



Retina Suisse
Per salvare la vista

Retina Journal *apropos*



Che cos'è una diagnosi genetica e a cosa mi serve in quanto paziente

Intervista

Conversazione con il
Prof. Dr. Pascal Escher

Ricerca

Terapie genetiche oggi e
domani

Attualità

Nuove informazioni per
le e i pazienti

L'analisi genetica: cosa comprende e perché è così importante

Il Prof. Dr. Pascal Escher risponde alle domande più scottanti sull'analisi genetica in un'intervista.



Per poche persone è facile immaginare la procedura precisa che si cela dietro al concetto di «analisi genetica» e il Prof. Dr. Pascal Escher è sicuramente una di queste. Lavora presso la Clinica Universitaria di Oftalmologia dell'Inselspital di Berna. Tra i suoi ambiti di lavoro figurano anche i chiarimenti genetici, di cui fanno parte le analisi genetiche.

Nell'intervista spiega che queste ultime possono eventualmente confermare o completare la diagnosi clinica di una malattia retinica ereditaria formulata dagli oftalmologi. Inoltre, la diagnosi molecolare eseguita durante l'analisi genetica permette di stabilire l'ereditarietà della patologia. Vale a dire: è possibile determinare quanto sia elevata la probabilità di trasmettere il difetto genetico esistente alla generazione successiva.

« Una scoperta genetica può comportare conseguenze. »

A questo proposito, afferma il Prof. Dr. Escher, le e i pazienti devono essere consapevoli che possono venire alla luce anche dati di fatto spiacevoli: «Il risultato dell'analisi genetica può mostrare, ad esempio, che sussiste un rischio del 50% di trasmettere ai propri figli la variante del gene che causa la malattia.»

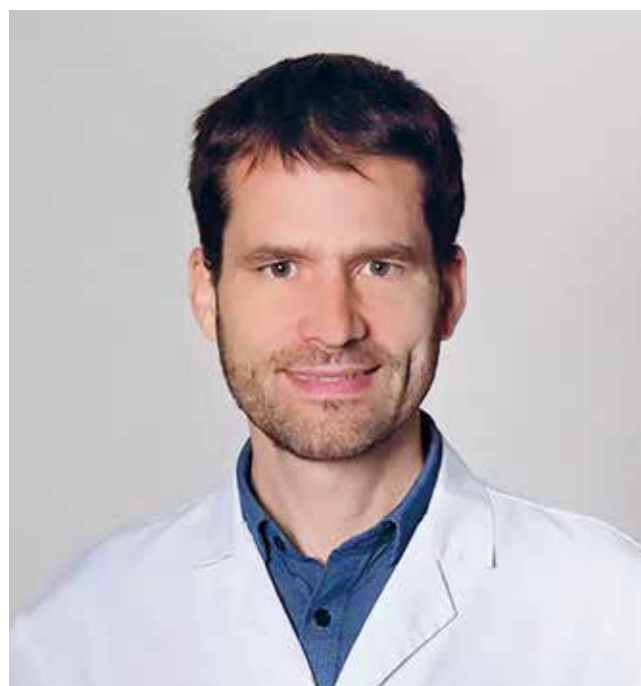
Anche per questo motivo, nel periodo antecedente l'analisi, si svolgono colloqui con le persone interessate. In tal modo, le e i pazienti possono farsi un'idea più precisa di ciò che l'analisi genetica potrebbe significare per il loro futuro. A proposito, l'esame non comporta alcun rischio per la salute: un campione di sangue compreso tra due e cinque millilitri è sufficiente al team del Prof. Dr. Escher per analizzare il DNA.

Di principio, l'analisi genetica si svolge solo se la cassa malati ne ha approvato i costi. Secondo la legge attuale, l'assicuratore è tenuto a coprire i costi che si situano tra i 3'000 e i 4'000 franchi per un'analisi genetica completa, a condizione che l'esame serva a diagnosticare o curare la distrofia retinica e le sue conseguenze. Tuttavia può capitare che la cassa malati si rifiuti di approvare i costi. In tal caso, è necessario giustificare il ricorso con informazioni aggiuntive.

Solitamente i risultati sono disponibili entro quattro-sei mesi dal prelievo di sangue e la maggior parte delle e dei pazienti sarà poi al corrente su quale difetto genetico è responsabile della propria malattia.

Chi ha una diagnosi molecolare di retinite pigmentosa può sperare di essere idonea/o alla terapia genetica Luxturna, attualmente l'unica terapia genetica approvata in

Svizzera per le distrofie retiniche, come spiega il Prof. Dr. Escher e aggiunge: «Poiché sono in corso numerosi studi clinici per difetti in altri geni, l'analisi genetica ci permette anche di identificare le e i candidati per questi studi.» In tal modo si sostiene attivamente la ricerca e aumentano le probabilità di trovare una terapia per il proprio difetto genetico.



Prof. Dr. Pascal Escher

Responsabile dell'oftalmogenetica
dell'Inselspital di Berna



A sapere

Oltre 600 geni diversi sono coinvolti nelle malattie ereditarie della retina. Attualmente ne abbiamo decodificati circa 300 e il numero è in costante crescita. Un progresso che continua a portare alla luce nuovi difetti nei geni.

«Conosci il tuo gene»: un progetto di Retina Suisse e dell'Inselspital di Berna

Il primo passo verso l'analisi genetica inizia dall'oftalmologa/o. La strada per l'inserimento nel registro dei pazienti è però lunga.

Il registro dei pazienti può crescere solo se vengono effettuate analisi genetiche su persone affette da una malattia genetica della retina. Tuttavia, si tratta sempre di un processo lungo che richiede numerosi chiarimenti preliminari, spiega il Prof. Dr. Escher nell'intervista.

Il processo inizia con la diagnosi clinica o con il sospetto dell'oftalmologa/o che si possa trattare di una distrofia retinica. Successivamente, le persone colpite andrebbero indirizzate a una clinica con visite per malattie oculari rare.

Spesso le e i pazienti vengono anche indirizzati a Retina Suisse. In clinica o durante le nostre consulenze, si affronta poi per la prima volta la questione dell'analisi genetica. A ciò fanno seguito colloqui in cui le e i pazienti vengono informati sulle possibili conseguenze dell'analisi genetica.

Se si dichiarano d'accordo, viene prelevato il campione di sangue, una procedura di per sé innocua. In seguito, in laboratorio si estrae il DNA dal campione di sangue della persona colpita e lo si analizza. Alla fine viene redatto il rapporto con il risultato finale.

Solo allora i dati personali vengono inseriti nel registro dei pazienti, perlomeno nella maggior parte dei casi. Infatti nelle distrofie retiniche il difetto genetico non può

essere identificato in un caso su cinque, spiega il Prof. Dr. Escher.



Ulteriori informazioni sono disponibili qu :

retina.ch/it/registro-dei-pazienti



Conosci il tuo gene: prevenire la perdita della vista

Retina Suisse invita le e i pazienti affetti da una malattia retinica ereditaria e i loro genitori a sottoporsi all'analisi genetica. Ciò consentirà loro di ottenere informazioni sulla causa della malattia, sugli sviluppi della ricerca e sull'accesso diretto alle nuove terapie sviluppate in futuro.

Progressi nella ricerca

Stanno per essere introdotte diverse nuove terapie. Un importante passo avanti nel trattamento delle distrofie retiniche.

In Svizzera è attualmente approvata una sola terapia genetica: la terapia Luxturna. Può essere utilizzata per trattare la variante di retinite pigmentosa causata da un difetto del gene «RPE65».

Tuttavia, le cose potrebbero presto cambiare. Attualmente sono in corso ben 25 differenti studi clinici per testare l'efficacia delle terapie genetiche in caso di malattie ereditarie della retina. Oltre alla retinite pigmentosa, vengono esaminate anche altre patologie come la coroideremia o la malattia di Stargardt.

Le terapie genetiche non sono però l'unico interesse della ricerca. Sono in corso anche sperimentazioni farmacologiche per ritardare la progressione delle distrofie retiniche, ci ha rivelato il Prof. Dr. Escher nell'intervista.

La varietà degli studi e dei diversi approcci terapeutici è oltremodo incoraggiante. Sebbene le malattie studiate siano tutte rare o addirittura molto rare, la ricerca è estremamente attiva. Pertanto, già nei prossimi anni si prevedono ulteriori terapie genetiche per altri geni.

Noi di Retina Suisse guardiamo al futuro con speranza e continuiamo a sostenere attivamente la ricerca.



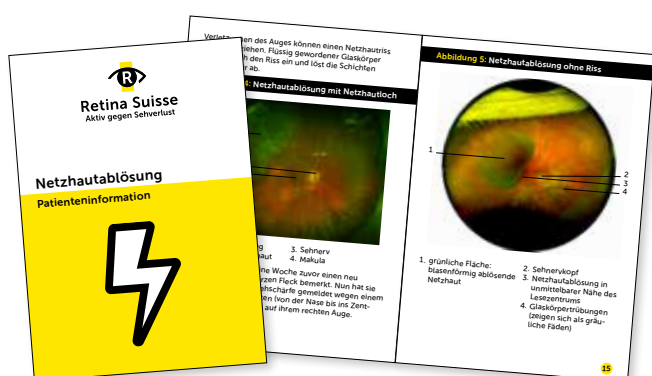
Ricerca

Retina Suisse promuove la ricerca scientifica affinché in futuro in Svizzera ci siano meno persone cieche a causa di malattie della retina.



Nuove informazioni per le e i pazienti sul distacco della retina

Il nuovo opuscolo fornisce alle e ai pazienti e alle loro famiglie una comprensione dettagliata dei rischi, delle cause e delle opzioni terapeutiche disponibili in caso di distacco della retina.



Accedere direttamente all'ordinazione:
retina.ch/it/ordinare-materiale-informativo

Avete domande sulla vostra malattia o necessitate di sostegno?

Non esitate a contattarci e informatevi sul nostro sito web:
retina.ch/it, a info@retina.ch o
044 444 10 77

Grazie

Quest'estate, Retina Suisse ha organizzato numerosi eventi informativi sulla degenerazione maculare legata all'età. Poiché si svolgevano di sera, l'intero team era molto impegnato. Una partecipante e donatrice di lunga data ci ha recentemente mostrato quanto questo sforzo sia stato pagante. Ha chiamato per comunicarci di aver trovato l'evento molto istruttivo e divertente e di essersi iscritta al gruppo di parola DMLE. Grazie per questa bella notizia!

Prossimi eventi



Il 23 ottobre, presso l'ospedale Triemli di Zurigo, si terrà un evento informativo «Novità terapeutiche nella DMLE» in lingua tedesca.



Il 9 novembre, presso la clinique romande de réadaptation di Sion, si terrà un evento informativo «Novità terapeutiche nella DMLE» in lingua francese.

Consultare direttamente l'agenda tramite il link:

retina.ch/it/agenda



Retina Suisse
Per salvare la vista

Impronta

Retina Journal apropos • Ottobre 2023

Editore e redazione: Retina Suisse, Ausstellungsstr. 36, 8005 Zurigo,
044 444 10 77, redaktion@retina.ch, retina.ch

Conto delle donazioni: 15-611580-2, IBAN CH66 0900 0000 1561 1580 2

Progettazione e composizione: The Fundraising Company Fribourg AG, 1700 Fribourg

Stampa: Funke Lettershop AG, Bernstrasse 217, 3052 Zollikofen