

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 - Trimestrale - Poste Italiane S.p.a. - Speciazione 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° 57 ANNO 19 - Copia 1 euro. Contiene IP - Negli anni precedenti l'ente ha usufruito di contributi pubblici per l'editoria

▶ **NEXT GENERATION SEQUENCING**

▶ **MODELLO PNEI**

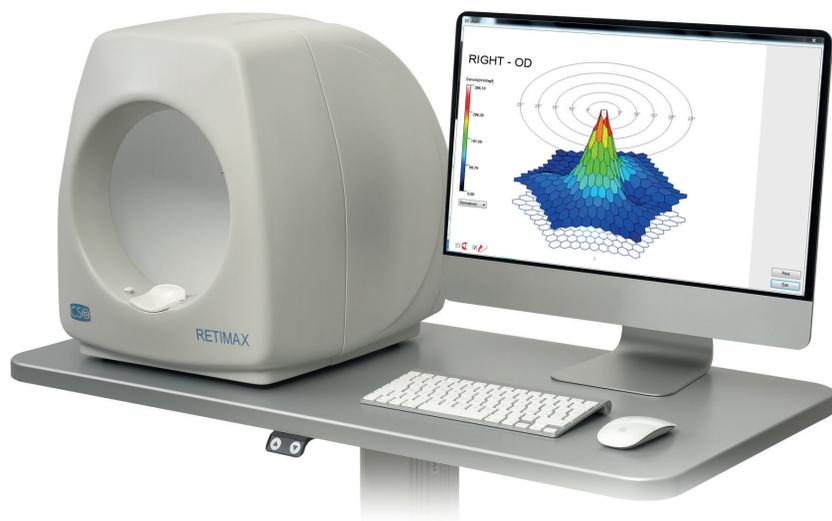
▶ **LEGGE 138/2001**

▶ **CONVEGNO NAZIONALE MALATTIE RARE 2019**



YOUR PROFESSIONAL PARTNER SINCE 1967

RETIMAX ELETTROFISIOLOGIA OCULARE



MULTIFOCAL ERG, PERG, VEP, in tempo reale (brevettato). È il più diffuso e consolidato dispositivo per la diagnosi delle patologie retiniche eredo-degenerative e per la diagnosi precoce del Glaucoma.

Il dispositivo **VISION TRAINER** mira ad ottimizzare e normalizzare la performance visiva dei pazienti affetti da patologie oculari e neurooftalmologiche.

MODULO DI INTEGRAZIONE CON ESAME ERG

L'immagine del fondo retinico fornita da **COBRA+** può essere combinata con l'esame ERG multifocale eseguito con il dispositivo RETIMAX. Questo modulo aggiuntivo fornisce una precisa indicazione della funzionalità di ogni area retinica analizzata, si rileva estremamente utile per la diagnosi ed il follow-up delle Degenerazioni Maculari e nelle patologie retiniche Eredo-degenerative.

COBRA+ FUNDUS CAMERA | NON MIDRIATICA



VIA DEGLI STAGNACCI 12/E
50018 - SCANDICCI - FI - ITALY
TEL +39 055 72219 | FAX +39 055 721557
EMAIL. CSO@CSOITALIA.IT




WWW.CSOITALIA.IT





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° 29823 del 05/07/17

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: V. Agrigento, M. Bongi, E. D'Alcamo, S. Giordanella, C. Limoli, G. P. Limoli, B. Kopczak, M. L. Mostacciuolo, G. Napolitano, M. Nebbioso, F. Rappa, B. Sammartino, S. Z. Scalinci, E. M. Vingolo

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

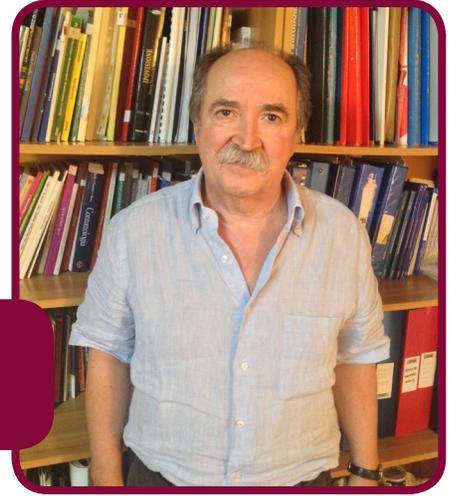
Sommario

- 2** Da Palermo un nuovo impulso alla ricerca scientifica
- 5** Anatomia clinica dei fotorecettori: dall'organogenesi alla senescenza
- 7** La genetica della retinite pigmentosa
- 9** Diagnosi molecolare delle distrofie retiniche ereditarie: Next Generation Sequencing
- 12** Incremento funzionale nella RP dopo innesto sovracoroideale di cellule mesenchimali autologhe: aspetti prognostici
- 15** Accertamento del residuo perimetrico binoculare
- 18** Legge 138/2001: la controversa applicazione
- 20** La disabilità visiva in chiave PNEI
Dal vissuto psichico al correlato neurofisiologico

Editoriale a cura di Rocco Di Lorenzo

Presidente ARIS e FIRI

Da Palermo un nuovo impulso alla ricerca scientifica



Poco più di un anno fa nasceva ufficialmente la Federazione Italiana Retina e Ipovisione, con l'impegno di 5 associazioni che, in diverse regioni dell'Italia, da anni operano nel campo della disabilità visiva cercando di uniformare attività e servizi offerti alla popolazione, nel pieno rispetto delle peculiarità di ciascun territorio e di ciascuna realtà associativa.

Il 23 Novembre dell'anno appena conclusosi, il primo impegno nazionale della FIRI - in occasione del quale ne sono stati eletti all'unanimità Presidente e Vicepresidente del Comitato Scientifico, rispettivamente il prof. S.Z. Scalinci e il prof. A. Pioppo - un convegno nato con l'obiettivo di rilanciare la ricerca scientifica a favore di una delle patologie visive rare, eredo-degenerative, a più alta incidenza nella popolazione, la Retinite Pigmentosa (RP).

Così, presso l'aula magna dell'Ospedale "V. Cervello" di Palermo, si è tenuto un incontro nazionale "Studi, ricerche e terapie innovative per sconfiggere

la retinite pigmentosa", che ha messo a confronto la ricerca pubblica degli Ospedali e delle Università, la ricerca privata e quella promossa dagli enti no profit, e che ha potuto mettere in luce l'importanza di un progetto multiregionale (approvato dal Ministero della Salute) che porta lo stesso titolo e che coinvolge l'A.O. Universitaria "Careggi" per la Regione Toscana (quale capofila), l'Ospedale "San Raffaele" di Milano per la Regione Lombardia, le Unità di Ematologia e Oculistica dell'A.OOR "Villa Sofia-Cervello", l'Associazione Retinopatici e Ipoovedenti Siciliani e l'A.O. Universitaria di Catania per la Regione Sicilia.

Grazie alla presenza dei più illustri scienziati medici, biologi e genetisti nel campo delle RP impegnati nel progetto di cui sopra, come i dott. ri A. Sodi, A. Maggio e la dott.ssa C. Gagliano, ai ricercatori della FIRI, tra cui i prof. ri E. M. Vingolo, S. Z. Scalinci, P. G. Limoli, M. L. Mostacciuolo, si è potuto ampiamente discutere delle tematiche di diagnostica genetico-molecolare

e delle speranze future nel campo della terapia genetica e cellulare per la guarigione dalla malattia. La presenza dei ricercatori dello IEMEST (Istituto Euro Mediterraneo Scienza e Tecnologia) ha infine permesso di riflettere sulle modalità di ricerca di nuovi fondi e sperimentazione di nuove tecnologie.

Siamo stati lieti di ospitare in Sicilia un così importante momento di confronto, di formazione, di volontà di divulgazione di traguardi scientifici raggiunti e in itinere, di rinnovata intesa proiettata a creare una rete sempre più vasta che punti alla ricerca scientifica di base, clinica, genetica e tecnologica, unica grande speranza in presenza di malattie croniche e degenerative.

Un incontro corposo e ben strutturato, affrontato in un'ottica di integrazione multidisciplinare: dall'anatomia clinica dei fotorecettori ai nuovi approcci per le protesi retiniche, senza tralasciare il ruolo di psicologi, assistenti sociali e associazioni di settore nel sostegno e nella presa in carico globale del paziente.

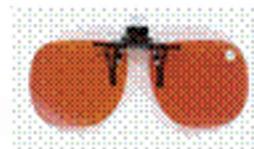
Un incontro che ha ospitato oltre 300 partecipanti, tra medici, infermieri, psicologi, assistenti sociali, studenti, ma anche e soprattutto pazienti, primari interlocutori e destinatari di qualunque tipo di intervento, e che ha funto da aprifila, verrà difatti in questo nuovo anno replicato in altre Regioni.

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



CONVEGNO NAZIONALE Malattie Rare 2019

MARTEDI' 26 FEBBRAIO ORE 8.00 -14.00
AULA M. VIGNOLA A.O.O.R. VILLA SOFIA - CERVELLO
VIA TRABUCCO 180, - PALERMO

**INTEGRIAMO L'ASSISTENZA SANITARIA CON
L'ASSISTENZA SOCIALE PER LE PERSONE CON MALATTIA RARA**

ORE 8.00: REGISTRAZIONE DEI PARTECIPANTI

ORE 8.30: APERTURA DEI LAVORI

ROCCO DI LORENZO: Presidente A.R.I.S.
Coordinamento Regionale Malattie Rare
MARIA CALDERONE: Presidente I.R.I.S. - M.E.M.
CLAUDIO ALES: Presidente PTEN ITALIA

Ore 09.00: SALUTI DELLE AUTORITÀ

I SESSIONE "L'Assistenza: il ruolo delle Associazioni"
Moderatori > Maria Piccione - Rocco Di Lorenzo - Claudio Ales

**Ore 09.30: Tavola rotonda delle Associazioni di persone con Malattia Rara,
presentazione e best practice associativa - Dibattito fra i partecipanti e con il pubblico
Premiazione Poster**

ARIS(Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani) Referente: Alessandra Iacò
AST (Associazione Sclerosi Tuberosa - Onlus) Referente: Rinzivillo Grazia Coordinatrice regionale
AISMAC (Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari) Referenti: Silvia Cascio, Rosa Foto, Francesca Paola Pulvirenti
AIDEL22 Referenti: Elena Barbagallo, Alfredo Carratello
Associazione Nazionale Sindrome X FRAGILE Referenti: Sara Lanza, Giuseppe Calderone
AIG (Associazione Italiana Glicogenosi) Referente: Roberto Di Pietro
IRIS (Associazione Siciliana M.E.M. Rare) Referente: Maria Calderone
PTEN Italia (Associazione Italiana per la Lotta alle PHTS) Referente: Claudio Ales
CIDP Italia (Malattie Neuromuscolari) Referente: Nancy Di Salvo
ATES Referente: Filippo Martino
Associazione per la Ricerca Piera Cutino Onlus Referente: Sergio Mangano
A AEE (Associazione Angioedema Ereditario) Referente: Massimo Cali

II SESSIONE "Centri di Riferimento ed Assistenza Sanitaria"
Moderatori > Aurelio Maggio - Antonio Pinto - Maurizio Averna

A.O.U. Policlinico "Paolo Giaccone" - Davide Noto / Irene Simonetta
ARNAS Civico - Salvatore Corrao / Ospedale dei Bambini - Francesca Cardella / Cinzia Castana
ISMETT - Silvia Riva / Jean De Ville De Goyet
A OOR Villa Sofia - Cervello - Antonino Pioppo / Emma Aragona

ORE 12.15: COFFEE BREAK

III SESSIONE "Territorio ed Assistenza Medico-Psico-Sociale"
Moderatori > Salvatore Siciliano - Gabriella Filippazzo - Maria Calderone

Ore 12.30: Tavola rotonda - Dibattito fra i partecipanti e con il pubblico

Medici di Medicina Generale: Francesco Magliozzo
Pediatri di Libera Scelta: Antonina Lo Cascio
Medici dell'INPS: Antonino Bonifacio
ASP6: Gioacchino Oddo
Servizio Psicologia Pediatrica: Giovanna Perricone
Servizio Sociale Aziendale A OOR Villa Sofia - Cervello: Graziella Sabatino

Ore 14.00: CHIUSURA DEI LAVORI



Show your rare
Show you care



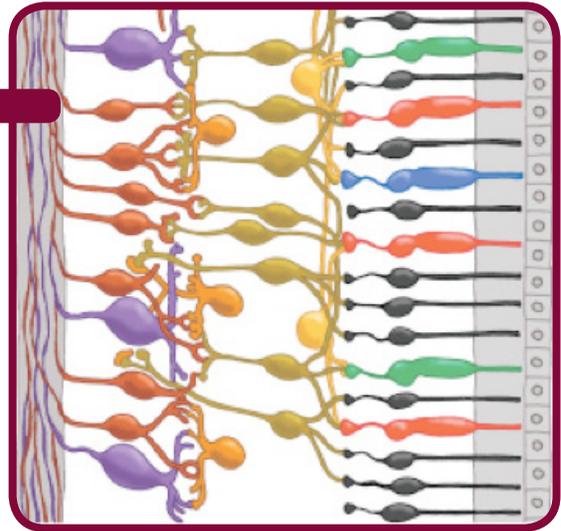
Segreteria Scientifica: Prof.ssa Maria Piccione - Dott.ssa Alessandra Iacò



Anatomia clinica dei fotorecettori: dall'organogenesi alla senescenza

di **Francesca Rappa**

docente di Anatomia Umana, Dip. BIONEC Unipa



La retina costituisce la tonaca nervosa del bulbo oculare ed è la membrana più interna.

Diverse sono le cellule che formano la retina, tra questi predominano le cellule nervose; altre tipologie di cellule includono la glia, come la microglia e le cellule astrocitarie, e le cellule endoteliali.

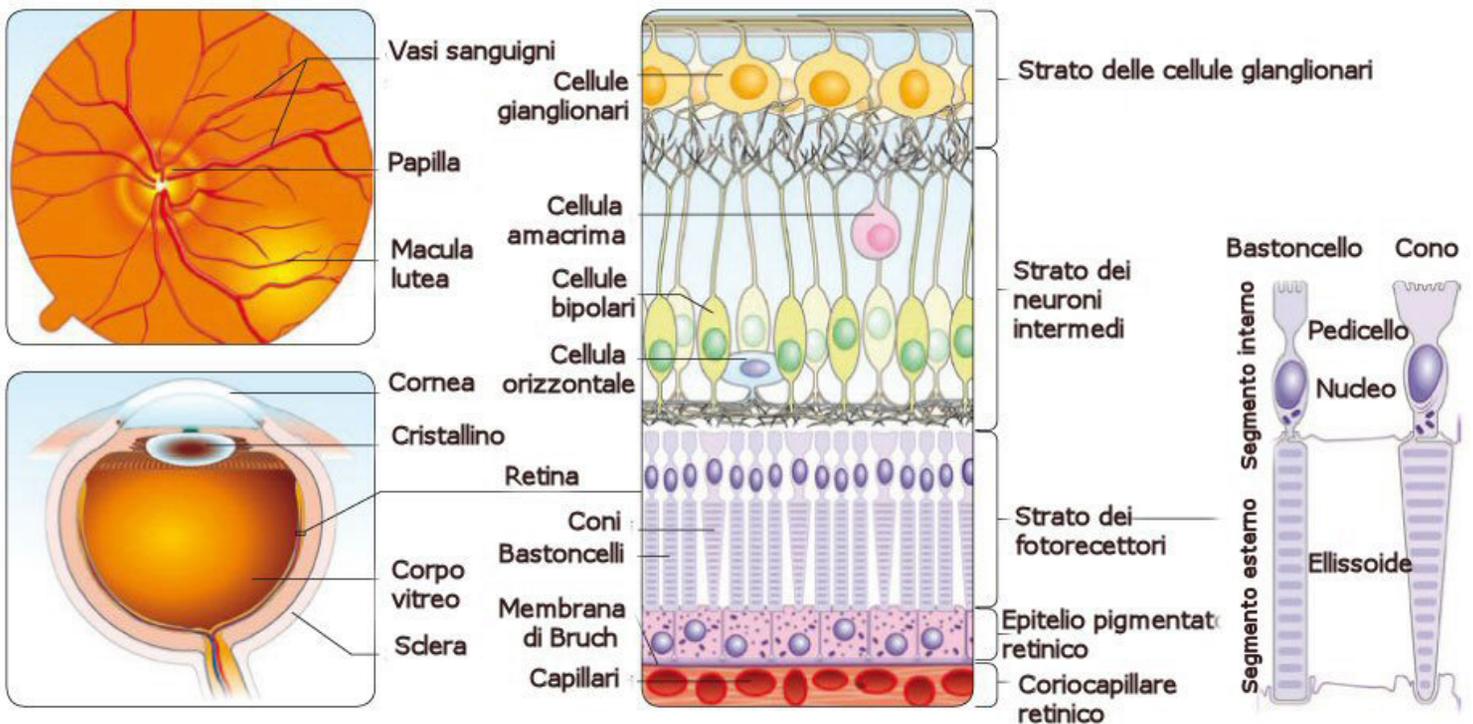
La retina istologicamente è organizzata in dieci strati e appare costituita da due foglietti sovrapposti, uno esterno, formato dall'epitelio pigmentato e uno più interno che costituisce la vera parte nervosa. L'epitelio pigmentato della retina, è composto da cellule approssimativamente cuboidali che formano un singolo strato continuo. Il citoplasma di queste cellule è molto ricco di granuli di melanina, soprattutto nella loro porzione apicale. L'epitelio pigmentato ha delle proprietà antiossidanti e produce dei fattori di crescita per l'epitelio stesso e neurotrofici per il processo differenziativo dei fotorecettori, per il loro ricambio e per il mantenimento dell'integrità strutturale dell'intera retina.

La parte nervosa della retina è costituita da cellule nervose disposte in strati.

I fotorecettori, divisi in bastoncelli e coni sono neuroni responsabili della formazione dell'immagine. I coni, localizzati nella fovea (area della retina con massima

acuità visiva) sono deputati alla percezione e al riconoscimento dei colori (funzione fotopica) e alla messa a fuoco. Mentre i bastoncelli, presenti in tutta la restante retina nervosa, funzionano a livelli di luce bassa, nella visione notturna (funzione scotopica). La struttura dei fotorecettori prevede la presenza di una porzione esterna (articolo esterno), una parte più interna (articolo interno), un corpo cellulare contenente il nucleo e da una terminazione sinaptica, che prende contatto con altre cellule nervose, le cellule bipolari e orizzontali. Nell'articolo esterno sono presenti i pigmenti retinici, sostanze proteiche fotosensibili aventi capacità di assorbimento specifiche per determinate lunghezze d'onda dello spettro luminoso. I pigmenti retinici sono i responsabili, per effetto della luce, di una reazione chimica che comporta l'innesco di un impulso nervoso.

Altri neuroni retinici sono le cellule bipolari che fanno sinapsi con i fotorecettori e con altri neuroni ancora, le cellule gangliari. Sono stati individuati nove tipi di cellule bipolari, otto che fanno sinapsi solo con i coni e uno che fa sinapsi con i bastoncelli. Le cellule gangliari (circa 15 tipi diversi) dopo avere fatto sinapsi con le cellule bipolari, formano, con i loro assoni, lo strato



delle fibre nervose sulla faccia interna della retina, decorrendo parallelamente alla retina e formando, a livello della papilla, il nervo ottico.

Nella retina troviamo anche le cellule amacrine, orizzontali e interplexiformi che costituiscono degli interneuroni modulatori e regolatori dell'impulso nervoso.

Lo sviluppo embriologico dell'occhio avviene precocemente, già alla quarta settimana di gestazione, con la formazione delle vescicole ottiche dal tubo neurale che dà origine agli organi del sistema nervoso. Le vescicole ottiche crescono invaginandosi nella loro metà anteriore, e formano il calice ottico che sarà costituito da due foglietti interno ed esterno, separati da uno spazio intraretinico che scompare gradualmente. Dal foglietto interno prenderà origine la parte nervosa della retina, mentre dal foglietto esterno prenderà origine l'epitelio pigmentato.

La retina, come altre neoformazioni nervose, è soggetta a cambiamenti degenerativi legati all'età.

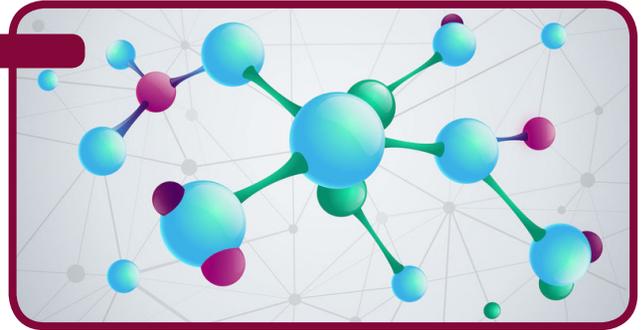
Diversi studi scientifici hanno dimostrato, infatti, che essa, nella fisiologica senescenza, presenta uno spessore ridotto e una riduzione del numero dei fotorecettori, soprattutto dei bastoncelli pari al 54%, tra la quarta e la nona decade di vita. Inoltre sono stati osservati modificazioni ancora più prominenti a livello dell'epitelio pigmentato, con accumulo intra ed extracellulare di materiale di degradazione che non viene eliminato e che compromette lo scambio di gas, sostanze nutritive e metaboliti tra il sangue e le cellule della retina. Nella retina "anziana" anche la funzione della microglia, una tipologia di cellule gliali importantissima nel mantenere adeguato il microambiente cellulare della retina, è notevolmente ridotta.

Ciò comporta un dannoso accumulo di composti potenzialmente tossici, caratteristica tipica delle malattie neurodegenerative correlate all'età.

La genetica della retinite pigmentosa

di **Maria Luisa Mostacciuolo**

Laboratorio Mendel, Genetica Medica - Modena



La Retinite Pigmentosa (RP) rappresenta la forma più comune di distrofia retinica ereditaria con una prevalenza nella popolazione europea di circa 1 su 4.000 individui.

I sintomi che insorgono mediamente in età adolescenziale, includono la cecità notturna, lo sviluppo di visione a tunnel e la diminuzione progressiva della visione centrale.

Generalmente la RP non è sindromica (non sono coinvolti altri organi o tessuti), tuttavia sono note anche forme sindromiche (con coinvolgimento di altri sistemi neurosensoriali) come la sindrome di Usher, associata a sordità o sistemica (che interessano tessuti multipli).

Seppure la diagnosi è prettamente clinica, l'American Academy of Ophthalmology (AAO) raccomanda nel iter diagnostico del paziente con degenerazione retinica ereditaria che, oltre ai dati clinici, debbano essere presenti informazioni relative alla anamnesi genetica (vedi albero genealogico della famiglia) ed i risultati ottenuti dal test genetico molecolare (analisi DNA).

È infatti possibile nei casi in cui vengono riferiti altri casi di RP in famiglia, stabilire la modalità di trasmissione della patologia e definire i rischi di ricorrenza. Le più comuni forme ereditarie sono: autosomica dominante (AD) condizione di eterozigote manifesta, autosomica recessiva (AR) condizione di omozigote negli affetti o più raramente associata al cromosoma X (10% dei casi).

La malattia tuttavia può essere a penetranza incompleta nelle forme a trasmissione AD in quanto può non manifestarsi in un soggetto con la mutazione seppure questo possa trasmetterla alla discendenza con un rischio del 50%. Altro fattore che va considerato riguarda l'espressività variabile della RP, dato che soggetti anche con la stessa mutazione possono avere un diverso grado di manifestazione, supportando così l'importanza di altri fattori non genetici come quelli ambientali. Sulla base della letteratura scientifica più recente vengono anche segnalati casi in cui è presente una trasmissione digenica della patologia, con coinvolgimento di mutazioni (in eterozigosi) che interessano due diversi geni.

Ad oggi sono noti circa 100 geni che causano Retinite Pigmentosa sia nella forma classica che nella forma giovanile (come la malattia di Leber-LCA) e molti di questi geni sono risultati essere causativi anche di altre distrofie retiniche ereditarie (CRD, CSNB, ESCS, MD). Tali geni sono preferenzialmente raggruppati sulla base della modalità di trasmissione e della frequenza di mutazione con cui si presentano, tuttavia bisogna considerare che non sempre è possibile individuare una chiara ereditarietà all'interno della famiglia del soggetto affetto. Si stima infatti che per il 40 % circa dei soggetti con RP non viene riportata familiarità, pertanto considerando l'ampia eterogeneità genetica (eterogeneità di locus ed eterogeneità

allelica) che caratterizza la RP, è utile considerare tutti i geni finora noti come possibili candidati ed indagarli al fine di individuare la mutazione o le mutazioni causative.

Dal punto di vista operativo il test genetico o test sul DNA può essere eseguito a partire da un campione di saliva o di sangue periferico.

Dopo l'estrazione del DNA si procede con il sequenziamento di tutti i geni noti e associati alla patologia in un'unica analisi, mediante la metodica della Next Generation Sequencing (NGS).

A conclusione dell'indagine al paziente, mediante un report genetico potranno essere elencate le varianti genetiche (mutazioni) che sono state individuate e che appaiono correlate alla forma di retinite pigmentosa presente. Ogni dato così ottenuto dovrà tuttavia essere soggetto ad una adeguata interpretazione da parte di personale specialistico (bioinformatico e genetista molecolare).

L'identificazione di mutazione in uno o più geni coinvolti, mediante analisi sul DNA, permette sia la conferma della diagnosi clinica nei soggetti affetti da RP, che la possibilità di stabilire in anticipo nei soggetti a rischio di sviluppare la malattia, la loro condizione genetica. È da segnalare che il test genetico deve essere sempre accompagnato da consulenza genetica pre-test e post-test, impartita da genetisti medici e finalizzata alla comprensione dell'indagine in essere. Il consenso informato al test, come prassi è obbligatorio.

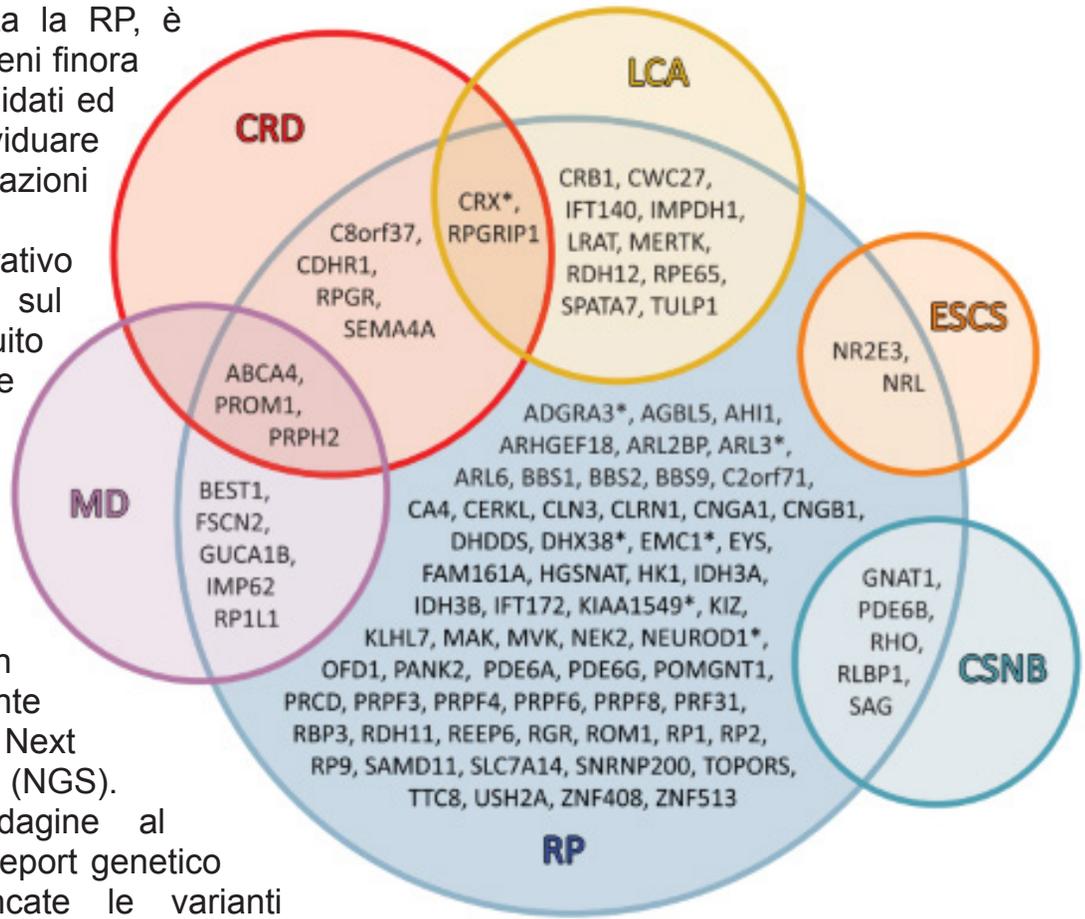


Fig.1 Geni candidati per «non-syndromic RP» da Verbakel et al. 2018

- RP:** Retinitis Pigmentosa
- CRD:** cone-rod dystrophy
- CSNB:** congenital stationary night blindness
- ESCS:** enhanced S-cone syndrome
- LCA:** Leber congenital amaurosis
- MD:** macular dystrophy

In conclusione:

- 1) per interpretare un dato genetico correttamente occorre conoscere in modo approfondito la malattia che si sta analizzando, la natura della mutazione e le caratteristiche del test che viene utilizzato
- 2) l'indagine deve coinvolgere più figure professionali (Oculista, Bioinformatico, Genetista molecolare, Genetista medico, Psicologo)
- 3) al paziente con Distrofia Retinica Ereditaria può essere prospettato un intervento medico mirato se a conoscenza della mutazione causativa della sua patologia.

Diagnosi molecolare delle distrofie retiniche ereditarie: Next Generation Sequencing di Elena D'Alcama¹ e Veronica Agrigento²

¹ Dirigente biologa UOC Malattie Rare Ematologiche AOOR "Villa Sofia-Cervello" e responsabile Laboratorio Genetica Molecolare delle Malattie Retiniche - Palermo

² Biologa UOC Malattie Rare Ematologiche AOOR "Villa Sofia-Cervello" - Palermo



Il 23 Novembre 2018, presso l'Azienda Ospedale Cervello di Palermo, si è svolto il Convegno "Studi, ricerche e terapie innovative per sconfiggere la retinite pigmentosa". L'incontro, promosso dalla Federazione Italiana Retina e Ipovisione, in collaborazione con l'Associazione Retinopatici e Ipoovedenti Siciliani, ha avuto lo scopo di fare il punto sullo stato dell'arte della ricerca che si prefigge come traguardo finale quello di curare la malattia e/o quantomeno di migliorare significativamente la sintomatologia.

Inoltre, grazie alla presenza dei più illustri scienziati medici e biologi nel campo delle Retiniti Pigmentose che all'interno di una collaborazione tra le Regioni Sicilia e Toscana hanno partecipato alla stesura di un progetto di Rete dal titolo "PATIENTS PHENOTYPING AND GENOTYPING AND INNOVATIVE TREATMENTS FOR RETINITIS PIGMENTOSA", si è ampiamente discusso delle tematiche di diagnostica genetico-molecolare e delle speranze future nel campo della terapia

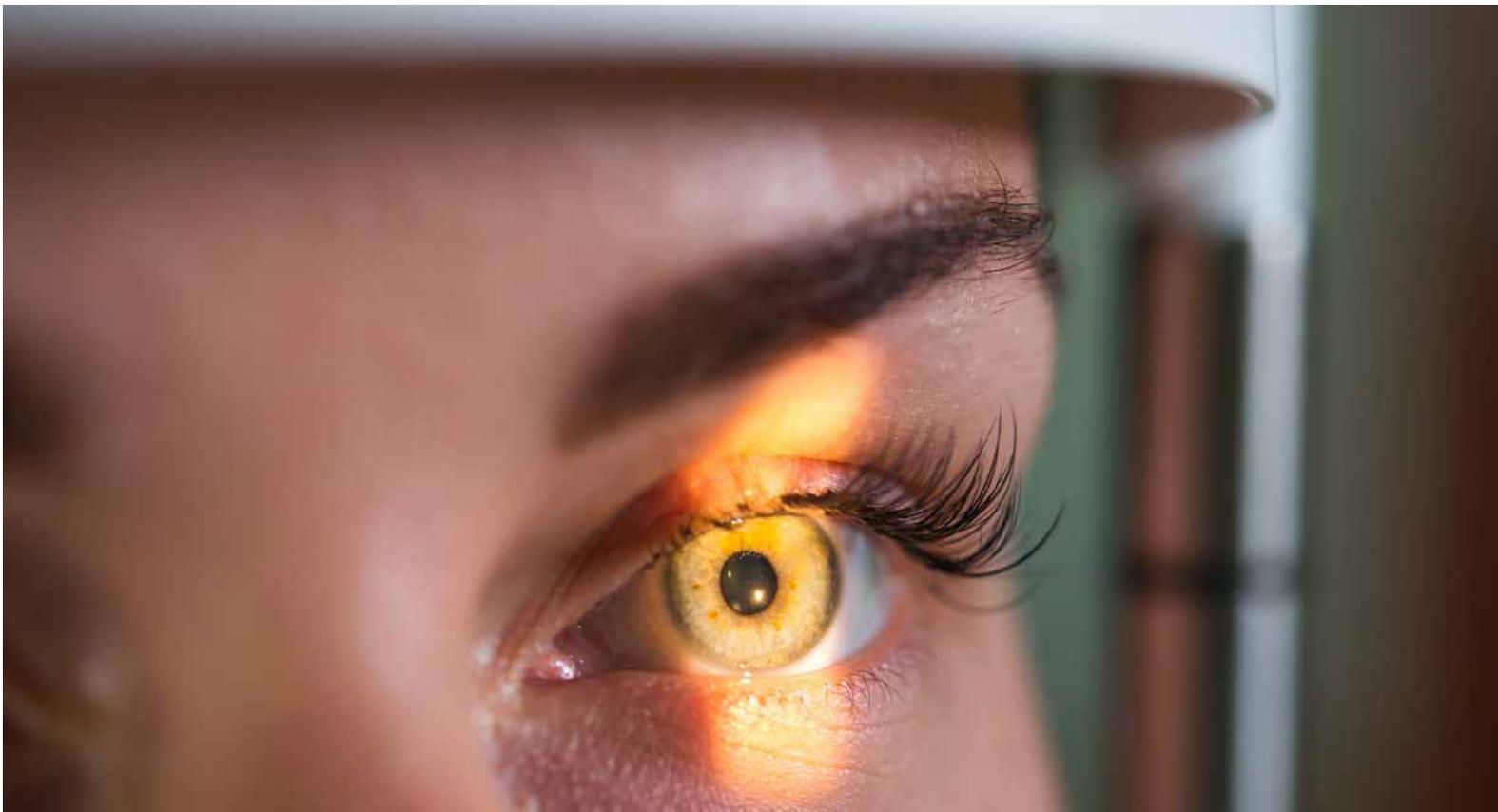
genetica e cellulare per la guarigione dalla malattia.

Rispetto la diagnostica molecolare, cioè l'individuazione delle alterazioni genetiche responsabili della malattia, è stata più volte sottolineata l'importanza di tale approccio per la gestione di questo tipo di patologie. La diagnosi clinica infatti, soprattutto quando è dubbia, se supportata dalla diagnosi molecolare, consente di confermare con più sicurezza il sospetto clinico e consente anche di valutare attraverso l'analisi di segregazione familiare il rischio di trasmettere la malattia ai figli. Inoltre, è ovvio che soltanto la conoscenza delle mutazioni genetiche responsabili della particolare forma di distrofia retinica nel singolo paziente, può consentire l'accesso a protocolli di terapia genetica mirata.

Fino a poco tempo fa le procedure di diagnostica molecolare si avvalevano soprattutto del sequenziamento genico con il metodo "Sanger". Questo tipo di approccio diagnostico era lungo, costoso e, soprattutto, era utilizzabile soltanto per

l'analisi del/dei geni associati alla malattia che il clinico pensava potessero essere responsabili della sintomatologia clinica e per i geni con un numero di esoni limitato.

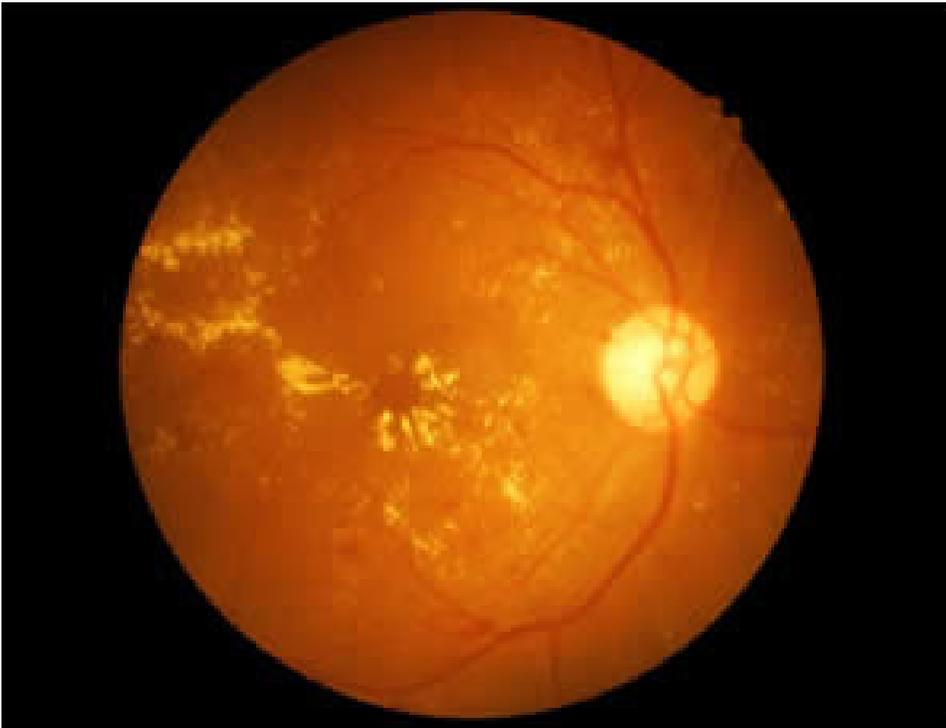
l'approccio alla diagnosi molecolare e ha prodotto cambiamenti significativi sia nel campo della ricerca che della medicina traslazionale.



Inoltre, in una grande percentuale di casi, soprattutto in quelli dubbi e nelle malattie multi geniche, non portava a risultati, risultando invece vantaggiosa nel caso di malattie associate a mutazioni in un singolo gene.

Negli ultimi anni numerosi progressi sono stati compiuti utilizzando metodiche di nuova generazione e, in particolare dal 2005, si è sviluppata la tecnologia NGS (Next Generation Sequencing), metodo innovativo di sequenziamento massivo in parallelo che permette di ottenere simultaneamente sequenze di milioni, se non addirittura miliardi, di frammenti di DNA con costi contenuti e in breve tempo. Questa metodica ha rivoluzionato

Le piattaforme NGS, specifiche per ogni differente tipo di patologia genetica ereditaria, permettono di esaminare contemporaneamente la sequenza completa di molti geni, identificando in breve tempo le alterazioni del DNA responsabili di quella specifica malattia. Costituisce pertanto la metodica di elezione per lo studio di patologie ereditarie geneticamente eterogenee, come le distrofie retiniche ereditarie e in particolare la Retinite Pigmentosa. Oggi, inoltre, la tecnologia NGS oltre ad essere utilizzata per lo studio di una specifica malattia genetica attraverso l'utilizzo di pannelli genici dedicati, può essere estesa anche allo studio dell'intero trascrittoma e quindi



retiniche ereditarie e, attraverso l'analisi di segregazione familiare, è stato possibile chiarire la natura di molte alterazioni di sequenza che risultavano sconosciute, mai descritte in letteratura o di significato patologico incerto o ancora mutazioni insorte "de novo". Sono stati infine illustrati i punti salienti del progetto di rete, presentato al Ministero della Salute dalla Regione Sicilia, con capofila la Regione

analizzare l'intera sequenza codificante del DNA (Exome Generation Sequencing) e addirittura l'intero genoma umano (Whole Generation Sequencing).

Questi due ultimi approcci possono consentire di identificare, oltre alle alterazioni nei geni specifici responsabili delle principali manifestazioni cliniche, anche varianti nucleotidiche all'interno di geni chiamati modificatori, la cui azione è in grado di influenzare il fenotipo clinico del singolo paziente, e inoltre di identificare nuovi geni e mutazioni genetiche, mai descritte in letteratura oppure mai riscontrate nei pazienti affetti da patologie oculari.

In occasione del convegno di cui sopra, sono stati presentati i risultati ottenuti dallo studio di 30 pazienti, affetti e non, da diverse forme di distrofie retiniche. È stata evidenziata l'importanza dello studio genetico in tali pazienti e si è parlato dal punto di vista tecnico della metodica NGS e della difficoltà di interpretazione dei dati attraverso l'analisi bioinformatica. Lo studio ha permesso di porre diagnosi genetica in circa il 65% dei pazienti affetti da distrofie

Toscana. Il progetto è stato egregiamente elaborato grazie alla collaborazione di diversi gruppi di ricerca diretti da:

- Prof. Aurelio Maggio, direttore dell'UOC Ematologie Rare del sangue e degli organi ematopoietici – AOR-Villa Sofia Cervello – Regione Sicilia
 - Prof. Stanislao Rizzo, coordinatore del programma di rete e direttore del dipartimento di oculistica – AOU-Careggi – Regione Toscana
 - Prof. Tiziano Tuccinardi – dipartimento di farmacia – Università di Pisa
 - Prof. Francesco Bandello, direttore della Clinica Oculistica – Università Vita-Salute San Raffaele – Regione Lombardia
- Per la sua realizzazione è stato ottenuto un cospicuo finanziamento che verrà utilizzato in un arco temporale di tre anni e che vedrà coinvolti eccellenti ricercatori clinici e universitari con l'obiettivo comune di sviluppare procedure altamente innovative e acquisire nuove conoscenze utili a migliorare la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e la riabilitazione nelle retiniti pigmentose.

Incremento funzionale nella RP dopo innesto sovracoroideale di cellule mesenchimali autologhe: aspetti prognostici

di **Paolo Giuseppe Limoli¹, Enzo Maria Vingolo², Sergio Zaccaria Scalinci³, Celeste Limoli¹, Marcella Nebbioso⁴**

¹ Centro Studi di Ipovisione - Milano

² UOC Ospedale "A. Fiorini" - Terracina, "La Sapienza" - Roma

³ Clinica Oculistica Universitaria "S. Orsola Malpighi" - Bologna

⁴ Dipartimento Organi di Senso Università "La Sapienza" - Roma



La retinite pigmentosa (RP) è un disturbo genetico caratterizzato da cecità notturna, declino ed estinzione dell'elettroretinogramma (ERGs) e contrazione del campo visivo (1-5), per apoptosi cellulare, con progressione costante verso l'atrofia retinica.

Tali cambiamenti strutturali nell'ambito dei singoli strati retinici sono ben osservabili usando sdOCT.

La RP principalmente colpisce i bastoncelli che hanno la loro massima densità ad una eccentricità di 18° rispetto alla fovea. Successivamente abbiamo perdita secondaria dei coni, che normalmente hanno la loro massima densità al centro della fovea.

La morte dei bastoncelli avviene per alterazione genetica multifattoriale. Esistono almeno 80 siti genetici diversi la cui alterazione porta a un danno cruciale di tali cellule.

I coni nella RP invece non hanno difetti genetici, ma tuttavia successivamente alla morte dei bastoncelli iniziano a degradarsi fino a compromettere in modo irrimediabile la funzione visiva.

La morte dei coni sembra attribuibile alla mancata produzione da parte dei bastoncelli, geneticamente compromessi, di Rod Cone

viability Factor (RdCVF), citochina capace di ritardare in modo significativo la morte del cono nel modello murino di RP RD1.

Ma sono presenti anche altri co-fattori come l'iperossidazione della retina, il ridotto flusso ematico (14), lo stato di micro-infiammazione cronica e l'apoptosi cellulare così innescata. L'assottigliamento della retina che ne deriva a causa della perdita di cellule, è associato ad una riduzione del visus.

La RP non ha terapie allo stato attuale.

La terapia genetica se disponibile potrebbe essere applicabile a retine senza una compromissione massiva della propria citologia e con difetti monogenetici, come nella amaurosi congenita di Leber nelle prime fasi della malattia.

La riabilitazione visiva migliora la visione attraverso filtri fotoselettivi, luci e sistemi a piccolo ingrandimento (19-20). Tuttavia la progressione della perdita fotorecettoriale contribuisce a ridurre le performance ottenute con la riabilitazione visiva provocando in genere frustrazione e depressione.

Molti studi recenti evidenziano che i fattori di crescita (GF), direttamente o in modalità cellulare mediata da cellule, sono

responsabili del neuropotenziamento, per l'azione sia angiotropica che neurotrofica sulle cellule retiniche.

L'efficacia del trapianto di cellule mesenchimali autologhe è stata dimostrata da diversi studi, in quanto queste cellule sono in grado di produrre fattori di crescita. Recentemente Oner e colleghi hanno stabilito che la tecnica di innesto sovracoroideale definita Limoli Retinal Restoration Technique (LRRT) rappresenta la modalità più sicura di somministrazione di cellule mesenchimali e staminali in genere.

Lo scopo del lavoro è stato quello di mettere in evidenza l'aspetto prognostico relativo ad autotrapianto mesenchimale nello spazio sovracoroideale (LRRT) in pazienti con RP.

Metodi

Abbiamo eseguito uno studio clinico retrospettivo e osservazionale per conoscere la prognosi visiva del paziente con RP trattato con LRRT, al fine di preservare l'abilità di lettura ottenuta con la riabilitazione visiva. LRRT rappresenta una tecnica di impianto a livello sovracoroideale di cellule stromali adipose derivate dal grasso orbitario, di cellule staminali derivate dal grasso ottenuto da frazioni vascolari stromali (SVF) del tessuto adiposo e del plasma ricco di piastrine (PRP).

I criteri di inclusione erano RP senza altre malattie dell'occhio come cataratta, pucker maculare o disturbi cerebrali molto invalidanti. Ogni paziente è stato esaminato eseguendo una visita oculistica completa comprendente l'analisi della BCVA (logMAR), del visus per vicino residuo e con ingrandimento (pt), della sensibilità con microperimetria Maia (dB).

Ogni analisi è stata ripetuta dopo 6 mesi. Prima della chirurgia lo spessore foveale retinico è stato analizzato con sdOCT (μ) e l'attività elettrica della retina con ERG (μ V),

secondo gli standard stabiliti nel 2009 dalla Società internazionale di elettrofisiologia della visione (ISCEV).

I principi della Dichiarazione di Helsinki sono stati osservati, è stato ottenuto il consenso informato scritto e l'approvazione da parte del Comitato Etico della Low Vision Academy. Per evitare che le comparazioni tenessero conto di casi in cui il visus fosse troppo basso (> 64 pts) o fosse normale dunque non incrementabile (6 pts), abbiamo selezionato 21 occhi il cui visus per vicino fosse compreso tra i 7 e i 64 corpi di stampa.

In base allo spessore retinico centrale sono stati ulteriormente suddivisi in:

- Gruppo A (8 n) $\leq 190 \mu$
- Gruppo B (13n) $> 190 \mu$.

Risultati

Relativamente all'analisi delle performance visive studiate nei 21 occhi dopo 6 mesi, si sono registrati i seguenti cambiamenti.

Il visus residuo per vicino nel gruppo A (8 n) passa da 25,88 a 26,13 cp (-0,97 %% - $P > 0,5$), nel gruppo B (13 n) da 15,15 a 12,00 cp (+ 20,79% - $P < 0,5$) (Fig. 1).

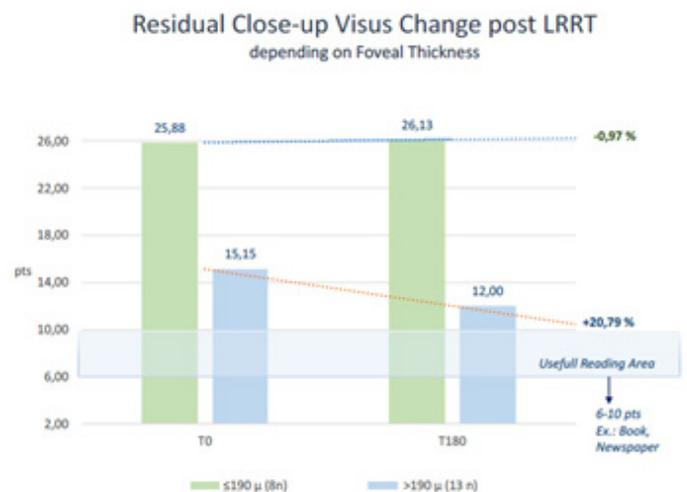


Fig. 1: Il gruppo di pazienti con spessore foveale maggiore presenta un incremento maggiore del visus per vicino residuo rispetto ai pazienti con fovea più atrofica.

La sensibilità nel gruppo A (8 n) passa da 5,45 a 6,29 dB (+ 15,41% - $P > 0,5$), nel

gruppo B (13 n) da 3,15 a 4,18 dB (+ 32,70% - P <0,5) (Fig. 2).

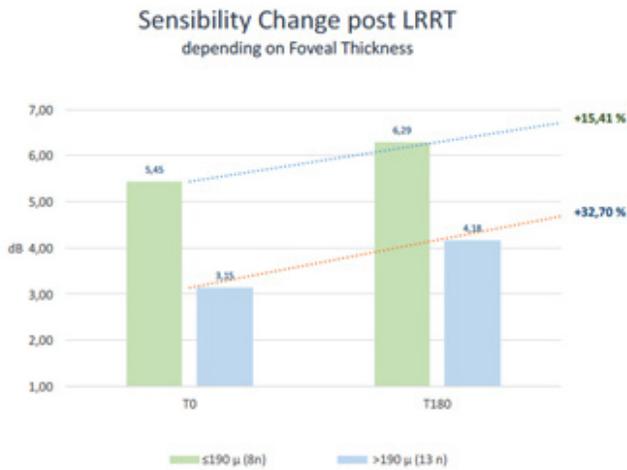


Fig. 2: L'incremento della sensibilità autotrapianto sovracoroideale è percentualmente più importante nel gruppo con FT > 190 μ.

Ogni paziente legge caratteri più piccoli di 10 cp con l'ausilio ottenuto dopo riabilitazione visiva.

La compliance appare buona nel 72,43% dei pazienti (50% del gruppo con spessore foveale uguale o inferiore a 190 micron, 84,62% del gruppo con spessore foveale superiore ai 190 micron) (Fig.3).

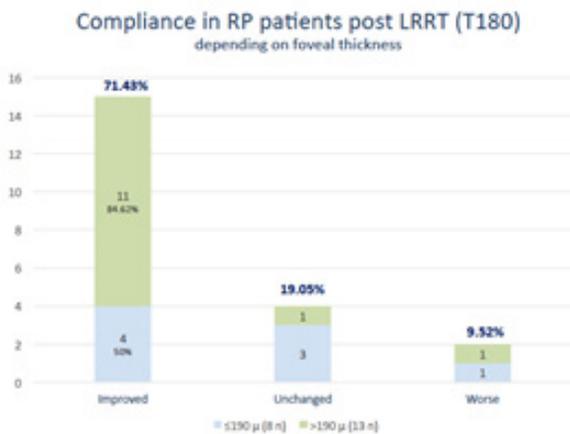
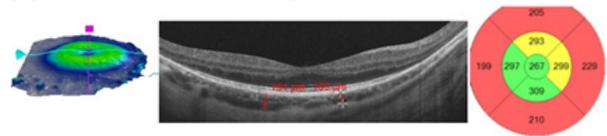


Fig. 3: La compliance è buona nel 71,43% dei casi. I pazienti notano di vedere meglio 6 mesi dopo innesto sovracoroideale di cellule mesenchimali, ma tale percentuale sale all'84,62% se il FT > 190 μ.

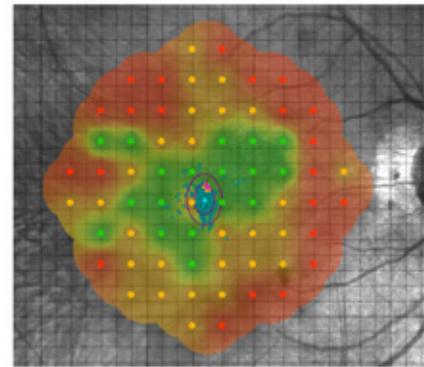
Nessun paziente ha registrato eventi avversi derivati dalla chirurgia.

Conclusioni

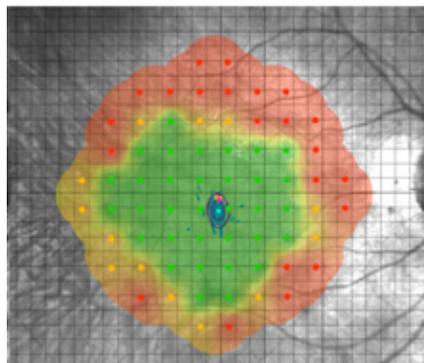
Gli occhi trattati con LRRT hanno mostrato un incremento maggiore del visus per vicino residuo e della sensibilità misurata mediante microperimetria se lo spessore foveale è maggiore di 190 μ (Fig. 4).



Patient with RP and foveal thickness >190 μ treated with LRRT



T0
0,045 logMar (0,9) 7 pts dB 14,41 BCEA 2,0



T180
0,000 logMar (1,0) 6 pts, dB 16,61 BCEA 0,9

Fig. 4: Quando lo spessore retinico foveale è importante, nel nostro studio >190 μ, la cellularità retinica è ancora molta diffusa, le strutture foveale sono normoconservate e il Ph/RPE/BM/CC complex ben riconoscibile. La somministrazione di cellule mesenchimali riesce ad influenzare positivamente i parametri funzionali a sei mesi dall'intervento di LRRT.

Lo spessore foveale, funzione del numero residuo di cellule, è facilmente misurabile con sdOCT. Questo dato, significativamente correlato con la funzione retinica misurata da ERG fotopico, appare un possibile criterio prognostico quando si decide la chirurgia cellulare nei pazienti con RP.

Accertamento del residuo perimetrico binoculare

di Giuseppe Napolitano,
Beata Kopczak, Enzo Maria Vingolo

Università Degli Studi "La Sapienza" di Roma – Polo Pontino



La legge n°138 del 2001 è universalmente considerata come un vero e proprio punto di svolta nel campo della legislazione dei deficit visivi. Essa ha l'immenso merito di avere riconosciuto dignità al paziente ipovedente, fino a quel punto ignorato, ed introdotto un parametro di valutazione fondamentale: il residuo perimetrico binoculare (RPB). Prima di tale legge succedeva che soggetti con grave rimaneggiamento del campo visivo periferico, che comportavano grosse menomazioni della vita lavorativa e quotidiana, avendo un residuo visivo centrale possedessero una buona acuità visiva corretta e quindi non avessero alcun diritto in termini di welfare.

Il fatto che il legislatore con tale legge non abbia tuttavia fornito indicazioni precise su come valutare il RPB si traduce in alcuni casi in una certa variabilità di quantificazione del residuo nell'ambito dello stesso paziente a seconda del tipo di programma campimetrico utilizzato. Come è notorio infatti sono due i programmi disponibili per stimare, ai sensi della 138/2001, il RPB: il campo visivo secondo Esterman e il Campo visivo custom% (o secondo Zingirian - Gandolfo). Questa "doppia possibilità" può determinare in alcuni casi una discrepanza nella percentuale del

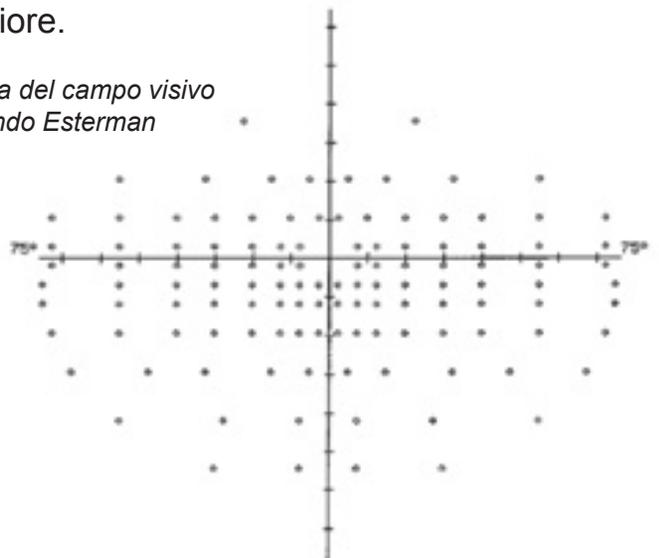
RPB ottenuto nello stesso paziente? È la domanda che ci siamo posti e a cui abbiamo cercato di dare delle risposte con una piccola analisi di simulazioni computerizzate.

Campo visivo secondo Esterman

Il campo visivo binoculare secondo Esterman è attualmente tra i più utilizzati in tutto il mondo per la quantificazione del residuo visivo binoculare in sede medico legale.

Tale programma analizza 160° circa di estensione orizzontale-bitemporale, 35° verso l'alto e 55° verso il basso. Gli stimoli presentati sono 120 (ognuno di quelli visti vale 0,83% nel calcolo finale del RPB mentre il non visto 0) e sono sempre della stessa intensità di 10 db (1000 asb) con tempo di esposizione di 0,05 secondi. Tali stimoli sono disposti nello spazio come 38 punti testati nell'emicampo superiore, 82 in quello inferiore.

Griglia del campo visivo secondo Esterman



Campo visivo custom% (o secondo Zingirian - Gandolfo)

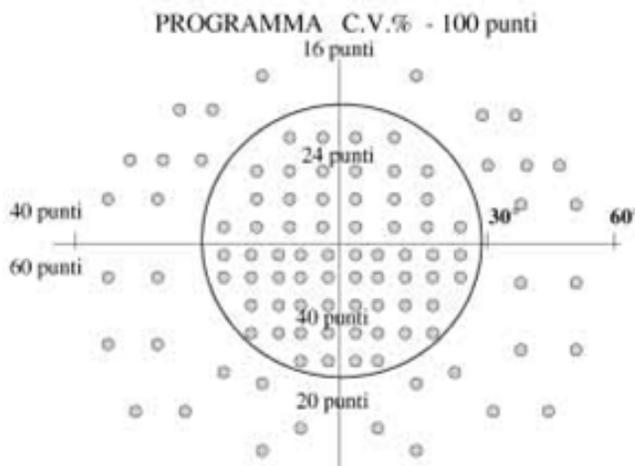
Il test binoculare “custom%” o cv secondo Zingirian – Gandolfo è un programma nel quale l’intensità dello stimolo è correlata all’età del paziente ed al gradiente fisiologico della sensibilità.

La strategia che utilizza il test è sopraliminare e di tipo “3 zone”, ovvero stimoli appena sopraliminari non percepiti vengono ripresentati una seconda volta e, se ancora non si verifica la percezione, la luminanza viene aumentata fino al suo valore massimale; ciò consente di classificare i difetti come assoluti o relativi e variarne i punteggi nel seguente modo:

- Punti visti con i stimoli deboli (normali) -> à 1 punto
- Punti con difetto relativo -> à 0,5 punti
- Punti con difetto assoluto -> à 0 punti

La porzione di spazio studiata si estende per 120° orizzontale–bitemporale, il pattern utilizzato è di 100 punti mentre l’intensità dello stimolo è correlata all’età del paziente ed al gradiente fisiologico della sensibilità.

Il suddetto programma testa 60 punti nell’emicampo inferiore, 40 punti in quello superiore; organizzati come 64 punti nel campo visivo paracentrale (5-30°) e 36 punti nel campo visivo periferico (30-60°).



Griglia del campo visivo secondo Zingirian Gandolfo

Di seguito un riepilogo e confronto delle caratteristiche dei due:

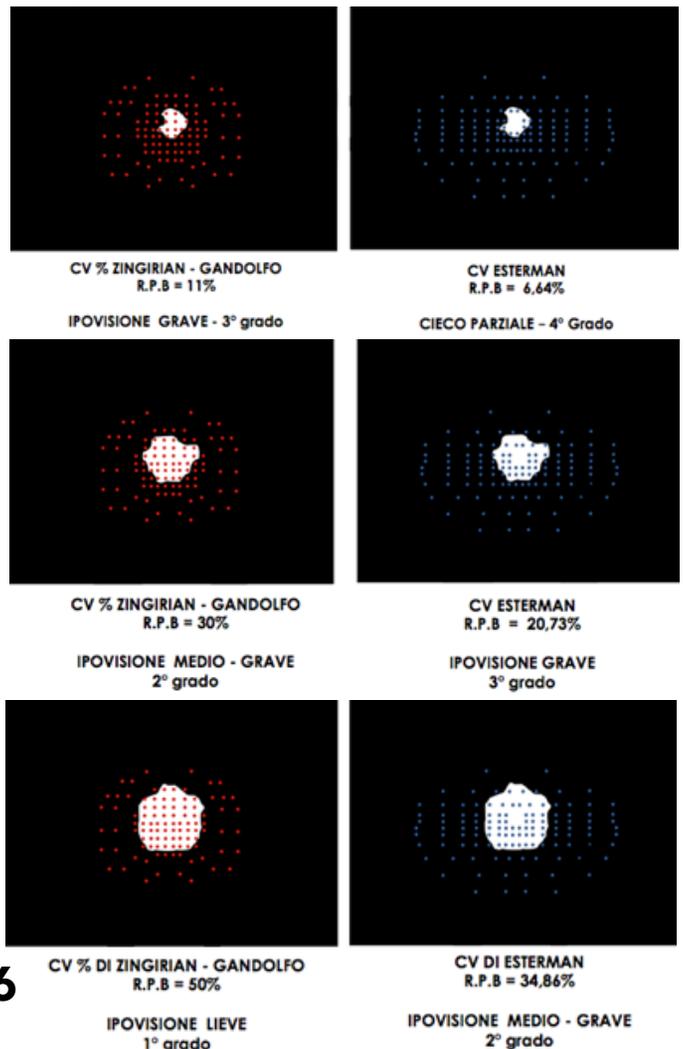
	Esterman	Custom cv – zingirian gandolfo
Estensione bitemporale	160	120
Stimoli presentati e valore dello stimolo percepito	120 – 0,85%	100 – 1%
Punti contenuti nel campo visivo paracentrale	64	58
Strategia “3 zone” per discriminazione difetti assoluti / relativi	No	Si
Luminanza dello stimolo	10 db (1000 asb)	Variabile

Lo scopo della nostra analisi è stato capire se in certi casi, nell’ambito dello stesso paziente, i due programmi possano condurre a risultati differenti nella valutazione del RPB in sede medico-legale.

A tal fine abbiamo simulato al computer 5 possibili deficit campimetrici e abbiamo dato per scontato che a eseguire l’esame coi due programmi fosse, come premesso, il medesimo paziente in condizioni ideali di totale attendibilità dell’esame.

Campi visivi tubulari

I primi tre casi analizzati sono simulazioni di campi visivi tubulari di varia “forma”:



A seguito dell' esposizione di questi primi tre casi il lettore potrebbe essere indotto a pensare che il residuo perimetrico binoculare sia sempre di percentuale inferiore se eseguito con il campo visivo di Esterman; tuttavia con le successive simulazioni si comprenderà come tutto ciò non corrisponda alla realtà.

configurato in autonomia nella maggior parte dei casi con il risultato che molti specialisti in sede di valutazione del RPB utilizzano l'Esterman. Sarebbe quindi il caso che il legislatore mettesse chiarezza in questo settore, stabilendo delle linee guida univoche e dettagliate per quantificare il RPB,

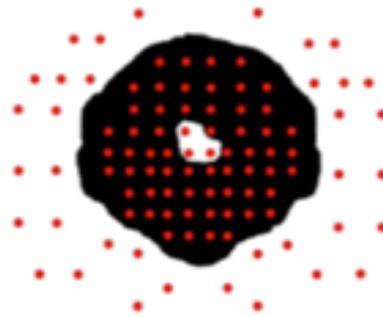
Scotomi anulari assoluti e non

Analizziamo di seguito due simulazioni di scotomi anulari, il primo assoluto il secondo con aggiunta componente relativa rappresentata in colore grigio.

In conclusione, come evidenziato, la variazione di risultati nell'ambito del medesimo paziente può tradursi in notevoli differenze in sede di inquadramento delle minorazioni visive a fini legali. Tutto ciò ha ovvie ripercussioni sui conseguenti diritti del paziente.

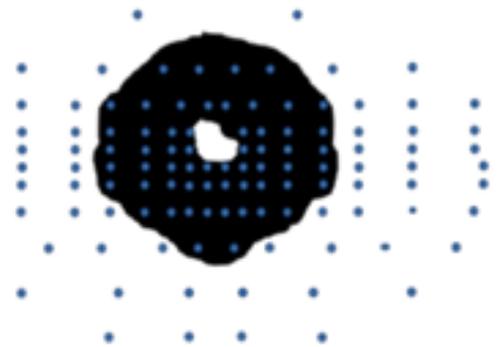
Un altro problema risulta essere il fatto che il campo visivo secondo Esterman è presente su quasi tutti i perimetri in commercio data la sua grande diffusione, utilizzo e validazione a livello internazionale mentre il custom cv% è poco diffuso, va

garantendo quindi uniformità di valutazione in sede medico – legale ai pazienti ipo e non vedenti.



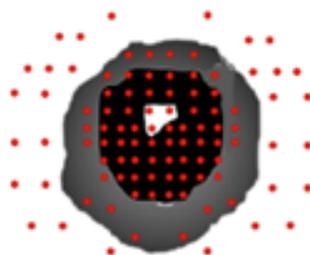
CV % DI ZINGIRIAN - GANDOLFO
R.P.B = 39%

IPOVISIONE MEDIO - GRAVE
2° grado



CV DI ESTERMAN
R.P.B = 51,46%

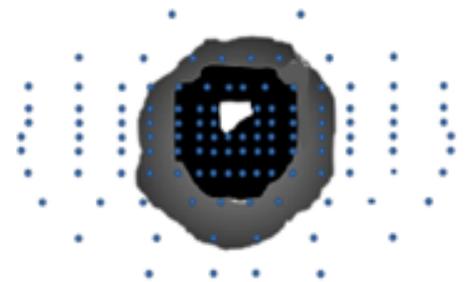
IPOVISIONE LIEVE
1° grado



CV % DI ZINGIRIAN - GANDOLFO
33 punti visti con nessun difetto = 33%
21 punti con difetto relativo = $21 \times 0,50\% = 10,50\%$

R.P.B: 33% + 10,50% = 43,50%

IPOVISIONE MEDIO - GRAVE
2° grado di invalidità



CV DI ESTERMAN
R.P.B = 80 punti non visti
 $\times 0,83\% = 66,4\%$

NO IPOVISIONE
Nessun grado di invalidità

Legge 138/2001: la controversa applicazione

di Marco Bonghi

Presidente APRI Piemonte



**APRI ONLUS
ASSOCIAZIONE
PRO RETINOPATICI
ED IPOVEDENTI**

Vuoi a causa dei numerosi scandali di presunti “falsi ciechi”, vuoi per gli input provenienti dall’INPS che invitano a limitare al massimo i riconoscimenti di cecità civile, di fatto molte commissioni italiane tendono ormai a non tenere quasi più conto del campo visivo binoculare nelle visite di accertamento. I cavilli burocratici sono molteplici e, in definitiva, si possono nutrire fondate speranze di avere giustizia soltanto attraverso la via del ricorso giudiziario.

Facciamo dunque qualche esempio pratico di questo atteggiamento ostile dei medici legali nei confronti di quanto chiaramente espresso dalla legge n. 138/2001.

Il primo ostacolo, spesso insormontabile, è dato dai valori denominati “falsi positivi” e “falsi negativi”. I primi sono rappresentati da segnalazioni di aver visto lo stimolo luminoso in momenti in cui il campimetro computerizzato non li ha prodotti. I secondi, al contrario, consistono nella segnalazione discordante, da parte del paziente, quando la macchina attiva la lucetta nella medesima posizione, magari a distanza di minuti.

Basta, in questi casi, una piccola incertezza od esitazione nel cliccare l’interruttore del campimetro per produrre falsi positivi o negativi in grado di rendere inattendibile tutto l’esame.

Quando, ad esempio, si deve verificare un residuo campimetrico binoculare inferiore al 3% (cecità assoluta), sono sufficienti pochissime imprecisioni per mettere in discussione la fondatezza della misurazione. Altri problemi, a volte insormontabili, si verificano nel caso di difficoltà nella fissazione: nistagmo, maculopatia avanzata, alcuni casi di glaucoma ecc. In altre parole: se il malato non riesce a mantenere fermo l’occhio per parecchi minuti, quanto dura cioè la campimetria binoculare, il risultato finale è inevitabilmente impreciso e non ricevibile dalle commissioni.

Talvolta, in queste situazioni, il referto dichiara l’esame come “ineseguibile” oppure con percentuale dello 0%. Entrambi questi responsi vengono dunque respinti dalle commissioni; nel primo caso a causa dell’inattendibilità, nel secondo perchè si

sostiene l'impossibilità di una totale assenza di campo visivo quando invece esiste un visus misurabile in ventesimi o decimi.

In realtà si tratta spesso di sofismi medico-legali, del tutto slegati dalle problematiche concrete della vita quotidiana e finalizzati esclusivamente alla pratica inapplicazione della normativa vigente in materia di classificazione delle minorazioni visive. La pressione mediatica, in tal senso, è molto forte, la paura di esporsi ad indagini giudiziarie consiglia di essere letteralmente "più realisti del Re".

Ciò constatato possiamo però provare a dare qualche semplice consiglio ai disabili visivi che si trovino a dover affrontare situazioni

domanda di cecità civile basata soprattutto sulle alterazioni del campo visivo, produrre più di un esame, preferibilmente eseguito da strutture sanitarie pubbliche diverse. Ciò può spesso ridurre significativamente le ipotesi di inattendibilità dei referti. Non guasterebbe inoltre accompagnare la documentazione allegata alla domanda con una relazione redatta da un oculista nella quale si chiariscono eventuali dubbi interpretativi e discrepanze puramente formali.

Può essere infine assai utile allegare anche esami complementari ma oggettivi come l'OCT, la fluorangiografia, l'elettroretinogramma o i Potenziali Evocati Visivi.

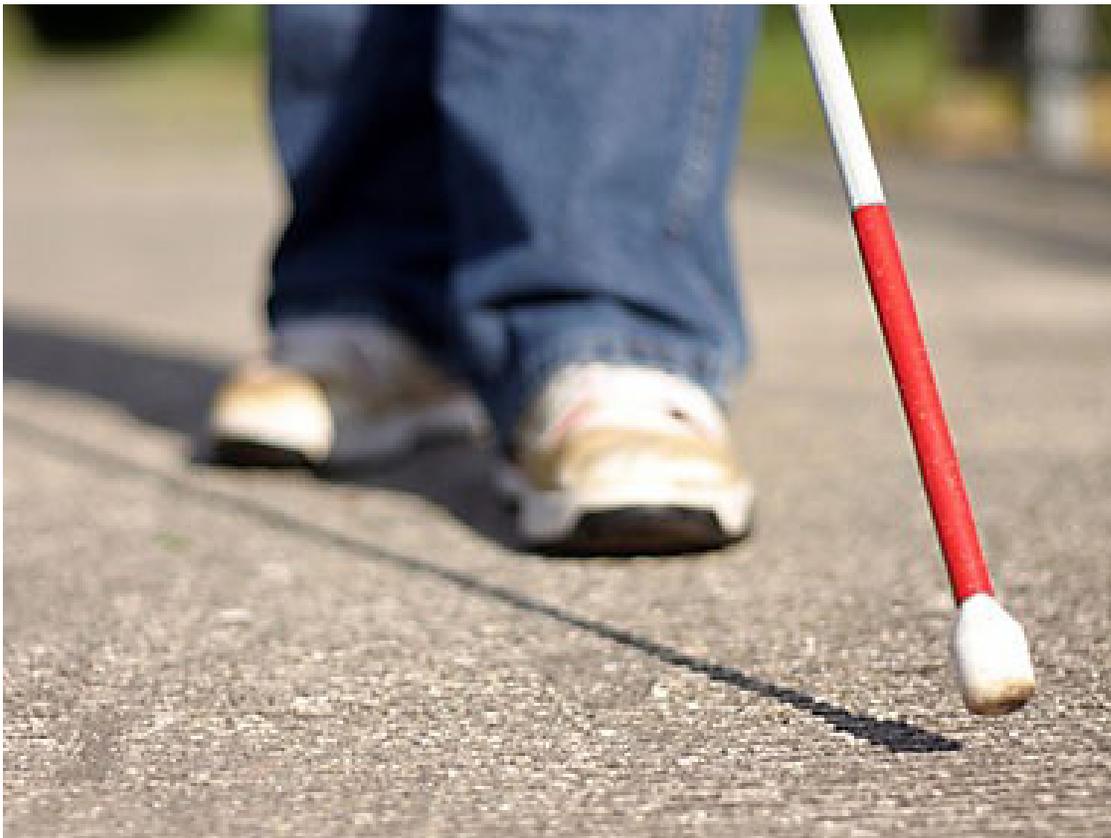
Si tratta di elementi collaterali e indiziari che non misurano direttamente la capacità visiva ma che possono fornire indicazioni significative in proposito.

In ogni caso bisogna mettere in conto rigidità e scarsa predisposizione al riconoscimento del valore invalidante del campo visivo.

La legge 138, in altre parole, rischia la disapplicazione pratica. Tanti anni di lotta portati avanti

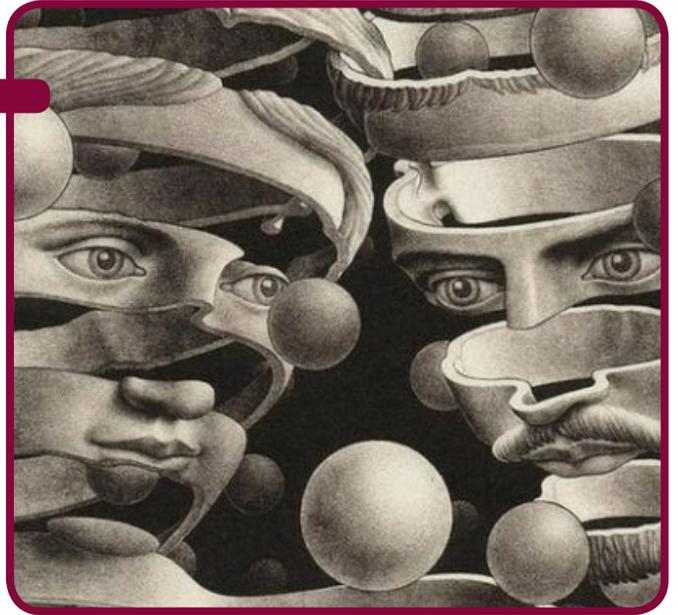
così difficili e complicate. Innanzitutto sarebbe opportuno, al momento in cui si inoltra una

dalle associazioni sono sull'orlo della vanificazione.



La disabilità visiva in chiave PNEI Dal vissuto psichico al correlato neurofisiologico di Sara Giordanella

*Psicologa Centro Ipo visione e Riabilitazione, U.O.
Oculistica A.O.O.R. "Villa Sofia-Cervello"- Palermo*



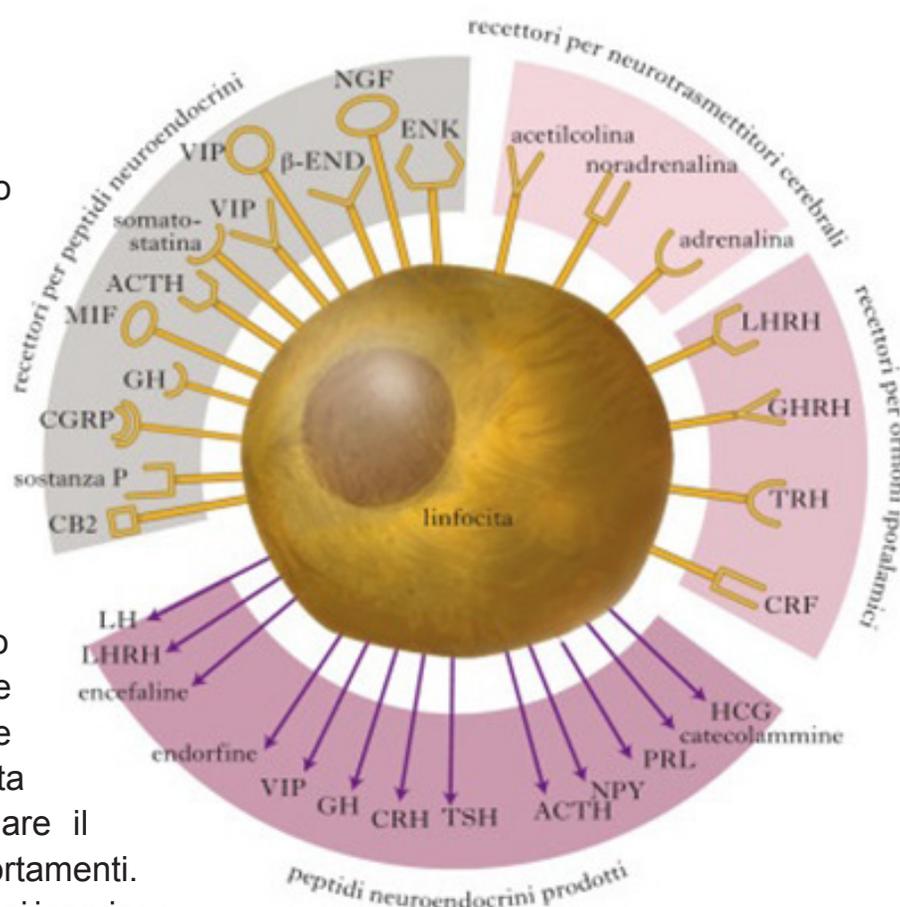
Sono passati circa quarant'anni da quando George L. Engel, psichiatra statunitense, lanciava alla comunità scientifica un appello progressista: *The need for a New Medical Model: A Challenge for Biomedicine*. Nell'articolo pubblicato sulla rivista *SCIENCE* l'8 Aprile del 1977, Engel così scriveva «L'unità psico-biologica dell'uomo richiede che il medico accetti la responsabilità di valutare qualsiasi problema il paziente presenti e di raccomandare una serie di provvedimenti, incluso l'invio ad altri professionisti dell'aiuto. Ecco perché la conoscenza professionale di base del medico e le sue competenze devono comprendere gli aspetti sociali, psicologici e biologici per poter decidere e agire nell'interesse del paziente che è coinvolto in tutte e tre le dimensioni». È chiaro da queste sue parole il riferimento all'importanza della multidisciplinarietà. E poi ancora egli ribadiva: «Anche nella somministrazione di terapie specifiche, il comportamento del medico e la relazione tra medico e paziente influenzano notevolmente in modo positivo o negativo l'esito terapeutico.

Si tratta di effetti psicologici che possono modificare direttamente l'esperienza di malattia o colpire indirettamente i processi biochimici evidenziati, questi ultimi in virtù delle interazioni tra reazioni psicofisiologiche e processi biochimici implicati nella malattia». Engel sottolineava in tal senso le peculiarità delle influenze nelle interazioni tra medico e paziente con un chiaro rimando alla compliance terapeutica.

È negli anni '80 che ufficialmente comincia a prendere piede nel panorama mondiale un nuovo paradigma scientifico: la Psico-Neuro-Endocrino-Immunologia. LA PNEI si pone come un modello di ricerca e interpretazione sulla base di una visione radicalmente nuova dell'uomo, inteso come network integrato e non insieme di sistemi disgiunti. Una convergenza di discipline scientifiche diverse che, utilizzando i principi propri dell'epistemologia empirica del metodo scientifico, si sforza di chiarire quelle connessioni che rendono sistema nervoso, mente, sistema immunitario e regolazione ormonale un unico e complesso

sistema di controllo omeostatico dell'individuo e cerca di capire i meccanismi attraverso i quali le nostre emozioni e i nostri processi psichici, coscienti o incoscienti, possano influenzare il funzionamento del nostro cervello, l'equilibrio ormonale e il funzionamento del sistema immunitario modificando il nostro stato di salute. Allo stesso tempo verifica come l'alterazione del metabolismo, della produzione ormonale e la reattività della risposta immunitaria, possano condizionare il nostro umore e influire sui comportamenti.

All'interno di tale filone di pensiero si inserisce a pieno titolo la ricercatrice canadese Candace Pert con la sua scoperta sui neuro-peptidi, neurotrasmettitori (molecole chimiche) emanati dai neuroni interessati dallo stimolo emotivo: si tratta di mediatori delle informazioni e delle emozioni, che agiscono nei più svariati sistemi dell'organismo (intestino, reni, stomaco, cuore, sistema immunitario e apparato circolatorio) come dei "messaggi che il sistema nervoso centrale manda al corpo", una sorta di linguaggio in codice che traduce i vissuti del Sistema Nervoso, le emozioni, in messaggi corporei. Pert ipotizza e dimostra che ogni cellula o parte del corpo "sente" e "prova" emozioni, elabora i propri segnali psicofisici e li trasmette ad ogni altra parte dell'organismo attraverso una fittissima rete di comunicazioni di estrema varietà comunicativa. Si dimostra per la prima volta che il vissuto psichico ha un correlato neurofisiologico ben preciso, biochimicamente individuabile.



In quest'ottica il network umano non è influenzato solo dalle sostanze chimiche e naturali, ma anche dalle attività fisiche, dalle tecniche psicologiche, dalle sostanze prodotte dal corpo in condizioni particolari (come lo stress), dall'alimentazione e dall'ambiente.

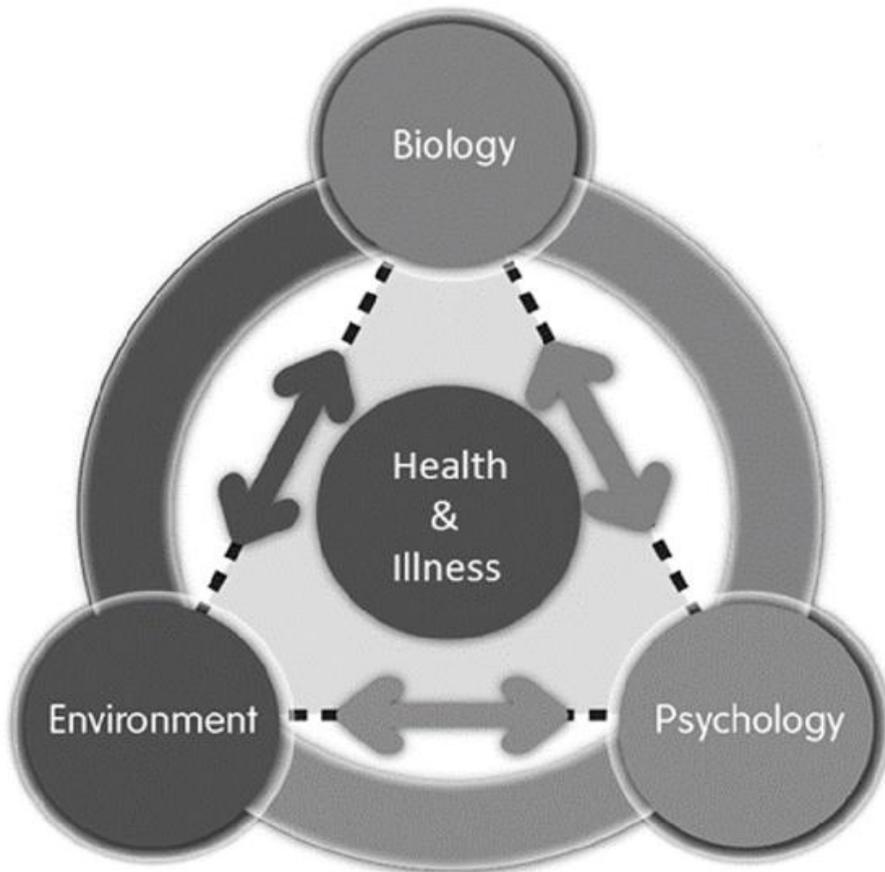
Questa breve disamina non per pura enfasi teorica, ma per sottolinearne i risvolti nella pratica clinica con i nostri pazienti: anche nelle disabilità visive, al di là del danno e della lesione strutturale e funzionale, la prestazione visiva può essere ulteriormente aggravata dalle condizioni psicologiche, sociali e ambientali cui la persona è esposta. Condizioni particolarmente favorevoli ed emotivamente espresse favoriscono il rilascio di neurotrasmettitori in grado di potenziare una funzione e migliorarne la performance. Le influenze che i vari sistemi

hanno tra loro possono alterare persino la biochimica cellulare che va ad incidere in maniera funzionale o disfunzionale, non solo sulla prestazione dell'utente-paziente ma può avere un effetto anche per le strategie di coping (insieme degli sforzi cognitivi e comportamentali compiuti dalla persona per fronteggiare una situazione di disagio provocata da una condizione di stress).

In seno a tale visione, appare chiaro come l'intervento psicologico nei confronti della persona con problematiche visive causa di ipovisione e cecità agisca non solo sul piano psicologico ma sull'individuo inteso nella sua corporeità.

L'agire dello psicologo sul piano cognitivo mira a ristrutturare le cosiddette idee irrazionali, a migliorare le capacità personali

di problem-solving e di decision-making e la capacità di utilizzare i sensi residui e il residuo visivo. Sul piano più prettamente comportamentale è finalizzato a favorire l'assertività, correggendo la messa in atto dei comportamenti aggressivi, i quali inibiscono gli interventi di supporto da parte di altri o dei comportamenti passivi, i quali ostacolano l'autonomia e le capacità decisionali del soggetto stesso. Sul piano emotivo, considerata l'elevata probabilità per un ipovedente di incontrare situazioni potenzialmente frustranti ed ansiogene, è indispensabile il coinvolgimento in training di assertività con l'obiettivo di evitare i risentimenti e i rancori alimentati da quelle situazioni, e di migliorare il senso di auto-efficacia.



Comprendere che il sostegno psicologico e la gestione emotiva agiscono non soltanto dal punto di vista comportamentale ma hanno un effetto anche sulla biochimica cellulare, intervenendo sulle strategie di coping e sulle performance, deve essere una presa d'atto necessaria per creare le condizioni istituzionali, politiche, legislative e operative affinché la figura professionale dello psicologo sia ufficializzata in ogni contesto di cura, dove psy e bios inevitabilmente si incontrano.

NUOVE PROSPETTIVE DIAGNOSTICHE PER LA RETINITE PIGMENTOSA: IL PROTOCOLLO D'INTESA TARGATO IEMEST-F.I.R.I.

Il Convegno Scientifico Nazionale sulla Retinite Pigmentosa, dal titolo “Studi Ricerche e Terapie Innovative per sconfiggere la Retinite Pigmentosa”, svoltosi venerdì 23 novembre 2018 a Palermo, presso L’Ospedale “V. Cervello” promosso dalla F.I.R.I. (Federazione Italiana Retina e Ipovisione) e dall’A.R.I.S. (Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani), è stato l’occasione ufficiale per sancire la nuova partnership tra l’Istituto EuroMediterraneo di Scienza e Tecnologia (IEMEST) di Palermo e la F.I.R.I.

La F.I.R.I., come già noto, raccoglie cinque associazioni provenienti da diverse regioni del territorio nazionale fortemente impegnate nel settore della disabilità visiva.

Lo IEMEST, tra le altre attività svolge quello di assistenza tecnica attraverso convenzioni con università, centri di ricerca, enti finanziatori pubblici e privati, finanziamenti di progetti di ricerca scientifica e tecnologica, sostiene lo sviluppo di forme associative, a tutti i livelli di governo. Ed è proprio in quest’ottica che si inquadra la nuova rete scientifica sapientemente intrecciata dai due presidenti Bartolo Sammartino (IEMEST) e Rocco Di Lorenzo (F.I.R.I.), testimoniata dall’attività del gruppo di ricerca IEMEST, coordinato dalla prof.ssa Antonina Sidoti, incentrata sullo studio e lo sviluppo di nuove diagnosi genetico – molecolari per la retinite pigmentosa, patologia retinico – degenerativa che vede, anno dopo anno, incrementare i numeri di affetti.

Il gruppo di ricerca IEMEST, comprende i dottori D’Angelo, Donato e Scimone, che collaboreranno con altri gruppi operativi facenti capo alla F.I.R.I., e costituiranno proprio in seno allo IEMEST un nuovo team multidisciplinare insieme al Prof. Sergio Zaccaria Scalinci dell’Università di Bologna, alla Prof.ssa Maria Luisa Mostacciolo dell’Istituto “Mendel” di Modena ed al Prof. Enzo Maria Vingolo dell’Università “La Sapienza” di Roma. Tale gruppo operativo, costituito da biologi, genetisti molecolari, genetisti medici e clinici oftalmologi con ampia esperienza nel settore, si prefigge l’obiettivo di migliorare la qualità e la personalizzazione della diagnosi di retinite pigmentosa, in ambito locale e nazionale, con uno sguardo internazionale ad ampio respiro grazie al supporto dell’Istituto di Palermo. Lo IEMEST, infatti, è noto per la sua multidisciplinarietà e la capacità di fungere da collettore di idee innovative, in grado di essere traslate in concretezza operativa grazie alla grande sinergia tra pubblico e privato, favorendo la crescita delle aziende locali in sinergia con l’inserimento di giovani figure professionali nel tessuto produttivo del territorio isolano, come testimoniato dall’attività dei ricercatori IEMEST, impegnati da anni in numerosi progetti finanziati dall’Unione Europea e dalla Regione Sicilia. Ed è proprio la capacità di sviluppare una progettualità europea vincente in sinergia aziende private e federazioni con carattere scientifico a rendere competitivo l’Istituto su tutti i fronti che lo vedono protagonista, in grado di promuovere la nascita di nuovi gruppi di lavoro capaci di promuovere iniziative utili all’intera collettività, locale e non, come dimostrato dal nascente protocollo d’intesa IEMEST – F.I.R.I.



Libro disponibile:

presso la sede ARIS
Via Ammiraglio Gravina 53 - Palermo

Fabiano Gruppo Editoriale srl - Moasca (AT) Reg. Rivelse, 7/F

sulle piattaforme online:
ilmiolibro.kataweb.it (anche formato Ebook), ibs.it

su richiesta presso gli store La Feltrinelli

*Il ricavato delle vendite andrà interamente devoluto
all'Associazione Retinopatici e Ipovedenti Siciliani*

“Una triplice e scomoda alleanza” è l’estratto di un percorso di vita vissuto tra le grandi passioni della politica e della chimica, e in parte interrotto dall’avanzare di difficoltà visive imposte da una patologia rara ed ereditaria, la retinite pigmentosa, tra diagnosi errate e tentativi di porvi rimedio. Racconta di progetti lasciati a metà, ma anche di tutto quello che si può raggiungere elaborando ogni singola “perdita” che si subisce. E racconta anche la politica di un paese, Capaci, che in quegli anni divenne indelebile nei ricordi di una nazione intera, di una Russia che millantava “perfezione”, di un mondo associativo che tanto prometteva e poco faceva.

UNA TRIPLICE SCOMODA ALLEANZA

POLITICA CHIMICA RETINITE

di Rocco Di Lorenzo



Biomed new



di Eugenio Gatto

Biomed new

di Eugenio Gatto

**INNOVAZIONE
E PRECISIONE**

Aladdin

Biometro ottico, topografo calcolo IOL
e post refrattiva



CA 800

soluzione per una completa
valutazione diagnostica



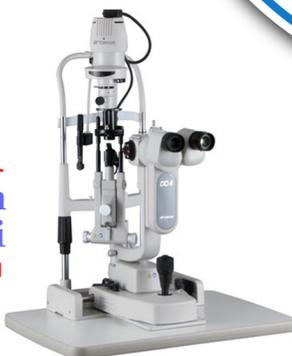
OCT Triton

Un OCT con tecnologia
Swept Source



SLD 701

Lampade a fessura
digitali e portatili



Vendita e assistenza tecnica
Verifiche sicurezza elettrica (CEI62,5)
Collaudi e controlli funzionali
Verifiche emissioni laser

Tavoli e Riuniti

Poco spazio?
Nessun problema!!!



Tel. 348 6424267
Email eugatto76@gmail.com
www.biomednew.com

Via Filippo Brunelleschi, 50
90145 Palermo

TOPCON

VENDITA E ASSISTENZA TECNICA
ESCLUSIVITÀ PER LA SICILIA
Occidentale