

Oculistica

Malattie della retina serve la terapia genica

di IRMA D'ARIA

Una piattaforma per raccogliere i dati dei pazienti potenzialmente candidati alla terapia genica che oggi è una realtà anche per il trattamento delle malattie retiniche ereditarie. È l'obiettivo di Macula & Genoma Foundation onlus con l'idea di creare un database paragonabile a quello che esiste nell'ambito dei trapianti per permettere ai medici di individuare quale tra i protocolli terapeutici in corso sia quello più adatto al paziente per modificare la propria condizione patologica e genetica mediante il "rimpiazzo" con dna sano. La terapia genica in oculistica, infatti, è realtà da quando lo scorso anno la Food and drug administration ha approvato il voretigene neparvovec-rzyl da somministrarsi una tantum per ripristinare la funzione visiva nei bambini e negli adulti affetti dalla amaurosi conge-

nita di Leber, una malattia genetica rara che determina una grave e progressiva degenerazione della retina e per la quale non esisteva prima alcuna cura. Ora che una terapia c'è, ed altre stanno per arrivare, serve però un metodo per gestire l'accesso in modo organizzato con un database nazionale da collegare a quelli internazionali.

«La raccolta dei dati – spiega Andrea Cusumano, oftalmologo dell'università di Roma Tor Vergata e presidente di Macula & Genoma Foundation Onlus – è particolarmente delicata e complessa nella selezione dei candidati alla terapia genica. Oltre ai dati familiari e personali, devono essere inseriti i risultati di tutti gli esami clinici tra cui l'acuità visiva, l'elettroretinogramma, la retinografia e i test genetici». Analizzando tutti i dati, i medici potranno stabilire se sussistono le condizioni per sottoporre i pazienti a terapie geniche consolidate, come per la amaurosi congenita di Leber, o per arruolarli in studi in corso in una sperimentazione ma già in fase avanzata.

«Il fine della banca dati – chiarisce l'oculista – è quello di rendere disponibili ai pazienti in tempo reale tutte le terapie esistenti e adatte a trattare le diverse patologie retiniche ereditarie con la terapia genica ma non solo visto che esistono altri modelli terapeutici in continua evoluzione, come ad esempio le cellule staminali». I dati vengono raccolti già da due anni grazie anche alla collaborazione dell'Unione italiana ciechi e ipovedenti. I pazienti interessati possono contattare la Macula & Genoma Foundation Onlus (www.maculagenomafoundation.org). «Tutelati dalla privacy e con la loro espressa autorizzazione – spiega Cusumano – i dati dei candidati alle nuove terapie verranno condivisi con i centri nazionali, europei ed internazionali per avere accesso alle terapie in atto o in via di sviluppo».

Bisogna realizzare
un database
dei genomi
dei pazienti.
Per permettere
ai medici
di individuare
i protocolli
più adatti



Peso: 17%