



**Retina Suisse**  
Per salvare la vista

# Retina Journal *apropos*



## Progressi nello sviluppo delle terapie geniche

### Ricerca

attuali e future opportunità della terapia genica

### Conoscenza

il progetto «Conosci il tuo gene»

### Attualità

eventi informativi per le e i pazienti nella vostra regione

# Progressi nella ricerca: diverse terapie geniche in fase di sperimentazione

Il Politecnico federale e l'ospedale oftalmologico Jules-Gonin di Losanna stanno conducendo con successo ricerche e terapie geniche.

La ricerca sulle terapie geniche è molto attiva presso il Politecnico federale di Losanna (EPFL) e l'ospedale oftalmologico Jules-Gonin di Losanna. Più passa il tempo e più il duro, lento e faticoso lavoro sta dando i suoi frutti: nel febbraio 2024, un paziente è

stato trattato per la prima volta con la terapia genica a Losanna. Più precisamente, ha ricevuto un'iniezione di Luxturna, il farmaco utilizzato per trattare una malattia della retina causata dalla mutazione del gene RPE65.



## Speriamo che presto sia in buona compagnia

I risultati positivi degli studi clinici e il successo dell'intervento fanno ben sperare in un miglioramento delle e dei pazienti. Questa sensazione dovrebbe essere resa possibile a un maggior numero di pazienti in futuro, soprattutto non solo a quelli che soffrono di una mutazione del gene RPE65. Infatti, ad oggi solo la terapia Luxturna è autorizzata in Svizzera.



### Come funziona una terapia genica?

Le terapie geniche sono uno sviluppo recente nel trattamento delle patologie oculari. In passato, i pazienti con una mutazione genetica non potevano essere trattati, bensì unicamente accompagnati e il decorso della malattia monitorato.

Oggi, invece, la terapia genica consente di riparare o modificare il gene difettoso che scatena una malattia. Detto in parole semplici: una versione sana del gene viene introdotta nel nucleo della cellula bersaglio difettosa tramite un'operazione. Nel caso del giovane trattato a Losanna, l'intervento si è svolto in anestesia generale ed è durato meno di un'ora.

Anche per questo motivo si continua a promuovere la ricerca a Losanna, con notevoli progressi. Sono attualmente in corso sperimentazioni per il futuro trattamento di pazienti con malattie oftalmologiche causate dai geni RPGR-ORF15, PDE6B e CNGA3. Se i risultati saranno positivi come quelli della terapia Luxturna, ai cui studi clinici hanno partecipato oltre 450 persone, un numero maggiore di pazienti potrebbe presto beneficiare delle terapie geniche.

### Uno sviluppo incoraggiante

L'ampia ricerca e i suoi progressi rappresentano ben più di un barlume di speranza. L'ulteriore sviluppo non è più finalizzato al solo trattamento di persone affette da una malattia rara. In futuro, la terapia genica potrebbe essere utilizzata anche per curare malattie oculari comuni come la degenerazione maculare legata all'età o il glaucoma. Notizie incoraggianti per numerose persone che stanno perdendo gradualmente la vista e non hanno ancora avuto l'opportunità di fermarne il decorso ed evitare la cecità.



### La ricerca scientifica

Retina Suisse promuove attivamente la ricerca scientifica e sostiene, ad esempio, la costituzione di un registro dei pazienti, affinché in futuro in Svizzera vi siano meno persone cieche a causa di malattie retiniche.

# L'analisi genetica: cosa comporta e perché è così importante

Una malattia genetica della retina, le cosiddette distrofie retiniche, può essere causata da difetti a numerosi geni diversi. L'analisi genetica permette di identificare il gene responsabile.

È sufficiente una piccola puntura al dito: per effettuare un'analisi genetica sono necessari solo da due a cinque millilitri di sangue. Tuttavia, prima di affrontare questa fase, è necessario un lungo processo che prevede numerosi chiarimenti.

Si inizia con una diagnosi clinica da parte di una/un oftalmologa/o o perlomeno la formulazione di un sospetto di malattia genetica della retina. Le e i pazienti potenzialmente colpiti vengono quindi indirizzati a una clinica che offre consultazioni nell'ambito delle malattie rare degli occhi o a Retina Suisse. In tale sede si discute per la prima volta dell'analisi genetica e delle possibili conseguenze. Solo in seguito verrà prelevato il campione di sangue.

Insieme alla documentazione degli esami, il difetto genetico responsabile della distrofia retinica può essere identificato con precisione nell'80% delle analisi effettuate.

Il risultato solitamente è disponibile entro quattro a sei mesi. E non dice solo quale variante genetica causa la malattia. Fornisce anche informazioni sull'ereditarietà, ossia sulla probabilità che i figli potrebbero essere colpiti dalla medesima mutazione.

## Benefici per le persone interessate e per la ricerca

Al contempo le persone colpite conoscono anche le possibilità e gli aspetti positivi di una diagnosi genetica. Resta infatti valido quanto segue: chi conosce il gene difettoso ha maggiori possibilità di ricevere una cura adeguata. Se al momento dell'analisi non dovesse ancora essere disponibile una terapia per il gene che scatena la patologia, le persone colpite possono essere informate non appena una cura sarà possibile. Inoltre, forniscono un contributo importante alla ricerca. Quanto più sono noti i geni che causano le malattie, tanto più facile sarà trovare soluzioni.



## Conoscenze

Oltre 600 geni diversi sono coinvolti nelle malattie ereditarie della retina. Attualmente ne abbiamo decodificati circa 300 e il loro 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

Chiunque si sottoponga a un'analisi genetica può essere inserito nel registro dei pazienti di Retina Suisse con il risultato ottenuto, sostenendo così la ricerca sulle malattie retiniche rare.

Alla fine del 2023, il registro dei pazienti di Retina Suisse conteneva circa 1700 record. Si tratta di dati di persone affette da una rara patologia della retina. La ricerca si avvale di questi dati estremamente importanti per sviluppare possibili terapie.

Per questo motivo, l'Inselspital di Berna e Retina Suisse stanno collaborando per gestire e ampliare il registro dei pazienti. Ciò permetterà di finanziare anche analisi genetiche che non sono coperte dalle casse malati, per esempio se la diagnosi clinica mostra una malattia che attualmente non può ancora essere trattata. Questo significa che tali dati, preziosi per la ricerca, potranno comunque essere raccolti.

## Un opuscolo quale supporto

Nell'ambito del progetto, nella primavera del 2024 Retina Suisse ha inviato a tutti gli studi oculistici e alle cliniche oftalmologiche in Svizzera l'opuscolo informativo per pazienti redatto da Retina Suisse «L'analisi genetica - per la diagnosi e la terapia». La pubblicazione fornisce alle e ai pazienti una sinossi di informazioni utili, dice loro dove possono trovare aiuto e spiega come si svolge in dettaglio un'analisi genetica.



## «Conosci il tuo gene»: prevenire la perdita della vista

Retina Suisse invita le e i pazienti (o i genitori dei piccoli pazienti) affetti da una malattia retinica ereditaria 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.



Ulteriori informazioni sono disponibili qui:  
[retina.ch/it/prestazioni-e-servizi/conoscere-il-proprio-gene](https://retina.ch/it/prestazioni-e-servizi/conoscere-il-proprio-gene)

## Nuova informazione per le e i pazienti sul progetto «Conosci il tuo gene»

### L'analisi genica – per la diagnosi e la terapia

Il nuovo opuscolo fornisce alle e ai pazienti e alle loro famiglie una comprensione dettagliata in merito alle analisi genetiche, i principali punti di contatto e il registro dei pazienti.



Direttamente all'ordinazione tramite il codice QR o il seguente link.

[retina.ch/it/prestazioni-e-servizi/ordinare-materiale-informativo/](https://retina.ch/it/prestazioni-e-servizi/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](https://retina.ch/it), a [info@retina.ch](mailto:info@retina.ch) o  
044 444 10 77



## Più che semplici donazioni

Mario Kämpfen, 39 anni, soffre di retinite pigmentosa ed è quasi cieco. La sua grande passione: la corsa. All'inizio di maggio, ha completato la maratona di Ginevra in meno di cinque ore. Ci congratuliamo di cuore per questa splendida prestazione. Durante queste attività, raccoglie anche donazioni per Retina Suisse – Grazie, Mario, per il tuo aiuto!

Riceviamo anche ogni tanto donazioni da persone che ci includono nel loro testamento. È incredibilmente prezioso e motivante. Un sentito ringraziamento per questo sostegno.



### Prossimi eventi

#### Eventi informativi sulla degenerazione maculare legata all'età

26.09.2024 Ginevra  
03.10.2024 Delémont  
25.10.2024 Basilea

#### Eventi informativi sulle malattie ereditarie della retina

26.10.2024 Ospedale universitario di Basilea  
03.10.2024 Inselspital di Berna  
23.11.2024 Unispital Zürich

#### Incontro regionale Svizzera tedesca 2024

26.09.2024 Dübendorf



Consultare direttamente l'agenda tramite il codice QR o il link.

[retina.ch/it/agenda](https://retina.ch/it/agenda)



**Retina Suisse**  
Per salvare la vista

### Impronta

Retina Journal *apropos* • Luglio 2024

Editore e redazione: Retina Suisse, Ausstellungsstr. 36, 8005 Zurigo,  
044 444 10 77, [redaktion@retina.ch](mailto:redaktion@retina.ch), [retina.ch](https://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: DIRECT MAIL HOUSE AG, Mövenstrasse 10, 9015 San Gallo