

La diagnosi genetica e il registro dei pazienti aiutano le persone con malattie della retina

L'organizzazione mantello Retina International chiede che l'analisi genetica diventi un esame standard per le persone affette da malattie ereditarie della retina. Anche Retina Suisse sostiene il test genetico e il registro dei pazienti.

Il 30 settembre 2023 si celebra la Giornata mondiale della retina. Numerose malattie oftalmologiche colpiscono la retina e i suoi fotoricettori che reagiscono in modo molto sensibile ai disturbi e agli influssi nocivi.

A prescindere da poche eccezioni, la maggior parte delle malattie della retina sono rare, o addirittura estremamente rare. Si tratta di distrofie retiniche ereditarie causate da geni che hanno subito una mutazione.

Da un lato, un singolo gene - a seconda della mutazione - può comportare differenti patologie. Dall'altro, diversi geni possono causare la medesima malattia. Per formulare una diagnosi inequivocabile occorre identificare il gene in questione. Chi desidera una diagnosi definitiva deve pertanto ricorrere all'analisi genetica.

Oltre 300 geni

Quest'anno la Giornata mondiale della retina viene celebrata con una particolare attenzione all'analisi genetica. L'organizzazione mantello Retina International chiede che l'esame genetico diventi la procedura standard per le persone affette da malattie ereditarie della retina. A tale scopo, un gruppo di lavoro di Retina International, composto da membri provenienti da 16 Paesi, ha stilato un elenco di criteri generali. Questi serviranno per semplificare l'introduzione di un esame genetico standardizzato.

Oltre 300 differenti geni possono causare una malattia della retina: ciò significa che una diagnosi, una consulenza e un trattamento precisi spesso non sono possibili senza un'analisi genetica.

«Un'analisi genetica dovrebbe assolutamente far parte del processo di diagnosi di una malattia ereditaria della retina, come p.es. la retinite pigmentosa. Altrimenti il medico si limita ad affermare che la/il paziente soffre di una malattia cronica», spiega Stephan Hüsler, direttore di Retina Suisse. Ciò comporta grandi incertezze sia tra le persone colpite sia tra i loro familiari.

Non sempre le casse malati pagano

Effettuare un'analisi genetica rappresenta un passo importante. Essa, infatti consente alle persone colpite di partecipare a programmi di ricerca e studi clinici che in seguito possono sfociare in terapie migliori. Il problema, secondo Hüsler, è che le casse malati svizzere coprono i costi delle analisi genetiche in un numero troppo esiguo di casi.

Un esame genetico completo si può svolgere unicamente se la cassa malati ne ha approvato i costi. Secondo la legge attualmente in vigore, l'assicuratore è tenuto a coprire i costi dell'analisi che si situano tra i 3'000 e i 4'000 franchi, a patto che l'esame serva a diagnosticare o curare la distrofia retinica e le sue conseguenze.

Tuttavia, capita regolarmente che una cassa malati si rifiuti di approvare i costi. In tal caso, l'unica opzione rimasta consiste nel presentare un ricorso giustificandolo con informazioni aggiuntive. Questa procedura mette ancora più a dura prova le persone colpite.

Registro dei pazienti con «modulo Ophtha»

Stephan Hüsler, direttore di Retina Suisse, è generalmente favorevole alla promozione delle analisi genetiche. Queste costituiscono la base del [Registro svizzero delle malattie rare \(RSMR\)](#), di cui incentiva l'ulteriore sviluppo. Più dati vengono raccolti e analizzati, maggiore è la probabilità che si ottengano nuove conoscenze a beneficio delle e dei pazienti.

In particolare, Retina Suisse finanzia un cosiddetto modulo «Ophtha» supplementare all'interno del Registro delle malattie rare. Qui vengono salvate le informazioni genetiche precise risultanti dai test e ulteriori informazioni di fondamentale importanza per la ricerca e gli studi clinici.

Con il modulo Ophtha, Retina Suisse persegue i seguenti obiettivi:

- consentire diagnosi affidabili per le ed i pazienti;
- identificare le opzioni terapeutiche;
- fornire informazioni sulle distrofie retiniche presenti in Svizzera;
- raccogliere informazioni sul tipo e sulla frequenza delle distrofie retiniche ereditarie in Svizzera e sull'età d'insorgenza della patologia;
- attirare l'attenzione della comunità internazionale di ricerca sul Registro delle malattie rare e quindi consentire un maggior numero di studi clinici in Svizzera;
- informare le ed i pazienti sugli studi clinici in Svizzera e nei Paesi limitrofi.

La banca dati di Retina Suisse ha già mostrato un certo impatto. Sono stati stabiliti o intensificati i contatti con ricercatori negli Stati Uniti, in Gran Bretagna, nei Paesi Bassi, in Belgio e in Svezia. In alcuni casi, il contatto è poi sfociato in progetti di ricerca congiunti. Inoltre, le ed i pazienti hanno potuto essere indirizzate/i a centri di studio all'estero.

Come si svolge un'analisi genetica?

In prima istanza, è necessario formulare una diagnosi clinica di distrofia retinica. O deve esserci perlomeno il sospetto. In seguito, le persone interessate andrebbero indirizzate a una clinica che si occupa di malattie oftalmologiche rare per discutere sulla possibilità di effettuare un'analisi genetica.

Spesso le ed i pazienti affette/i da una distrofia retinica si rivolgono anche a Retina Suisse. Qui svolgiamo diversi colloqui in cui le e i pazienti vengono informati sulle possibili conseguenze dell'analisi genetica.

Se le persone interessate acconsentono di sottoporsi a un'analisi genetica, viene prelevato un campione di sangue. Successivamente, il DNA viene isolato ed esaminato in laboratorio. Un processo che richiede tempo: di regola, i risultati sono disponibili dopo quattro - sei mesi.

Previo consenso della persona interessata, i dati personali vengono inseriti nel Registro dei pazienti. Tuttavia, non sempre è possibile procedere alla registrazione: purtroppo, in una distrofia retinica su cinque il difetto genetico non può ancora essere identificato.

Non sono escluse sorprese

Può anche succedere che emergano fatti spiacevoli. «L'analisi genetica può mostrare, ad esempio, che vi è un rischio del 50% di trasmettere ai figli la variante genetica che causa la malattia», afferma il Prof. Dr. Pascal Escher, responsabile del gruppo di ricerca di oftalmogenetica dell'Inselspital di Berna e responsabile del banca dati di Retina Suisse.

Per questo motivo, nel periodo che precede l'esame, si svolgono colloqui approfonditi con le persone interessate, spiega Escher. In tal modo, le ed i pazienti possono farsi un'idea più precisa di ciò che l'analisi genetica significhi per il loro futuro.

Inserimento nel Registro dei pazienti

Le ed i pazienti che sono già in possesso di una diagnosi genetica possono iscriversi al Registro delle malattie rare.

Le interessate e gli interessati trovano informazioni dettagliate al riguardo ai seguenti link di Retina Suisse:

[Fogli informativi e moduli](#)

[Webinar sul registro dei pazienti](#) (n.d.t. webinar e sito disponibili in tedesco)

[Comunicato stampa](#)