



Retina Suisse

# Rapporto annuale

2020

# Sommario

## **Editoriale**

Un anno senza precedenti ..... 4

## **Vita dell'associazione**

Un anno all'insegna del «social distancing» ..... 7

Un virus che condiziona la nostra quotidianità ..... 18

## **Conto annuale 2020**

Bilancio e conto economico ..... 22

## **Allegato al conto annuale /**

**Rendiconto finanziario** ..... 25

**Rapporto di revisione** ..... 32

## **Ricerca e medicina**

Studi clinici sulle distrofie retiniche ereditarie ..... 34

Il progetto «Banca-dati svizzera dei pazienti con  
malattie rare degli occhi» ..... 47

**Gremi / Persone** ..... 50

**L'associazione** ..... 54

**Impressum** ..... 55

## Un anno senza precedenti



Il 2020 è cominciato in modo analogo agli anni che l'hanno preceduto. Stabilito il programma di lavoro e pianificati i primi eventi, eravamo pronti a partire. Ben presto, però, abbiamo dovuto arrenderci all'evidenza che il coronavirus, che pensavamo lontano mille miglia, avrebbe influenzato anche la nostra quotidianità

e il nostro lavoro. Le direttive delle autorità federali ci hanno infatti imposto una modifica sostanziale dei programmi. Alle misure iniziali, quali l'igiene delle mani se ne sono presto aggiunte delle altre, in particolare la cosiddetta distanza sociale, tuttora in vigore, la limitazione del numero di persone in spazi chiusi, l'uso di mascherine protettive. A quel punto la salute e la sicurezza dei membri è diventata per Retina Suisse una priorità assoluta. E le proposte indirizzate a più persone - i gruppi di parola e le manifestazioni informative - erano da rimandare a tempi più favorevoli. Decisione difficile, perché proprio quelle proposte sono compiti iscritti nel contratto di prestazioni. L'impegno di rimanere vicini ai membri nonostante l'obbligo della distanza sociale si è rivelato una sfida senza precedenti, una sfida che il direttore e le sue collaboratrici hanno affrontato con grande impegno

e flessibilità. Invece che nei luoghi e modi consueti, gli eventi sono entrati direttamente nelle case dei membri e delle altre persone interessate in forma di seminari in Internet, i cosiddetti webinar. Grazie alle nuove tecnologie, Retina Suisse ha saputo svolgere anche nel 2020 le sue principali attività, la consulenza, l'informazione e la promozione della ricerca. La digitalizzazione, per quanto utile, non potrà comunque sostituirsi ai preziosi scambi tra i nostri membri e i medici e ricercatori. In futuro, Retina Suisse potrebbe però proporre dei webinar come attività complementari a quelle classiche.

Nel 2020, un tema importante è stato il finanziamento dell'associazione e delle sue attività. Retina Suisse si avvale di una sovvenzione dell'Ufficio federale delle assicurazioni sociali UFAS, che però non arriva a coprire tutti i costi. Per finanziare le sue prestazioni, Retina Suisse abbisogna di ulteriori mezzi, che intende procurarsi mediante un reperimento di fondi professionale. A partire dal 2021, si farà sostenere da un'agenzia di raccolta fondi specializzata, ma gli sforzi per assicurarsi i mezzi necessari avranno un impatto sulle uscite. Nel 2021 si vedrà come Retina Suisse riuscirà a posizionarsi sul mercato delle donazioni.

Retina Suisse è l'unica associazione svizzera di pazienti con degenerazioni retiniche ereditarie e altre malattie del fondo dell'occhio. Anche in tempi di «social distancing» essa ha proposto le sue prestazioni e cercato di offrire ai suoi membri e alle loro persone di riferimento la maggiore vicinanza possibile. Dopo

questo difficile 2020 ci teniamo a ringraziare quante e quanti ci hanno fatto fiducia: i nostri membri, le donatrici e i donatori, le organizzazioni partner e l'industria.

Susanne Trudel, Presidente di Retina Suisse

# Vita dell'associazione

## Un anno all'insegna del «social distancing»



Niente paura, il presente resoconto non racconta la storia del coronavirus bensì presenta una panoramica delle attività di Retina Suisse nel difficile contesto dell'anno della pandemia.

### Gruppi di parola

I gruppi di parola per persone con degenerazione maculare legata all'età (AMD) hanno potuto

riunirsi fisicamente nel primo trimestre dell'anno e poi di nuovo in settembre e ottobre. Per il resto del tempo, in seguito ai limiti imposti dal Consiglio federale o dai cantoni, si sono incontrati secondo altre modalità. Infatti, per rendere comunque possibili gli apprezzati scambi tra partecipanti, abbiamo proposto delle conferenze telefoniche. Da metà marzo fino alle vacanze estive abbiamo organizzato ogni lunedì tra le 14 e le 15 nonché di giovedì tra le 10 e le 11 un «Caffè telefonico». Durante le vacanze estive ne abbiamo ridotto la cadenza a una sola volta la settimana, di giovedì. Per entrambe le proposte, l'apprezzamento è lo stesso: le e i partecipanti preferiscono di gran lunga gli incontri fisici. Quindi non deve stupire se la partecipazione è stata molto variabile. Isabella Plüss e Marianne Brandstätter, le moderatrici dei gruppi di Lucerna e Coira, hanno mantenuto regolarmente contatti individuali con i «loro» membri via telefono.

In Ticino, il gruppo di parola ha ripreso gli incontri a Casa Andreina in autunno. Per poter rispettare le disposizioni sanitarie, la responsabile, Tamara Zoller, ha sdoppiato il gruppo e ha coltivato contatti telefonici. Inoltre ha lanciato un gruppo WhatsApp. Anche a Losanna il gruppo ha dovuto adeguarsi alle contingenze dettate dal coronavirus. Come sono andate le cose ce lo racconta qui di seguito Rania Pythou, responsabile del Servizio di consulenza di Losanna.

### **Svizzera romanda: gruppi e conferenze online**

Come sapete, il 2020 è stato molto particolare, un anno di cui non ci dimenticheremo tanto presto. Lasciatemi iniziare questa piccola retrospettiva dedicando un pensiero di solidarietà a quante e quanti hanno dovuto affrontare la malattia o la perdita di una persona cara.

Ho avuto il piacere di moderare quattro volte il gruppo di parola, tre «in presenza» e una via Skype. La situazione attuale costringe la gente a ricorrere, padroneggiandole, alle nuove tecnologie, una cosa non proprio facile per tutti. Tuttavia, penso che i moderni mezzi di comunicazione siano la chiave per l'autonomia delle persone con disabilità. L'ultimo incontro del gruppo, in ottobre, ha avuto luogo nella conviviale atmosfera di una pausa-caffè. Ciò ha permesso alle e ai partecipanti di esprimersi più liberamente. Infatti, spesso un contesto rilassato facilita il parlare, possono nascere approfondite discussioni e alla fine le persone se ne tornano a casa con il «cuore più leggero». Mi sarebbe anche piaciuto tenere più incontri in videoconferenza, ma era difficile trovare spazi temporali che andassero bene per tutti. In attesa che le cose tornino gradatamente alla normalità, nei primi mesi del 2021 gli in-

contri continueranno con ogni probabilità a essere virtuali.

Nel frattempo intrattengo pure un gruppo su WhatsApp, strettamente connesso con il gruppo di parola di lingua francese. L'invito a partecipare va a tutte le persone interessate, esse possono annunciarsi con un messaggio allo 077 509 06 92.

Nel 2020, tramite la piattaforma Zoom, abbiamo proposto quattro manifestazioni d'informazione sulle degenerazioni retiniche. La prima conferenza, intitolata «L'œil, organe de la vision», era proposta dal dottor Bao-Khanh Tran dell'Hôpital ophtalmique Jules-Gonin di Losanna. L'oratore ha messo l'accento sul fatto che l'occhio, un organo tanto piccolo quanto complesso, tanto affascinante quanto misterioso, è essenziale per percepire il mondo esterno. La seconda e la terza conferenza erano dedicate alla genetica. Il prof. Pascal Escher dell'Inselspital di Berna ha dapprima esposto il tema «Le génome - une bibliothèque constituée de seulement 4 lettres», trattando la grande complessità della vita, che scaturisce da un semplice codice, comune a tutti gli esseri. Nella seconda conferenza, intitolata «Une banque de données pour patients?», il prof. Escher ha presentato il database per la raccolta dei dati di tutti i pazienti svizzeri con malattie rare degli occhi causate da varianti genetiche patogene. Retina Suisse sostiene la costruzione di codesta banca-dati, un mezzo per favorire la ricerca sulle terapie.

La quarta conferenza via video, tenuta dalla dottoressa Veronika Vaclavik, pure dell'Hôpital ophtalmique Jules-Gonin di Losanna, era dedicata alla degenerazione ma-

colare legata all'età (AMD), alle sue cause e alle attuali opportunità terapeutiche. Il tema è importante in quanto nel mondo occidentale, la AMD è la maggiore causa di grave handicap visivo tra le e gli ultracinquantenni.

In coda alle conferenze, le e i partecipanti hanno avuto modo di porre delle domande. Tutte e quattro le conferenze sono ora accessibili liberamente sul sito web di Retina Suisse (assieme alla serie di conferenze proposte nella Svizzera tedesca, Ndr). Alla conferenziera e ai due conferenzieri va un sentito grazie per avere dedicato il loro prezioso tempo alla nostra associazione.

Per concludere: il 2020 ci ha insegnato molte cose, alcune di esse «in sentore» di cambiare le nostre abitudini. Infatti anche una volta passato il periodo del coronavirus, per alcune nostre proposte, per esempio i gruppi di parola e le conferenze informative, continueremo con le videoconferenze. In tal modo, anche persone molto prese professionalmente o limitate nella mobilità potranno partecipare più facilmente alle nostre attività. Sebbene il contatto personale continui a essere indubbiamente importante, i nuovi modi di interagire hanno i loro vantaggi. In attesa di rivederci nel 2021, porgo un caloroso augurio a voi e ai vostri cari.

## **Il gruppo di parola per persone con distrofie ereditarie della retina**

A inizio marzo, il gruppo di parola per persone con distrofie ereditarie della retina ha potuto incontrarsi una prima volta a Zurigo. Per gli altri tre appuntamenti abbiamo organizzato delle videoconferenze, ma per finire,

come nei gruppi AMD, non tutte le persone iscritte vi hanno preso parte. Per contro si è rapidamente costituito un gruppo-giovani «Retina Suisse Youth», forte di una trentina di aderenti giovani, moderato dalla nuova membro di comitato Jeannine Sutter. Ecco qui di seguito la sua testimonianza.

## **Retina Suisse Youth – nuove idee, nuovi media, nuove facce**

Qualche tempo fa mi era venuta l'idea che persone giovani, affette da una degenerazione retinica e che vivono in Svizzera, avrebbero fatto bene a dotarsi di una solida rete di contatti.

Da quando ho cominciato a impegnarmi in Retina Suisse è passato quasi un anno e vorrei cogliere l'occasione per ringraziare la «speciale» AG 2020 per la fiducia concessami con l'elezione in comitato.

Per me, l'esperienza più entusiasmante del 2020 avrebbe dovuto essere il viaggio in Islanda per partecipare al convegno dei giovani nel quadro del congresso mondiale di Retina International. Ma non è andata così. Ho dovuto fare l'esperienza che a volte bisogna modificare i propri piani e magari fare ciò che da tempo si intendeva realizzare. E così, invece del viaggio in Islanda, nel frattempo annullato, è nato del tutto spontaneamente un piccolo gruppo di giovani via WhatsApp, «Retina Suisse Youth» è il suo nome. L'obiettivo era (e è ancora) di riunire il maggior numero possibile di persone giovani con una malattia retinica per conoscersi e scambiarsi esperienze in modo informale. Il gruppo è cresciuto più rapidamente di quanto tutti noi ci

aspettissimo, nel giro di un anno vi hanno infatti aderito 28 giovani adulti. Alcuni di essi non hanno ancora limitazioni visive importanti, parecchi stanno invece perdendo il loro ultimo pochino di vista e altri sono ciechi da tempo, ma nonostante tutto sempre molto attivi.

Sicuramente la forte crescita è anche un po' dovuta al confinamento. La maggior parte di noi si è trovata improvvisamente relegata in casa e ha sentito più fortemente il bisogno di scambi d'esperienze con altri. L'idea iniziale era di incontrarci di tanto in tanto per bere qualcosa assieme e parlare liberamente. Per forza di cose anche noi, invece di trovarci fuori casa, ora ci parliamo attraverso lo schermo dei nostri computer. In compenso le videoconferenze sono a scadenza fissa. È chiaro a tutte e tutti che quel mezzo non può sostituire appieno gli incontri fisici, ma è innegabile che ha anche dei vantaggi. Al momento siamo ancora troppo pochi per formare dei gruppi locali e per un incontro più vasto alcune e alcuni di noi dovrebbero sobbarcarsi degli spostamenti eccessivi. Inoltre c'è anche chi non è ancora abbastanza autonomo o sicuro di sé per affrontare da solo un viaggio. Quando ci conosceremo meglio, sarà sicuramente più facile intraprendere un percorso anche un po' lungo per ritrovarci e parlare dei propri problemi. Con una menomazione visiva, per molti aspetti il «tragitto» dal divano al computer è più facile dello spostamento da un luogo all'altro, inoltre anche emotivamente potrebbe essere meno impegnativo.

Accanto ai numerosi incontri serali via computer, nel 2020 siamo comunque riusciti a incontrarci una volta a Zurigo e un'altra a Berna. E non si è trattato soltanto di sederci in un

caffè. Infatti abbiamo cercato ogni volta di intraprendere qualcosa assieme e poi di dedicare tempo alla convivialità. Così, nei due incontri, abbiamo camminato, scoperto cose nuove e riservato abbastanza tempo alle conversazioni serie. L'atmosfera è sempre stata distesa e fin dall'inizio abbiamo potuto parlare molto liberamente dei nostri problemi. Il ghiaccio si è rotto in fretta perché quasi tutte e tutti avevano già avuto modo di conoscerci online e quindi non eravamo tra sconosciuti. L'esperienza mi ha mostrato che si può partecipare a questi incontri quando se ne sente il desiderio e che spesso ci si ferma più a lungo di quanto si pensava.

Gli scambi virtuali continueranno certamente anche nel 2021. Sarebbe tuttavia bella cosa riuscire a realizzare anche qualche incontro fisico. Se la situazione lo permetterà, sarà il caso di arricchire il programma affinché, accanto alle discussioni, potremo anche fare qualche nuova esperienza in un gruppo di persone che hanno qualcosa in comune, nel nostro caso l'handicap visivo.

Per maggiori informazioni: [jeannine.sutter@retina.ch](mailto:jeannine.sutter@retina.ch)

## **Manifestazioni, assemblea generale, consulenze**

Le misure di protezione contro il coronavirus, più ancora degli incontri dei gruppi hanno limitato le manifestazioni con pubblico. A causa dell'insicurezza vigente, ne hanno fatto le spese le apprezzate serate d'informazione sulla degenerazione maculare legata all'età. Vista la situazione, pensiamo di non poterle riprendere prima dell'autunno 2021. Al posto delle manifestazioni abbiamo lanciato, in collaborazione con oculisti e ricercatori, una nuova pro-

posta: i seminari in Internet, i cosiddetti webinar. A partire dal 31 agosto 2020 ne abbiamo svolti 11, sette in tedesco e quattro in francese. I temi spaziavano dalle conoscenze sull'occhio ai disturbi della percezione visiva, dalla relazione tra retina, nervo ottico e cervello ai metodi di misurazione dell'acuità visiva. Anche di genetica e del Registro dei pazienti si è parlato sia in tedesco sia in francese. I due ultimi webinar, sul tema della degenerazione maculare legata all'età – tra l'altro i meglio frequentati della serie - hanno avuto luogo il 15 e il 16 dicembre.

Nel 2020 nemmeno l'assemblea generale ha potuto svolgersi in presenza. Tutto era pronto per tenerla, come previsto, il 4 aprile all'Hotel NH a Friburgo. La proclamazione, da parte del Consiglio federale, della «situazione straordinaria» il 14 marzo ci ha convinto che le riunioni con un pubblico numeroso erano un rischio troppo grosso per la salute dei nostri membri. Il comitato ha allora deciso di spostare l'AG al 29 agosto. Di nuovo i fatti «ci hanno sorpassato in curva»: l'Hotel NH rimaneva chiuso fino alla fine di settembre. A quel punto non rimaneva altra soluzione, peraltro legale, di votare le trattande statutarie in forma scritta in giugno. I risultati sono usciti sul sito web di Retina Suisse, un rendiconto è allegato alla convocazione per l'AG 2021.

## **Zurigo: direzione amministrativa e servizio di consulenza**

A metà marzo, il Consiglio federale ha ordinato di trasferire l'ufficio tra le mura domestiche. Quest'imposizione ha coinciso con i lavori di ristrutturazione degli spazi della direzione e servizio di consulenza a Zurigo. Siccome la Federazione svizzera dei ciechi e deboli di vista FSC, che ci

dà in subaffitto i locali alla Ausstellungsstrasse, ha deciso di attribuire un ufficio anche alla Fondazione Accessibility, si è reso necessario sacrificare la sala delle riunioni. Per Retina Suisse questo significa che i gruppi di parola si ritrovano ora nel salone al 5. piano dello stesso edificio e di poter disporre, sotto lo stesso tetto, anche di tutti i servizi del Centro di prestazioni di Zurigo della FSC. I lavori si sono conclusi puntualmente alla fine del Lockdown e in giugno abbiamo potuto inaugurare gli uffici rimessi a nuovo.

Dall'imposizione del Lockdown in primavera, le chiamate telefoniche per informazioni e le richieste di consulenza da parte di persone con una malattia degenerativa della retina sono notevolmente diminuite. Finora non siamo purtroppo riusciti a individuarne i motivi: o a causa delle restrizioni le cliniche oculistiche ci hanno indirizzato meno pazienti o le ragioni sono d'altra natura?

Il rinnovamento del sito Internet ha richiesto molto lavoro alle nostre collaboratrici. Le modifiche dei contenuti, una migliore «visibilità» e una presentazione più moderna e senza barriere sono state parecchio impegnative. Il progetto «sito Internet» non è ancora concluso, soprattutto la versione italiana esige ancora parecchi ritocchi e correzioni. Nel 2021 il web e le nuove edizioni degli opuscoli informativi di Retina Suisse saranno al centro dell'attività di comunicazione.

## **Il comitato**

Dopo essersi riunito fisicamente in febbraio, il comitato è pure passato alla modalità «a distanza» spostando le sue sedute su una piattaforma video. In settembre, per il con-

sueto «ritiro di lavoro», una parte del comitato, il direttore e le collaboratrici si sono ritrovati a Hertenstein sul Lago dei quattro cantoni. Al centro dei lavori, la discussione sulle misure per sovvenire al deficit strutturale di Retina Suisse. Con l'aiuto di uno specialista del reperimento di fondi, il comitato ha preso delle decisioni atte a generare nuove entrate. Perciò a partire dal 2021 anche Retina Suisse dovrà essere maggiormente presente sul mercato delle donazioni. In autunno e a inizio inverno abbiamo messo a punto le prime iniziative in merito. Sulla situazione finanziaria dell'associazione riferiamo come d'abitudine nel rapporto finanziario allegato al conto annuale.

## La statistica dei membri

	01.01.20	Adesioni	Dimissioni	Decessi	31.12.20
Pazienti	1150	58	30	24	1154
Genitori	101	8	4	0	105
Sostenitori	283	11	14	2	278
<b>Totale</b>	<b>1534</b>	<b>77</b>	<b>48</b>	<b>26</b>	<b>1537</b>

## Ringraziamenti

Retina Suisse deve la sua esistenza all'impegno di molte persone e organizzazioni. Per cominciare vogliamo citare le moderatrici dei gruppi di parola Marianne Brandstätter, Isabella Plüss, Rania Python e Tamara Zoller e del gruppo giovani Jeannine Sutter. Empatia e talento caratterizzano il loro lavoro nei gruppi di Coira, Lucerna, Lugano e su WhatsApp. Esse sono anche sostenute da diverse aiutanti, a tutte e tutti va un grande grazie.

Diverse ditte e società ci permettono di informare ogni anno i nostri membri e altre persone interessate sulle malattie degenerative della retina. Grazie alla loro generosità, possiamo fornire anche prestazioni non sovvenzionate dal contratto di prestazioni con l'Ufficio federale delle assicurazioni sociali UFAS. Siamo sostenuti, in ordine alfabetico, da Bayer Schweiz AG, Novartis AG e Santen (Suisse) AG. Maggiori dettagli si trovano nel rapporto finanziario. Un centinaio di donatrici e donatori ci hanno sostenuto anche nel 2020 con somme piccole e grandi, anche a loro va un grazie di cuore

E non da ultimo è doveroso ringraziare il comitato per il suo lavoro nonché le collaboratrici volontarie Christina Fasser e Renata Martinoni, che da moltissimi anni regalano alla nostra associazione tempo e esperienza. Senza l'impegno delle signore del segretariato Daniela Capelli, Rita Filippini e Sara Hüsler, Retina Suisse non farebbe un passo. Le ringraziamo sentitamente per la pluriennale fedeltà all'associazione e alle persone con malattie degenerative della retina.

## **Uno sguardo al futuro**

Che cosa ci porterà il coronavirus nel 2021? Dalla crisi sanitaria e economica scaturirà anche qualche vantaggio? E, semmai, saremo capaci di trarne profitto? Cambiamenti ne risulteranno di certo, ma noi abbiamo la ferma volontà di cogliere le occasioni che si presenteranno onde gestire nel miglior modo possibile la situazione.

Nonostante dal 24 dicembre siano in atto le prime vaccinazioni, il «social distancing» ci accompagnerà ancora per un bel po' di tempo. Gli incontri personali continueranno a

essere soprattutto contatti via telefono o videoconferenza. Colloqui individuali sono senz'altro possibili – nel rispetto delle distanze di sicurezza, le misure d'igiene e con la mascherina sul viso. Al posto delle conferenze pubbliche continueremo con i webinar: il 4 marzo sul tema della malattia di Stargardt (in tedesco e francese) e il 24 marzo in italiano sulla degenerazione maculare legata all'età. I seminari in Internet sono certamente un canale d'informazione di cui faremo uso anche quando ci si potrà nuovamente riunire di persona. L'AG del 17 aprile 2021 sarà invece, come la scorsa, virtuale.

Anche nel 2021, il direttore di Retina Suisse continuerà a far parte di diversi gruppi di lavoro. Il gruppo di specialisti «Approvvigionamento» del Coordinamento malattie rare Kosek, prevede di definire quali saranno i primi centri di competenza per le malattie rare in Svizzera.

Sul piano politico le sfide non mancheranno. L'iniziativa popolare federale «Sì al divieto degli esperimenti sugli animali e sugli esseri umani - Sì ad approcci di ricerca che favoriscano la sicurezza e il progresso» è sui tavoli del Parlamento. Essa chiede un divieto incondizionato delle sperimentazioni animali e della ricerca sull'essere umano. Se il popolo dovesse accettare l'iniziativa, in Svizzera non si potrebbero più importare né omologare nuovi farmaci realizzati grazie a sperimentazioni su cavie animali. A tempo debito informeremo in dettaglio sull'iniziativa, sulle sue ripercussioni e sulla posizione di Retina Suisse in merito.

Stephan Hüsler  
Direttore di Retina Suisse

## Un virus che condiziona la nostra quotidianità

Tra i membri di Retina Suisse non dovrebbe più esserci nessuno che si è ammalato di «spagnola». Più probabile è che ci siano ancora persone i cui genitori o nonni ne hanno parlato. Già negli anni 20 del secolo scorso una cosa era chiara: per debellare il virus, le limitazioni nella vita quotidiana sarebbero state immani. A quei tempi, per le persone cieche e ipovedenti la situazione pandemica doveva essere ben più difficile che per chi la vive oggi.

Data della metà di aprile la mia prima esperienza con le attese in fila indiana e a debita distanza. Dovendo spedire un libro braille, prima di varcare la porta dell'ufficio postale ho coperto bene bocca e naso con la mascherina. Nell'angusto atrio-sportelli c'erano delle transenne e la gente se ne stava disciplinatamente in fila. Purtroppo il mio cane-guida non conosce il concetto di distanza, i ben noti 1,5 metri. E così mi è prontamente arrivato l'invito a rispettare le distanze. Solo in un secondo tempo tra i clienti qualcuno s'è accorto che, munito di bastone bianco e accompagnato da un labrador nero «in divisa», evidentemente la distanza non potevo recepirla. Il resto della «visita alla posta» è stato oltremodo piacevole. Viene da pensare che le nostre concittadine e concittadini si immaginino che, grazie al famoso sesto senso noi persone con handicap visivo possiamo riconoscere le distanze.

Poco dopo la proclamazione del Lockdown, le FFS hanno comunicato che i servizi d'accompagnamento per viaggiatori con disabilità erano sospesi a causa dell'impossibilità di rispettare la distanza di 1,5 metri. Purtroppo le FFS non ave-

vano verificato se fosse possibile essere d'aiuto per cambiare treno anche senza stare troppo vicini. All'inizio anche nei mezzi pubblici cittadini erano insorte analoghe difficoltà. Noi sappiamo che le guidatrici e i guidatori di bus e tram aprono la prima porta per annunciare numero e capolinea del veicolo alla persona con il bastone bianco in attesa sul riquadro rigato. A causa del coronavirus, da un giorno all'altro ciò non sarebbe più stato possibile: guidatrici e guidatori di bus e tram avevano l'ordine di tenere sbarrata la prima porta e anche le file di sedili vicine al posto di guida erano inagibili. Per fortuna il servizio di difesa degli interessi delle organizzazioni dei ciechi e ipovedenti è riuscito a ammorbidire un poco quella direttiva. Per le persone con handicap visivo viaggiare è diventato di nuovo un po' più agevole.

Nel 2020, per le persone anziane e anzianissime e le persone con handicap organizzare l'aiuto-assistenza nella vita quotidiana è stata una sfida memorabile. Le autorità avevano imposto loro di comportarsi in modo responsabile, cioè di evitare i rischi, per esempio delegando la spesa. Fortunatamente in molti luoghi l'aiuto tra vicini di casa ha funzionato, tuttavia molte e molti avevano una sensazione di dipendenza, vissuta con disagio. Molte persone facevano parte dei cosiddetti gruppi a rischio. Se poi anche chi prestava servizi d'assistenza rientrava in quella categoria, le cose si sono complicate all'infinito. Oppure l'assistente aveva bambini che non andavano a scuola o un compagno/una compagna «a rischio» o doveva lei stessa andare in quarantena o autoisolarsi. Chi poteva sostituirla? Che ne era del pagamento del salario? L'assicurazione invalidità avrebbe assunto i costi doppi che risultavano (salario dell'assistente e della sua sostituta)? Per fortuna nel frattempo anche questi interrogativi hanno trovato risposta.

A causa della mancanza di contatti e della paura del contagio, molte persone anziane, si sono ritirate «nel loro guscio» e hanno fatto vita molto solitaria. Cambiamenti repentini duri da sopportare hanno avuto un impatto importante, basti pensare agli eventi culturali e/o sportivi soppressi, ai programmi di associazioni sospesi o modificati. Di ricette come gestire le sfide della quotidianità in tempi di pandemia ne sono sbocciate tante. Per tenersi in forma, si poteva per esempio, servirsi della cyclette o del vogatore oppure semplice usare le scale di casa, facendo su e giù fino a non poterne più. Telefono, Internet e WhatsApp hanno permesso colloqui personali nel rispetto assoluto delle distanze comandate. Ci sono anche state persone che, nonostante le difficoltà di vista, hanno ripreso a scrivere lettere a mano. Noi «umani» siamo esseri sociali, diamo grande importanza ai contatti interpersonali. Cosa c'è di più intimo di una lettera scritta a mano? Su Internet sono improvvisamente spuntate delle proposte quali cantare individualmente «in gruppo», fare yoga o esercizi per l'equilibrio, corsi di fitness, concerti con grandi orchestre di tutto il mondo in sostituzione di eventi e festival musicali.

Dal 24 dicembre 2020, in Svizzera si è cominciato a vaccinare. Finché si instaurerà un minimo di immunità collettiva, la cosiddetta immunità di gregge, non c'è da sperare in un allentamento delle misure di protezione. D'altronde non sono cose complicate e ormai le conosciamo perfettamente: mascherine protettive, igiene delle mani, «social distancing».

A tutte e tutti l'augurio di rimanere sani!

Stephan Hüsler, Direttore di Retina Suisse

# Conto annuale 2020

## Bilancio al 31 dicembre 2020

<b>Attivo</b>	<b>2020 CHF</b>	<b>2019 CHF</b>
Saldo posta	4'739.00	2'418.25
Saldo banca	294'073.01	354'362.81
<b>Liquidità</b>	<b>298'812.01</b>	<b>356'781.06</b>
Debitori	4'410.00	2'120.00
<b>Crediti da forniture e prestazioni</b>	<b>4'410.00</b>	<b>2'120.00</b>
<b>Delimitazioni contabili attive</b>	<b>1'888.60</b>	<b>247'119.55</b>
<b>Totale sostanza circolante</b>	<b>305'110.61</b>	<b>606'020.61</b>
Titoli	723'933.22	680'428.17
Immobilizzazioni finanziarie	723'933.22	680'428.17
<b>Totale immobilizzazioni</b>	<b>723'933.22</b>	<b>680'428.17</b>
<b>Totale attivo</b>	<b>1'029'043.83</b>	<b>1'286'448.78</b>

<b>Passivo</b>	<b>2020 CHF</b>	<b>2019 CHF</b>
Creditori	35'217.55	1'627.45
Entrata da anno seguente	660.00	0.00
<b>Debiti da forniture e prestazioni</b>	<b>35'877.55</b>	<b>1'627.45</b>
<b>Delimitazioni contabili passive</b>	<b>660.00</b>	<b>0.00</b>
<b>Totale capitale di terzi a corto termine</b>	<b>35'877.55</b>	<b>1'627.45</b>
<b>Accantonamenti</b>	<b>12'000.00</b>	<b>12'000.00</b>
<b>Totale capitale di terzi a lungo termine</b>	<b>12'000.00</b>	<b>12'000.00</b>
Capitale sociale	1'272'821.33	1'329'966.97
Perdita / Utile d'esercizio	-291'655.05	-57'145.64
<b>Totale capitale sociale</b>	<b>981'166.28</b>	<b>1'272'821.33</b>
<b>Totale passivo</b>	<b>1'029'043.83</b>	<b>1'286'448.78</b>

## Conto economico

	2020 CHF	2019 CHF
Tasse sociali membri	63'859.00	52'566.95
Devoluzioni ricevute	159'180.68	319'192.39
Contributi per attività e prestazioni	236'000.00	281'039.85
Uscite per attività e prestazioni	-165'729.85	-174'454.70
Costi del personale	-360'748.03	-418'511.80
Altri costi amministrativi e per l'associazione	-262'595.85	-167'941.02
Ammortamenti e deprezzamenti	0.00	-349.50
<b>Risultato operativo</b>	<b>-330'034.05</b>	<b>-108'457.83</b>
Costi finanziari	-11'988.50	-10'604.81
Ricavi da titoli realizzati	1'032.48	12'896.84
Ricavi da titoli non realizzati	52'421.20	49'992.95
<b>Risultato finanz. titoli</b>	<b>41'465.18</b>	<b>52'284.98</b>
Entrata straordinaria unica	180.25	104.25
Uscita straordinaria unica	-3'266.43	-1'077.05
<b>Ricavo straordinario unico</b>	<b>-3'086.18</b>	<b>-972.80</b>
<b>Perdita/Utile d'esercizio</b>	<b>-291'655.05</b>	<b>-57'145.65</b>

# Allegato al conto annuale 2020

## Rendiconto finanziario

Con il presente allegato al conto annuale 2020 dell'Associazione Retina Suisse, domiciliata a Zurigo, informiamo sullo sviluppo finanziario dell'associazione e diamo indicazioni di dettaglio su determinate posizioni del bilancio e del conto economico.

### Basi per l'allestimento del conto annuale

Il presente conto annuale è stato allestito conformemente alla legge svizzera, in particolare agli articoli del Codice delle obbligazioni concernenti la contabilità commerciale e la presentazione dei conti (articoli 957 fino a 962).

### Considerazioni generali

L'esercizio 2020 chiude con una perdita di CHF 291'655.05. Per coprire la maggiore uscita è stato fatto un prelievo dal capitale dell'associazione, che ora ammonta a CHF 981'166.28. Il deficit, che a differenza del solito è straordinario, è dovuto a tre grandi cambiamenti rispetto all'anno precedente: lo stralcio del contributo di sostegno di CHF 150'000.00 della Federazione svizzera dei ciechi e deboli di vista FSC, lavori preparatori per l'implementazione di un sistema di fundraising costato CHF 26'000.00 nonché il versamento di CHF 140'000.00 a titolo di incentivo per la realizzazione del Registro svizzero dei pazienti con malattie rare. Senza queste tre uscite straordinarie, la perdita sarebbe in linea con quelle degli anni precedenti. Allo scopo d'assicurare a lungo

termine l'esistenza dell'associazione, nel corso dell'esercizio 2020 si sono resi necessari dei passi per abbattere il deficit strutturale, passi avviati in collaborazione con la società specializzata «The Fundraising Company». Nel 2021, sarà decisivo che Retina Suisse riesca a posizionarsi bene sul mercato delle donazioni.

## Conto economico

### Entrate

Le entrate qui di seguito meritano una menzione particolare.

### Tasse annuali

Ringraziamo tutti i membri che nel corso dell'anno hanno versato la tassa sociale di CHF 50.00 per un totale di CHF 63'859.00.

### Singole donazioni

Molti membri hanno arrotondato la tassa annuale e molti donatori ci hanno dato un generoso sostegno. Il totale delle donazioni individuali ammonta a CHF 54'380.68. Grazie di tutto a tutte e tutti!

### Contributi di società e fondazioni

Da una fondazione abbiamo ricevuto CHF 35'000.00 a titolo di sostegno. Anche nel 2020 le società farmaceutiche Bayer SA (CHF 50'000.00), Novartis SA (CHF 12'000.00) e Santen SA (CHF 7'800.00) hanno sostenuto le nostre attività senza porre condizione alcuna e nel rispetto del codice di cooperazione dell'industria farmaceutica.

## **Sovvenzione dell'UFAS**

Retina Suisse si è aggregata all'Unione centrale svizzera per il bene dei ciechi UCBC come sub-contraente del contratto di prestazioni con l'UFAS. A questo titolo ha ottenuto una sovvenzione di CHF 230'900.00.

## **Onorari ricevuti**

Per la partecipazione in «Advisory Groups» di società farmaceutiche nonché per onorari per conferenze per terzi, sono entrati indennizzi per un totale di CHF 5'100.00.

## **Uscite**

### **Costi dei gruppi di parola**

Retina Suisse sostiene dei gruppi di parola a Berna, Coira, Losanna, Lugano, Lucerna, San Gallo, Winterthur e Zurigo. Per il rimborso spese vive alle responsabili e per l'affitto delle sedi dei gruppi abbiamo speso CHF 5'103.25. Le responsabili hanno rinunciato a parte dei loro indennizzi. Per questo motivo i costi sono risultati minori rispetto a un anno «normale».

### **Premi di ricerca e sostegno a studi**

Dal 2018, Retina Suisse sostiene con CHF 35'000.00 annui la realizzazione del «Registro svizzero dei pazienti con malattie rare degli occhi» ad opera dell'Inselsspital di Berna. Nel 2020 abbiamo versato a titolo d'incentivo la somma di CHF 140'000.00.

Lo Swiss Eye Research Meeting SERM ha ricevuto da

Retina Suisse un sostegno di CHF 2'000.00 e due premi di CHF 500.00 ciascuno per le migliori presentazioni di studi di giovani ricercatori e ricercatrici.

Con CHF 1'090.85 (10 % della somma totale), Retina Suisse partecipa ai Premi di ricerca conferiti assieme a Pro Retina Deutschland e. V.

## **Assemblea generale**

A causa della pandemia, l'AG 2020 si è svolta in forma scritta. Nel costo totale di CHF 12'821.70 sono comprese la traduzione, impaginazione, stampa e spedizione della documentazione per l'AG nonché qualche piccola somma per la votazione via Internet.

## **Costi del personale**

Il bene più prezioso di un ente di consulenza è il suo personale. Retina Suisse impiega 5 collaboratrici e collaboratori per un totale di 3,25 posti di lavoro. Nel 2020 il totale-stipendi era di CHF 343'218.30. A causa della pandemia, Retina Suisse ha fatto ricorso al lavoro ridotto, ricevendo per i mesi da marzo a giugno CHF 27'088.85 dalla cassa-disoccupazione. Le spese di viaggio e rappresentanza erano di CHF 1'564.73 mentre al comitato sono andati CHF 6'053.40 quale rimborso spese vive.

## **Pigione uffici**

Per l'affitto e le spese accessorie degli uffici alla Ausstellungsstrasse abbiamo pagato CHF 39'796.00, il che corrisponde praticamente alla somma del 2019.

## **Costi amministrativi**

Le due principali poste riguardano i porti, CHF 11'286.15, e le quote di membro versate a Retina International, Unione centrale svizzera per il bene dei ciechi UCBC, Agile.ch, ProRaris e Swiss Academy of Ophthalmology, in totale CHF 5'696.00.

## **Costi dell'informatica**

Per l'affitto degli impianti e servizi IT pagato alla FSC, per l'ulteriore sviluppo del sito Internet e di Facebook nonché per il programma di gestione della contabilità e amministrazione-membri abbiamo speso CHF 73'123.50. La parte concernente il rinnovamento del sito Internet e i Social Media è stata di CHF 42'775.90.

## **Informazione, stampati**

Nel 2020 per stampa e traduzioni di tre edizioni del Retina Journal, del Rapporto annuale 2019, e di altri stampati abbiamo speso CHF 90'138.85. La somma è maggiore rispetto all'anno precedente a causa del rinnovamento del Corporate Design deciso dal comitato.

## **Fundraising**

Alfine di stabilizzare a lungo termine la situazione finanziaria, il comitato ha elaborato assieme alla società specializzata «The Fundraising Company» una strategia e il relativo concetto per il reperimento di fondi. Costo dell'operazione: CHF 28'344.00.

## **Risultato operativo**

Dalle uscite e entrate contabilizzate risulta una maggiore uscita di CHF 330'034.05.

## Risultato finanziario degli investimenti

Nonostante le turbolenze, il 2020 è stato un anno borsistico positivo, che a Retina Suisse ha fruttato un utile di CHF 42'308.49 (al netto dei costi amministrativi). La somma in questione è costituita in massima parte da valori contabili.

## Uscita straordinaria unica

L'ufficio delle tassazioni del cantone Ginevra ha emesso una fattura di CHF 3'266.45 per il plusvalore immobiliare dalla vendita della casa di Onex.

## Bilancio

### Uscita anticipata per il 2021

CHF 1'888.60 sono stati pagati anticipatamente per il Congresso di Reykjavik di Retina International, spostato all'anno 2022.

## Titoli

Alla data determinante del 31.12.2020, CHF 723'933.22 erano investiti in titoli, messi a bilancio al loro valore di mercato. A questa somma si aggiungono CHF 59'709.70 in contanti dal mandato di amministrazione della sostanza conferito alla Banca cantonale di Zugo.

## Accantonamenti

L'accantonamento per lo sviluppo ulteriore dei programmi informatici per la gestione amministrativa e della contabilità è ora di CHF 12'000.00.

## Capitale dell'associazione

Dedotta la maggiore uscita 2020 di CHF 291'655.05, il capitale sociale di Retina Suisse ammonta a CHF 981'166.28.

## Altro

### Impegno a lungo termine per la pigione

Il contratto di subaffitto con la Federazione svizzera dei ciechi e deboli di vista FSC è giunto a scadenza il 30.09.2019. Il prolungamento, concordato a voce, è stato siglato solo dopo la data determinante di bilancio del 31.12.2019.

### Avvenimenti importanti dopo la data determinante di bilancio

Non sono noti fatti, avvenuti dopo la data determinante di bilancio, suscettibili di influire sul conto annuale 2020.

## Ringraziamenti

Retina Suisse è grata per il sostegno che riceve dalle società farmaceutiche Bayer SA, Novartis SA e Santen SA. Nel 2020, abbiamo anche ottenuto dei sostegni da alcune fondazioni. A nome di Retina Suisse porgiamo loro un sentito grazie. E non da ultimo desideriamo menzionare le molte generose donazioni da tutta la Svizzera senza le quali non potremmo svolgere la nostra attività.

Zurigo, 8 febbraio 2021

Stephan Hüsler, Direttore

# Rapporto di revisione

## Relazione sulla revisione limitata

All'assemblea generale di

Retina Suisse, 8005 Zurigo

In qualità di Ufficio di revisione abbiamo svolto la revisione del conto annuale (bilancio, conto economico e allegato) dell'associazione Retina Suisse per l'esercizio chiuso al 31.12.2020.

Il comitato è responsabile dell'allestimento del conto annuale, mentre il nostro compito consiste nella sua revisione. Confermiamo di adempiere ai requisiti legali relativi all'abilitazione professionale e all'indipendenza.

La nostra revisione è stata svolta conformemente allo standard svizzero sulla revisione limitata, il quale richiede di pianificare e svolgere la revisione in maniera tale che anomalie significative nel conto annuale possano essere identificate. Una revisione limitata consiste essenzialmente nello svolgere audizioni e procedure di verifica analitiche come pure, a seconda delle circostanze, adeguate verifiche di dettaglio della documentazione disponibile presso l'entità sottoposta a revisione. Per contro, la verifica dei processi aziendali e del sistema di controllo interno, come pure audizioni e altre procedure miranti all'identificazione di atti illeciti o altre violazioni

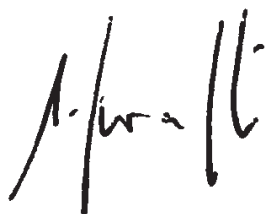
di disposizioni legali, non fanno parte di questa revisione.

Sulla base della nostra revisione non abbiamo rilevato fatti che ci possano fare ritenere che il conto annuale non sia conforme alle disposizioni legali e statutarie.

Zurigo, 8 febbraio 2021

**BDO AG**

Schiffbaustrasse 2, 8031 Zurigo, bdo.ch



**Marc Kuratli**

*Revisore responsabile*

*Perito revisore abilitato*



**i.V. Julian Flessati**

*Revisore abilitato*

**Allegato**

Conto annuale

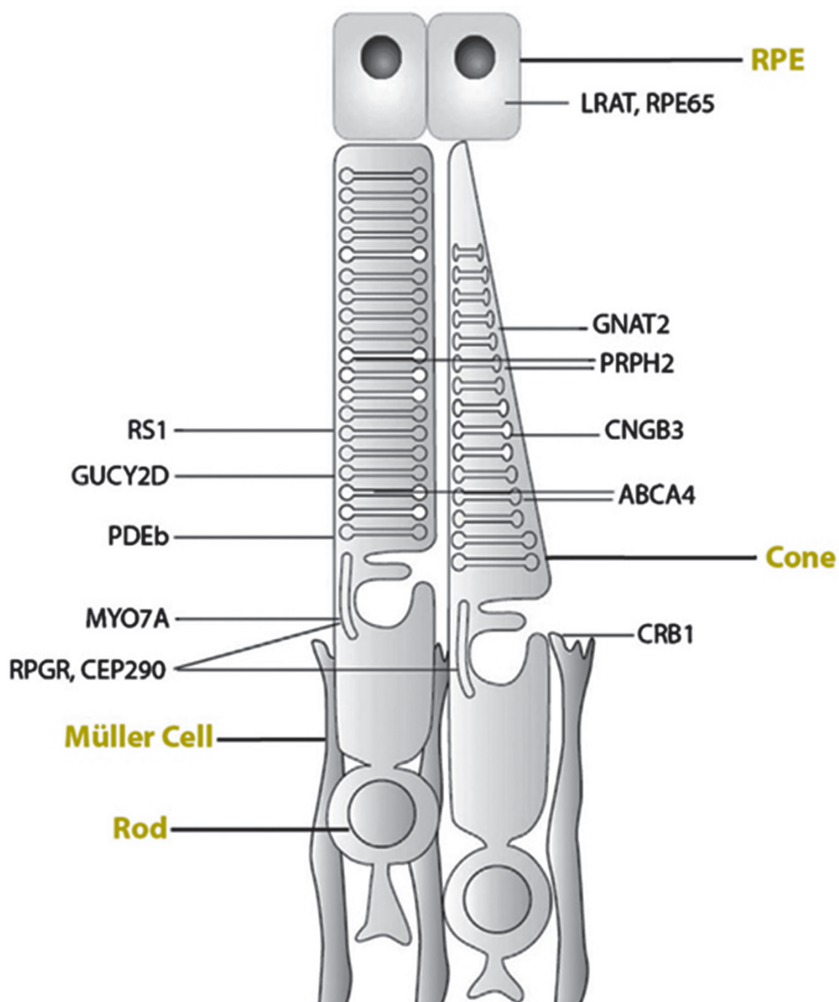
## Studi clinici sulle distrofie retiniche ereditarie

Riassunto di un esposto della Prof. Francesca Simonelli, direttrice della Clinica Oculistica - Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli

In tutto il mondo vivono circa due milioni di persone con distrofie retiniche ereditarie. Esse sono la causa più frequente di grave ipovisione e cecità. Si tratta di malattie molto eterogenee in rapporto al difetto genetico, alla trasmissione ereditaria, all'età di comparsa dei sintomi e alla gravità della degenerazione retinica. I geni coinvolti, che hanno effetti sui fotorecettori e sull'epitelio pigmentato retinico RPE, sono circa 200.

### **La terapia genica: un nuovo approccio per le distrofie retiniche ereditarie**

I progressi nell'individuazione dei geni coinvolti nelle malattie degenerative della retina hanno contribuito in modo decisivo allo sviluppo di terapie innovative per correggere dei difetti genetici. Per queste cure si ricorre a un gene terapeutico, inserito in un cosiddetto vettore, da iniettare nello spazio sottoretinico. Il vettore è un virus modificato, capace di penetrare unicamente in una cellula-obiettivo. Una volta giunto a destinazione, il gene terapeutico dovrebbe correggere la disfunzione della retina.



## Geni coinvolti nelle distrofie retiniche ereditarie

Per curare le malattie degenerative della retina, per esempio mediante terapia genica, è essenziale conoscere i geni coinvolti. Finora sono stati associati alle degenerazioni retiniche ereditarie circa 200 geni, espressi nei fotorecettori (a sinistra nell'immagine un bastoncello, a destra un cono) e nell'epitelio pigmentato retinico RPE (in alto nell'immagine).

## **Studi clinici sulle terapie per le distrofie retiniche**

Una terapia, prima di essere ammessa per la cura di pazienti, deve avere passato tre fasi di sperimentazione clinica. Attualmente è in corso un numero mai raggiunto finora di studi clinici per la sperimentazione di terapie per le distrofie retiniche ereditarie. Un numero da qualche anno in continua crescita. Ecco qui di seguito una breve panoramica degli studi che erano registrati nel mese di novembre 2020.

### **Amaurosi congenita di Leber LCA**

La malattia è trasmessa per via ereditaria autosomica recessiva o autosomica dominante. Sono noti almeno 25 geni responsabili.

**Nel 2019, in aprile, è partito uno studio di fase 2/3** con l'obiettivo di valutare l'efficacia, la sicurezza, la tollerabilità di iniezioni di Sepofarsen (QR-110) in soggetti con LCA dovuta a mutazione CEP290 p.Cys998X (ILLUMINATE) (NCT03913143). Un gruppo ha ricevuto iniezioni intravitreali di QR-110 alla dose alta per 24 mesi (la prima volta dopo tre mesi e successivamente ogni sei mesi), il secondo gruppo iniezioni intravitreali di QR-110 alla dose bassa per 24 mesi (la prima volta dopo tre mesi e successivamente ogni sei mesi) e il gruppo di controllo iniezioni intravitreali simulate (nessuna iniezione di farmaco) per il primo anno. Partecipano allo studio bambini dagli 8 anni in poi e adulti. Sponsor è la società ProQR Therapeutics, che prevede di completare lo studio nel dicembre del 2021.

**Nel 2019, in settembre, è partito uno studio di fase 1/3** con pazienti con LCA10 (NCT03872479). Ai partecipanti sono somministrate, in un solo occhio, iniezioni sottoretiniche con dosi crescenti del farmaco AGN-151587 (EDIT-101). L'obiettivo primario dello studio è la sicurezza, quello secondario di valutare l'efficacia da misurare sulla base dell'acuità visiva, della sensibilità alla luce e della sensibilità maculare. Allo studio sono ammessi bambini a partire dai 3 anni e adulti con la mutazione nel gene CEP290 sopra descritta. La società Allergan intende concludere lo studio nel marzo del 2024.

**Nel 2019, in settembre, è partito lo studio di fase 1/2** «Iniezioni sottoretiniche con SAR439483 amministrate a pazienti con LCA causata da mutazioni bi-alleleliche nel gene GUCY2D» (NCT03920007). L'obiettivo primario dello studio è di valutare la sicurezza e la tollerabilità. Vi partecipano bambini dai 6 anni in avanti e adulti. La società Sanofi terminerà lo studio nel febbraio del 2022.

**Nel 2019, in gennaio, è partito uno studio osservazionale** multinazionale, longitudinale, per verificare la sicurezza dei pazienti, già trattati con Voretigene Neparvovec (NCT03597399). I dati di 40 persone con mutazioni bialleliche del gene RPE65, che hanno ricevuto un trattamento con Luxturna®, vengono documentati in un registro. L'obiettivo dello studio è l'osservazione sul lungo periodo degli effetti della prima terapia genica autorizzata per la cura di una distrofia retinica rara. La società Sparks Thera-

peutics finanzia questo studio, che durerà fino al gennaio 2029.

## Retinite pigmentosa RP

La malattia è trasmessa per via ereditaria autosomica dominante, autosomica recessiva o X-linked (legata al sesso). A tutt'oggi si conoscono più di 100 geni che causano l'una o l'altra forma di RP.

**Nel 2019, in ottobre, è partito uno studio di verifica** della sicurezza e della tollerabilità del prodotto QR-1123 in pazienti con retinite pigmentosa autosomica dominante, dovuta alla mutazione P23H nel gene RHO (AURORA) (NCT01482195). La società ProQR vuole verificare la sicurezza di un'unica iniezione di QR-1123 nel corpo vitreo. I partecipanti allo studio, tutti adulti, sono assegnati casualmente al gruppo «dose singola» (una sola iniezione intravitreale di QR-1123), al gruppo «dosi multiple» (fino a 4 iniezioni intravitreali di QR-1123) o al gruppo di controllo con iniezioni simulate. Conclusione dello studio prevista per ottobre 2021.

[retina.ch/aurora-study](http://retina.ch/aurora-study)

**Risale a agosto 2011 l'inizio di uno studio di fase 1/2** sull'iniezione sottoretinica di un virus adeno-associato ricombinante (rAAV2-VMD2-hMERTK), impiegato quale vettore per geni in pazienti con una degenerazione retinica dovuta a mutazioni nel gene MERTK (NCT01482195). I risultati intermedi

dello studio sono stati pubblicati. Dei sei pazienti trattati, tre hanno avuto un miglioramento iniziale, tuttavia un solo paziente ha potuto conservare l'aumento di visus da 0.1 a 0.3. Lo studio arriverà a conclusione nell'agosto 2023.

**Nel 2018, in agosto, è partito lo studio per la prima verifica a livello umano del concetto** (First-in-human, Proof of Concept Study) con il farmaco CPK850 su pazienti con retinite pigmentosa da mutazioni del gene RLBP1 (NCT03374657). Lo studio serve a testare la sicurezza e la tollerabilità del trattamento con il farmaco CPK850. Inoltre sono da individuare eventuali effetti sul campo visivo e sulla sensibilità ai contrasti, da misurare mediante microperimetria, test di lettura e della mobilità. Dei questionari serviranno per valutare la qualità di vita dei pazienti. Per questo studio, la società Novartis SA ha selezionato persone adulte con un visus inferiore a 0.8. La fine dello studio è prevista per luglio 2026.

**Lo studio di fase 1/2 per verificare la sicurezza e l'efficacia** in pazienti con retinite pigmentosa dovuta a mutazioni nel gene PDE6B (NCT03328130) è partito nel novembre del 2017. Lo studio prevede iniezioni sottoretiniche, in tre diversi dosaggi, del farmaco AAV2/5-hPDE6B. La società Horama SA valuta i risultati delle persone adulte trattate sulla scorta di test della mobilità, esame del campo visivo e capacità di lettura. Si interessa inoltre della qualità di vita dei probandi. Lo studio dovrebbe concludersi nel settembre 2024.

**Nel 2017, in luglio, è partito lo studio di fase 1/2 su una terapia genica per una retinite pigmentosa X-linked**, chiamato GTPase Regulator (RPGR) (NCT03252847). Si trattava di verificare la sicurezza di un'iniezione sottoretinica unica con un gene terapeutico. Come comunicato dalla società MeiraGtx, la sensibilità retinica centrale dell'occhio trattato è migliorata in modo significativo. Lo studio è terminato nel novembre del 2020. [retina.ch/xlrp-gene-therapy](http://retina.ch/xlrp-gene-therapy)

**Nel 2017, in marzo è partito uno studio di fase 2/3 per sperimentare una terapia genica** su pazienti con RP X-linked (XIRIUS) (NCT03116113). Lo studio riguardante adulti con mutazioni nel gene RPGRbe è sponsorizzato dalla società Biogen (precedentemente Nightstar). I risultati intermedi indicano buoni risultati per i 18 pazienti trattati con un dosaggio medio mentre con i dosaggi più elevati sono comparse reazioni infiammatorie. La fine dello studio è prevista nel mese di marzo del 2021.

## Sindrome di Usher

La malattia ereditaria, che compromette l'udito e la vista, si manifesta in vari modi e diversi gradi di gravità.

**Nel 2019, in marzo, è partito lo studio di fase 1/2 per valutare la sicurezza e la tollerabilità** del farmaco QR-421a su pazienti con mutazioni nell'esone 13 del gene USH2A (Stellar) (NCT03780257). Lo studio comprende 18 adulti con sindrome di Usher di tipo 2

e pazienti con una RP non sindromica con mutazioni nell'esone 13 del gene USH2A e un campo visivo superiore a 10 gradi. La società ProQR ha in programma di concludere lo studio nel giugno del 2022.

**Nel 2021, in marzo è partito lo studio per valutare la sicurezza e la tollerabilità** di dosi crescenti di iniezioni sottoretiniche di dual-AVV (una miscela di due vettori virali adeno-associati del serotipo 8, contenenti la semisequenza 5' del gene umano MYO7A e la semisequenza 3' dello stesso gene) in pazienti con sindrome di Usher tipo 1B (USH1B). Nove adulti con diagnosi clinica e genetico-molecolare USH1B ricevono un'iniezione sottoretinica al fine di testare il successo del prodotto dual-AVV. La conclusione dello studio, sponsorizzato da Telethon e Unione europea (Horizon 2020), è prevista per marzo 2025. Un analogo studio osservazionale è in corso dal 2018. Se la sicurezza e la tollerabilità saranno soddisfacenti, si procederà a una fase successiva con possibile inclusione di pazienti pediatrici.

## Acromatopsia

La malattia è trasmessa per via autosomica recessiva, coinvolti sono i geni GNAT2, PDE6C, PDE6H, CNGA3 e CNGB3. La totale incapacità di percepire i colori è dovuta all'assenza dei coni nella retina.

**Dal novembre 2015 è in corso uno studio di fase 1/2 sulla sicurezza e efficacia** di una singola inie-

zione sottoretinica rAAV.hCNGA3 in pazienti con acromatopsia connessa con il gene CNGA3 (NCT02610582). Risultati provvisori indicano che nei probandi adulti, tutti maschi, l'acuità visiva è aumentata di 2,9 lettere e che la sensibilità ai contrasti è migliorata. Lo sponsor, la società STZ eyetrial, prevede di concludere lo studio nell'ottobre del 2021.

**Nel 2017, in gennaio, è partito lo studio «open label» multicentro di fase I/II** con dosaggi crescenti di un vettore virale adeno-associato ricombinante (AAV2/8-hCARp.hCNGB3). La terapia genica è pensata per adulti e bambini con acromatopsia dovuta a difetti nel gene CNGB3 (NCT03001310). La società Meira GT finanzia lo studio, per cominciare con 18 probandi adulti, e più tardi anche con dei minorenni. Sono previsti tre diversi dosaggi per le iniezioni sottoretiniche. La conclusione dello studio è programmata per ottobre 2021.

## Retinoschisi X-linked

La malattia, ereditata per trasmissione X-linked recessiva, è in relazione con il gene XLR1 sul cromosoma X p22.

**Nel 2015, in febbraio, è partito uno studio di fase I/IIa** sul transfert di geni da RS1 nell'occhio di pazienti con retinoschisi X-cromosomica RS (NCT02317887). Inclusi nello studio sono fino a 24 pazienti dai 18 anni di età in avanti con una mutazione nel gene RS1 e un'acuità visiva non superiore a 0.3 nell'occhio peggiore. È stata loro amministrata la terapia genica AAV-RS1 (AAV8-scRS/

IRBPhRS). Dai dati provvisori non risultano effetti indesiderati, microperimetria e esame dell'acuità visiva centrale non hanno evidenziato cambiamenti significativi della funzione visiva e nell'OCT non si sono osservate lesioni maculari (in un solo paziente si è potuta osservare una lesione cistica temporaneamente occlusa). La terapia, visti i risultati, può continuare. Il National Eye Institute concluderà lo studio nel luglio del 2025.

## Coroideremia

Questa distrofia retinica è trasmessa in forma X-linked (legata al sesso) con il coinvolgimento del gene CHM sul cromosoma Xq21.2.

**Nel 2011, in ottobre, è partito uno studio clinico «open label» di fase 1** con dosi crescenti d'una terapia genica per la coroideremia. Il vettore impiegato è un virus adeno-associato (AAV2), che codifica la proteina Rab-escort 1 (REP1) (NCT01461213). La pubblicazione dei risultati a 2 anni indicava un miglioramento statisticamente significativo dell'acuità visiva di in media 4,5 lettere negli occhi trattati (occhi di controllo: 6 occhi con >5 lettere). La University of Oxford ha concluso lo studio nell'ottobre del 2017. Al momento è in corso lo studio di fase 3.

**Nel gennaio del 2016 era partito lo studio di Tulinga sulla terapia genica per la coroideremia.** È uno studio clinico «open label» di fase 2 con un vettore virale adeno-associato (AAV2), che codifica la proteina

Rab-escort 1 (REP1) (NCT02671539). I risultati a 2 anni di sei pazienti hanno mostrato che, a confronto con l'occhio di controllo, l'acuità visiva nell'occhio trattato era migliorata di 3,7 lettere (95%CI: -7,2 a 14,5 lettere). Non sono invece risultati miglioramenti statisticamente significativi per il campo visivo e neppure per l'autofluorescenza misurata con l'OCT. La conclusione dello studio è prevista nel marzo del 2021.

## Neuropatia ottica ereditaria di Leber LHON

LHON, una malattia che si trasmette per via mitocondriale, di regola si manifesta tra i 15 e i 45 anni in soggetti di sesso maschile.

**Nel 2014, in giugno, è partito uno studio di sicurezza** con un vettore virale adeno-associato ai fini di trattare mediante terapia genica persone con una neuropatia ottica ereditaria di Leber, detta brevemente LHON (NCT02161380). Ammessi allo studio erano adolescenti (dai 15 anni in avanti) e adulti con una mutazione del DNA mitocondriale G11778A. La pubblicazione dei risultati provvisori di 12 pazienti indica che non sono comparsi effetti collaterali indesiderati. Dopo un anno, il miglioramento dell'acuità visiva centrale nell'occhio trattato era di 12 lettere. Il National Eye Institute conclude lo studio nel marzo del 2023.

**Dal giugno del 2018 è in corso uno studio osservazionale a lungo termine** su pazienti ND4-LHON curati con la terapia genica GS010 nel quadro

dello studio clinico di fase-III RESCUE o REVERSE (NCT02652780). Il farmaco era stato iniettato nel corpo vitreo. Dopo tre anni, i risultati provvisori di 61 pazienti indicano un miglioramento dell'acuità visiva centrale nell'occhio trattato di 20,5 lettere (rispetto alle 19,4 nell'occhio di controllo). La conclusione dello studio è prevista nel luglio del 2022.

## Malattia di Stargardt

La degenerazione retinica, dovuta a mutazione del gene ABCA4 sul cromosoma 1, è trasmessa per via autosomica recessiva. Nella Malattia di Stargardt, a causa del mancato funzionamento della proteina ABCA4 si ha un accumulo di lipofusina (A2E-PE) nell'epitelio pigmentato retinico RPE. La conseguenza è un'attivazione del complemento (un meccanismo di difesa immunitario) che porta alla morte delle cellule dell'epitelio pigmentato retinico e successivamente dei fotorecettori

Terapie farmacologiche per la malattia di Stargardt:

### Zimura

è un farmaco che inibisce un passo decisivo dell'attivazione del complemento e in tal modo impedisce la morte delle cellule dell'epitelio pigmentato retinico. Nel gennaio del 2018 è partito uno studio di fase-IIb, randomizzato, doppio cieco, controllato mediante placebo, al fine di verificare la sicurezza e efficacia del farmaco Zimura™ (Complement-C5-Inhibitor). Per il confronto si fa ricorso a un placebo. I partecipanti allo

studio sono affetti da Stargardt autosomica recessiva. Essi hanno ricevuto iniezioni di Zimura nel corpo vitreo. Dopo quella iniziale, un'iniezione al mese durante 15 mesi. La società IVERIC bio ha concluso lo studio nel mese di settembre del 2020. I risultati finali non sono ancora stati comunicati.

## **Emixustat**

è una piccola molecola che, inibendo un enzima del ciclo visivo, impedisce l'accumulo di A2E-PE, responsabile del decorso degenerativo della malattia di Stargardt.

**Nel novembre del 2018 è partito uno studio di fase-III** multicentro, randomizzato, doppio cieco per valutare l'efficacia di Emixustat quale trattamento della Malattia di Stargardt. Si trattava di osservare se ci fosse un rallentamento della progressione dell'atrofia maculare, visibile mediante autofluorescenza retinica. I risultati dello studio di fase-I avevano mostrato che fino a una dose di 75 mg il farmaco era ben tollerato da probandi sani. Questo aveva motivato i ricercatori al design di uno studio di fase-III. Circa 160 pazienti in 30 centri medici di 10 nazioni ora ricevono giornalmente Emixustat (o un placebo) per un periodo di 24 mesi. La società Acucela prevede di concludere lo studio nell'aprile del 2022.

## Il progetto «Banca-dati svizzera dei pazienti con malattie rare degli occhi»

Prof. Dr. Pascal Escher, Clinica oculistica, Inselspital, Berna

Dall'aprile del 2018, la Clinica oculistica dell'Inselspital di Berna sta lavorando, in collaborazione con Retina Suisse, alla realizzazione di un Registro svizzero dei pazienti con malattie rare degli occhi. Lo scopo della collaborazione è di fare sì che in Svizzera tutti i pazienti con una malattia ereditaria della retina ottengano un'analisi genetico-molecolare e che i risultati siano iscritti nel registro in questione. In tal modo si può garantire, anche a lungo termine, che le persone con una malattia retinica ricevano informazioni mirate sugli studi clinici o addirittura possano accedere a future terapie.

Nel 2020 abbiamo svolto analisi genetico-molecolari per 150 pazienti con una malattia degli occhi - più 50% rispetto all'anno precedente. Per questo motivo i tempi d'attesa fino alla consegna del rendiconto genetico continuano a essere lunghi. Grazie alle nuove misure organizzative in atto, in avvenire dovremmo diventare più celeri. Nel 70% circa di tutti i casi, l'analisi genetico-molecolare ha già prodotto una diagnosi definitiva e, nei casi di distrofia retinica addirittura in più dell'80%. Dal dicembre del 2020 possiamo svolgere di routine le analisi cosiddette «whole-exome-sequencing» (sequenziamento dell'intero esoma). Grazie ai nuovi metodi d'indagine, abbiamo realizzato un numero importante di analisi genetico-molecolari definitive. Per i casi ancora irrisolti vige la prassi «cerca finché trovi»,

cioè ulteriori analisi nel quadro della ricerca genetica.

Con le nuove richieste d'analisi al 31.12.2020 la banca-dati dei pazienti di Retina Suisse ha superato le 1000 registrazioni. Pazienti che hanno già fatto fare altrove un'analisi genetica, possono pure deporre i risultati nella banca-dati dei pazienti di Retina Suisse. Devono però compilare il formulario d'autorizzazione all'analisi genetica, ottenibile presso Retina Suisse.

Il trasferimento, come modulo Ophtha, della banca-dati di Retina Suisse nel Registro svizzero delle malattie rare (RSMR) si è nuovamente dilazionato. Siamo tuttavia fiduciosi che l'operazione possa concludersi nel 2021.

Siccome le nostre analisi genetico-molecolari concernono pazienti d'ogni parte della Svizzera, tra le cliniche universitarie, ospedali cantonali, oculiste e oculisti con studio privato che ci inviano pazienti, sta nascendo una vera e propria rete di riferimento. E la banca-dati ha potuto rilevare una serie di prime varianti regionali delle malattie retiniche presenti in Svizzera. I relativi risultati saranno presto accessibili come pubblicazione scientifica.

Il nostro servizio riceve regolari richieste di collaborazione internazionale. Questo ci offre l'opportunità d'avviare e approfondire i contatti e poter poi partecipare a studi clinici in tutto il mondo.

Il presente progetto è possibile soltanto grazie al sostegno a lungo termine di Retina Suisse, che rende

possibile, in particolare, il lavoro di Salome Allemann. La nostra «Study Nurse» esegue i prelievi di sangue per le analisi, svolge i lavori di segretariato relativi alle domande d'assunzione dei costi e gli eventuali ricorsi alle casse malati nonché i rilevamenti per la banca-dati.

Grazie alla collaborazione, possiamo anche indirizzare al competente team di Retina Suisse persone con una malattia retinica, desiderose di consulenza. Sono molto lieto di poter continuare a lavorare in modo costruttivo con Retina Suisse.

Stato al 31.12.2020

## Comitato

Susanne Trudel (presidente), 8207 Sciaffusa  
susanne.trudel@retina.ch

Brigitte Hübschi (vicepresidente), 3098 Schliern b. Köniz  
brigitte.huebschi@retina.ch

Tamara Zoller (tesoriera), 6984 Pura  
p.prato@bluewin.ch

Jean Seiler (segretario), 9240 Uzwil  
jean.seiler@retina.ch

Uta Buhl, 8123 Ebmatingen  
uta.buhl@bluewin.ch

Jeannine Sutter, Basilea (coordinatrice Retina Suisse Youth)  
jeannine.sutter@retina.ch

Tobias Hanke, dott. med., 8050 Zurigo  
tobhanke@me.com

Mario Kämpfen, 3930 Viège  
mario.kaempfen@retina.ch

Maria Clara Villegas, 1208 Ginevra  
mcvillegas@vtxnet.ch

## **Direzione/Servizio di consulenza**

### **Direttore, responsabile servizi di consulenza**

Stephan Hüsler

Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo

044 444 10 77, [info@retina.ch](mailto:info@retina.ch)

### **Responsabile servizio di consulenza di Losanna**

Rania Python

Av. de France 15, 1004 Losanna

021 626 86 52, [info.lausanne@retina.ch](mailto:info.lausanne@retina.ch)

### **Collaboratrici direzione e servizi di consulenza**

Daniela Capelli (contabilità, gestione-membri)

Rita Filippini (comunicazione, web, social media)

Sara Hüsler (eventi, pubblicazioni)

### **Redazione Retina Journal**

Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo

044 444 10 77, [redaktion@retina.ch](mailto:redaktion@retina.ch)

## Comitato medico-scientifico

### Copresidenti

PD dott. med. Christina Gerth-Kahlert,  
Clinica oftalmologica, Ospedale universitario Zurigo

Dott. med. Veronika Vaclavik,  
Centre d'ophtalmologie, Genève

### Membri

Prof. dott. rer. nat. Wolfgang Berger, Ph D,  
Istituto di genetica medica, Università di Zurigo

PD dott. med. Johannes Fleischhauer,  
Clinica oftalmologica, Ospedale universitario Zurigo

Prof. dott. med. Heinrich Gerding,  
Augenzentrum Klinik Pallas, Olten

Prof. dott. Christian Grimm, Laboratorio di biologia  
cellulare della retina, Ospedale universitario Zurigo

Prof. dott. med. Francis Munier, Clinica oftalmologica  
universitaria Jules-Gonin Losanna

Dr. phil. Carlo Rivolta Ph D, Institute IOB, Basilea

Prof. dott. med. Hendrik, P.N. Scholl, primario Clinica  
oftalmologica, Ospedale universitario Basilea

Prof. dott. Daniel F. Schorderet, Unilabs, Losanna

PD dott. Andreas Wenzel, Strengelbach (AG)

Prof. dott. med. dott. ing. Sebastian Wolf,  
Clinica oftalmologica universitaria, Inselspital Berna

## **Cariche onorifiche**

### **Presidente onoraria**

Christina Fasser, Mollis

### **Membri onorari**

Myrta Basler-Buser, Aarau

Tarcisio Bisi, Tenero †

Fritz Buser, Olten

Bernhard Fasser, Glarona

Prof. dott. Christian Grimm, Schlieren

Dott. med. Esther Guignard, Zurigo †

Renata Martinoni, Zurigo

Hansburkard Meier-Ming, Baldegg

Prof. dott. med. Günter Niemeyer, Zurigo

Prof. dott. med. Charlotte E. Remé, Zurigo

Prof. dott. med. Albert Schinzel, Zurigo

Charlotte e Sergio Schwegler, Cureglia

# L'associazione

Retina Suisse è l'associazione delle e dei pazienti con malattie degenerative della retina quali retinite pigmentosa (RP), degenerazione maculare, sindrome di Usher e altre malattie del fondo dell'occhio. È un'associazione d'utilità pubblica, indipendente sul piano politico e confessionale. La sua attività poggia su riconoscimenti scientifici dimostrati e si avvale del sostegno di un comitato medico-scientifico.

## Retina Suisse

- offre il suo aiuto per l'elaborazione della diagnosi e delle sue ripercussioni; incoraggia inoltre l'aiuto reciproco tra i suoi affiliati;
- informa le e i pazienti, i loro congiunti e il grande pubblico;
- si impegna affinché ogni paziente possa, indipendentemente dall'età, dal sesso e dalla provenienza, ottenere mezzi ausiliari e misure di riabilitazione come pure il sostegno finanziario della mano pubblica e di organizzazioni private;
- promuove la ricerca scientifica al fine di trovare delle terapie per le degenerazioni retiniche finora incurabili;
- fornisce prestazioni di uguale qualità a tutti i suoi gruppi-obiettivo in tutta la Svizzera.

# Impressum

## **Redazione**

Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo  
044 444 10 77, [redaktion@retina.ch](mailto:redaktion@retina.ch)

## **Testo italiano**

Renata Martinoni, 8049 Zurigo

## **Giornale parlato**

Centro di produzione Unitas, 6900 Lugano

## **Progetto grafico**

Naloo, Nadia Loosli, 8008 Zurigo

## **Impaginazione e stampa**

Fratelli Roda SA, 6807 Taverne (TI)

## **Il Rapporto annuale esce**

in italiano, francese e tedesco,  
in versione scritta, parlata e elettronica

# Retina Suisse

L'associazione dei pazienti con retinite pigmentosa (RP), degenerazione maculare, sindrome di Usher e altre malattie del fondo dell'occhio

## **Direzione e servizio di consulenza**

Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo  
044 444 10 77, [info@retina.ch](mailto:info@retina.ch)

## **Servizio di consulenza**

Av. de France 15, 1004 Losanna  
021 626 86 52, [info.lausanne@retina.ch](mailto:info.lausanne@retina.ch)

## **Consulenze telefoniche**

044 444 10 77

## **Ogni donazione conta!**

IBAN CH44 0078 7000 4709 3750 7