effetto opposto, una chiusura netta e quasi il rifiuto da parte dei media di affrontare il discorso.

Ancora una volta riscopriamo il senso delle parole... “rara” diviene allora quasi sinonimo di spaventosa, perchè quando sono troppe le informazioni spaventano, a maggior ragione se ci si confronta con tematiche così complesse e dolorose e non si possiede la capacità di filtrarle ed interpretarle. Bisogna saper divulgare, bisogna “pensare la comunicazione”.

C'è voluto tempo, anni e il costante impegno di quanti quotidianamente si confrontano, come i genitori o anche le associazioni di settore, con le malattie rare prima di arrivare a comprendere la strategia giusta per comunicare nel modo migliore possibile, un modo che non allarmi, che non spaventi, ma che allo stesso tempo riesca a sensibilizzare costantemente, in primis i medici che sono stati effettivamente poco o per niente motivati dagli organismi sanitari (si pensi anche che spesso molte malattie rare sono ancora senza terapia quindi risultano anche poco motivanti a livello professionale), aumentando il grado di empatia rispetto ad un mondo che sembra così lontano.

Così la comunicazione è maturata, e la chiave di tutto è stata soltanto una: la storia. Il racconto di un vissuto è ciò che, più di ogni altra cosa, più di ogni informazione tecnica e statistica epidemiologica, consente di entrare nel mondo dell'altro e nell'ambito delle malattie rare, che proprio per questa rarità sono a molti sconosciute sotto ogni punto di vista, la storia, le parole con cui si esprimono vissuti personali, difficoltà e sofferenze oggettive e soggettive diventano l'unico strumento per entrarvi a contatto. Queste catturano l'attenzione e senza

alcun dubbio sensibilizzano, trasformano in esperienza concreta ciò che non è mai stato pensato.

Ma, per apprezzare appieno il ruolo e la forza della comunicazione, possiamo analizzarla anche in riferimento al potere trasformativo che le parole hanno non solo per chi le ascolta, ma anche e soprattutto per chi le esprime. Ci addentriamo così nell'affascinante campo della funzione clinica della “narrazione”.

Da diversi decenni ormai le narrazioni sono state riconosciute quale strumento clinico trasversale, cioè fortemente rilevante tanto per il paziente quanto per il medico.

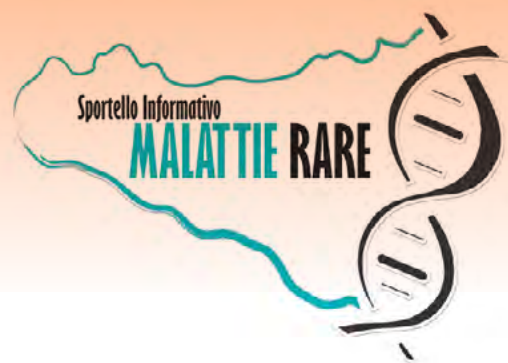
Lo spazio del racconto, dei vissuti, degli stati d'animo, delle paure e delle aspettative diventa per il paziente un contenitore in cui riporre i pezzi del proprio sé frammentato dall'esperienza della malattia prima di ricomporli, elaborati e risignificati.

Questo è il principale senso della Medicina Narrativa, strumento utile tanto per il paziente quanto per il personale medico, che scopre anch'esso uno spazio in cui entrare in relazione con l'altro, in cui conoscere e conoscersi. Quest'ultimo punto ha una valenza inestimabile per l'operatore sanitario che, a partire dalla narrazione, può adesso interpretare e prendere decisioni, anche prettamente cliniche, ma che abbiano un senso e un significato positivo per il proprio assistito, facendo sì ch'esso diventi attore primario del suo percorso di cura e non passivo spettatore di decisioni altrui.

Seppur sommariamente, sono stati toccati diversi aspetti che fanno però luce sul complesso mondo della comunicazione, sull'importanza di “pensarla”, di non trasformarla in sterile passaggio di informazioni, e di usarla, con particolare riferimento alla clinica delle malattie rare, con tutta la delicatezza che l'argomento impone, per e con i pazienti, costruendo insieme significati e scelte.

Questo numero di Ipovisione ha volutamente ospitato diversi contributi su patologie e sindromi rare, spinti dal lavoro che ha visto impegnate, a Febbraio mese a queste dedicato che culmina nel suo ultimo giorno con la Giornata Mondiale delle Malattie Rare, tantissime associazioni di settore, pazienti e familiari, società scientifiche nella sensibilizzazione sul tema della ricerca, chiave che apre la porta della speranza a milioni di persone di tutto il mondo costrette a convivere ogni giorno con una malattia rara.

Si ricorda che presso l'Ospedale Cevello, via Trabucco 180, al VI piano del padiglione A, è stato istituito a cura dell'A.R.I.S. lo Sportello Malattie Rare, per il sostegno e l'accompagnamento di pazienti e famiglie. Lo Sportello sviluppa percorsi di aiuto a carattere multidisciplinare al fine di gestire raccordi inter-istituzionali e non con enti pubblici, privat e no-profit del territorio; di fornire attività di segretariato sociale e interventi di sostegno psicologico.



Tel. 0916802167  
Cell. 3293848033

Mail [malattieraresicilia@gmail.com](mailto:malattieraresicilia@gmail.com)

#### ERRATA CORRIGE

A pag. 13 del n. 50 di "Ipovisione - Scienza, Informazione, Cultura e Mercato" è stata erroneamente inserita una immagine non corrispondente al dispositivo Horus di cui trattava l'articolo. Ce ne scusiamo coi lettori e con gli autori

## 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](mailto:info@otticasacco.it)





A.R.I.S.

Associazione dei Retinopatici  
ed Ipoovedenti  
Siciliani



**IL CENTRO DI IPOVISIONE E RIABILITAZIONE  
A.R.I.S. OFFRE I SEGUENTI SERVIZI:**

- Visite oculistiche
- Visite ortottiche
- Misurazione della pressione oculare
- Campo visivo computerizzato
- Microperimetria
- Esami Elettrofunkzionali: ERG, PEV, EOG, PERG
- Consulenza Genetica per le Malattie Rare dell'Occhio
- Indagine genetico-molecolare
- Riabilitazione visiva
- Consulenza ausili ottici, elettronici, tiflogici
- Sostegno Psicologico
- Assistenza Sociale

# CENTRO DI IPOVISIONE E RIABILITAZIONE

PRESIDIO OSPEDALIERO "V. CERVELLO"

VIA TRABUCCO 180 - PALERMO

PAD. A 2 PIANO

**ALBINISMO**  
**SINDROME DI USHER**  
**DEGENERAZIONE MACULARE**  
**RETINITE PIGMENTOSA**  
**RETINOPATIA DIABETICA**  
**ALTRE MALATTIE DEGLI OCCHI**  
**MIOPIA PATOLOGICA**  
**GLAUCOMA**

**TEL 0916802034/0916802535**

**TEL/FAK 0916886148**

**CENTROIPOVISIONEARIS@GMAIL.COM**

**DA LUNEDÌ AL VENERDÌ**

**DALLE 9.00 ALLE 14.00**

**PRENOTA LA**

**TUA VISITA ONLINE**

**WWW.IPOVISIONE.ORG**

