

UNA MALATTIA RARA AL MESE

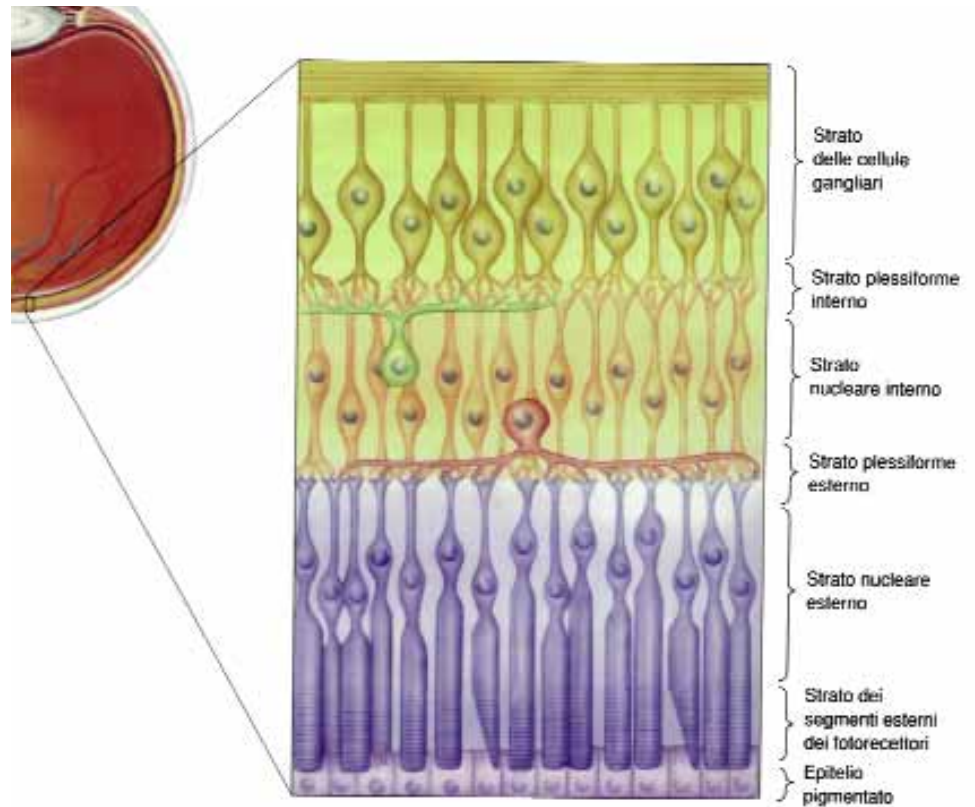
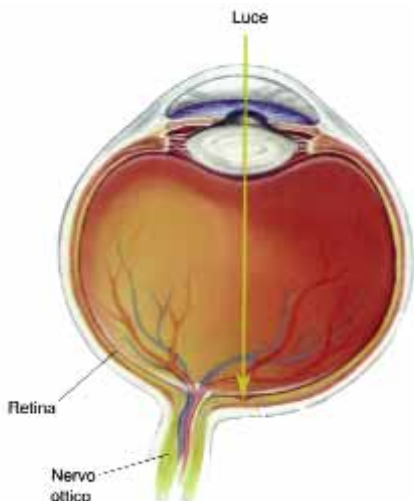
La Retinite Pigmentosa

Autore: Claudio **PISOTTI**
Presidente RP Liguria

Per comprendere meglio la malattia (o per essere più precisi: "le malattie") che andremo di seguito brevemente a descrivere, occorre fare una premessa sulla parte dell'occhio coinvolta:

LA RETINA

La retina è la più interna delle membrane (le altre sono la sclera e la coroide) che costituiscono l'involucro del bulbo oculare. La sua principale funzione è quella di recepire i segnali luminosi provenienti dal mondo esterno e trasmetterli al cervello tramite il nervo ottico.



La retina è costituita da tessuto di tipo nervoso ed è suddivisa in numerosi strati; i più importanti, a partire dall'esterno sono:

- * l'epitelio pigmentato;
- * lo strato dei fotorecettori (coni e bastoncelli);
- * lo strato delle cellule gangliari.

* Al centro della superficie retinica si trova la macula, ovvero la zona più sensibile ai segnali luminosi grazie alla quale possiamo leggere e fissare gli oggetti più piccoli.

La retina è abbondantemente irrorata da molti vasi sanguigni che ne assicurano il nutrimento e la funzionalità

delle complesse cellule che la compongono.

Nel punto di inserzione del nervo ottico (papilla) si ha il cosiddetto "punto cieco", ossia una piccola zona nella quale la retina non è in grado di recepire alcuna immagine.

Di esso non ci accorgiamo perché le informazioni mancanti sono integrate dal cervello grazie anche ai segnali provenienti dall'altro occhio.

Poiché la retina è costituita da tessuto nervoso, ogni volta che le sue cellule vengono irrimediabilmente danneggiate, esse non sono più in grado di rigenerarsi con la conseguenza che il danno funzionale diverrà definitivo. Le malattie che colpiscono la retina sono molte e assai diverse fra di loro ma, in generale, anche quando possono essere pienamente risolte come in molti casi di distacco, non vanno trascurate, né va sottovalutata la loro portata.

Per questo motivo, ogni qual volta si sospetti una qualsiasi patologia che coinvolga questo organo è consigliabile non perdere tempo e ricorrere rapidamente a visita oculistica.

Facendo tesoro di questa buona regola parliamo ora della malattia.

Con il termine di Retinite Pigmentosa (RP) si definisce tutta una serie di degenerazioni retiniche principalmente ad origine genetica che hanno in comune tra di loro un processo degenerativo evolutivo dei fotorecettori: coni e bastoncelli.

La malattia di norma può manifestarsi ad ogni età, ma tende prevalentemente ad insorgere tra la pubertà e i quarant'anni. Le statistiche internazionali ne valutano l'incidenza di un malato su 3500-4000 abitanti.

I primi sintomi della retinite pigmento-

sa nelle forme più frequenti sono:

* **cecità crepuscolare e notturna (emeralopia):** il soggetto non vede di sera, alla notte e in ambienti scarsamente illuminati (questo fenomeno è dovuto alla degenerazione dei bastoncelli che sono gli elementi sensibili deputati alla visione in condizioni di scarsa luminosità).

* **restringimento del campo visivo (visione "Tubolare"):** non si riescono a percepire ostacoli decentrati rispetto al "punto di fissazione" come gradini, oggetti posti lateralmente, strutture pendenti dall'alto, ecc.

Nelle fasi più avanzate compaiono in genere anche fenomeni come forte abbagliamento (fotofobia) e difficoltà a riconoscere alcuni colori.

Vista normale



Visione notturna



Vista normale Vista con RP

RP Visione "Tubolare"



L'ASPETTO CLINICO E GLI ESAMI STRUMENTALI

All'esame oftalmoscopico, come dice il nome stesso della patologia, la superficie retinica appare spesso caratterizzata da diffuse e tipiche macchie scure di pigmento. Esistono comunque anche forme di retinite pigmentosa senza pigmento. Pertanto l'*elettroretinogramma* è l'esame che più precisamente consente di diagnosticare l'esistenza della malattia, ma molto utili per una diagnosi completa sono la *campimetria* (campo visivo), la *fluorangiografia*, l'esame *OCT* (Tomografia a Coerenza Ottica). Infine altri esami che possono aiutare nella diagnosi sono l'*adattometria* e *PEV* (*Potenziali Visivi Evocati*).

L'indagine Genetica

Come tutte le malattie, quando sussiste l'ereditarietà, anche la Retinite Pigmentosa è causata da "errori" (mutazioni) nel "materiale genetico" (geni), costituito da DNA. L'indagine genetica si propone di ricercare il modello di trasmissione della malattia e identificare il gene mutato responsabile della stessa, e poter così inoltre correlare le diverse forme cliniche con le diverse mutazioni identificate. La conoscenza delle specifiche mutazioni, quali causa della malattia, sono il primo passo per eventuali future strategie terapeutiche farmacologiche o per l'applicazione di un'eventuale terapia genica. Tali correlazioni inoltre possono portare ad una più precisa prognosi. L'indagine genetica si esplica attraverso la consulenza e la genetica molecolare.

La consulenza genetica

Permette con uno o più colloqui di poter ricercare e stabilire attraverso un'indagine familiare del soggetto

Melašin-up
Chiedi al tuo
farmacista.

wellness.it

Dormire male ti mette di cattivo umore!



**Novità
in farmacia**
Brevetto formula
0-0-0-0-1-1-1-1-1-1
MEL001A000005

Aiuta il **buon sonno** e ritrovi il **buon umore.**

Melašin-up è un integratore di Melatonina e Iperto indicato in tutte le condizioni fisiologiche di aumentato fabbisogno. **Melašin-up** grazie ad un innovativo meccanismo di azione, fast e slow release, dai suoi principi naturali aiuta a riposare bene, regola l'orologio biologico e il ciclo sonno-veglia in particolare nei periodi dell'organismo in cui il fabbisogno può essere utile quando si è sotto stress, durante i cambi di stagione e il fuso orario legato a continui spostamenti e viaggi.

Melašin-up, *gioca con la tua biologia.*

PANCIA CONFA?

Che fastidio quell'aria nell'intestino!

Trio Carbone

**Carbone naturale
che migliora
il benessere intestinale.**



Flatulenza e meteorismo sono situazioni legate all'eccesso di gas intestinali, di cui difficilmente riusciamo a trattenere l'eliminazione durante il giorno, con dolorosi e frequenti episodi.

Le cause più frequenti sono pasti veloci, eccessivo uso di bevande gassate, cattiva digestione dovuta a cibi poco digeribili.

Trio Carbone Plus è un prodotto naturale che può aiutarvi a ritrovare e mantenere il naturale benessere intestinale.

Trio Carbone Plus è a Base di Carbone Vegetale, che favorisce l'eliminazione dei gas intestinali, e di Fincosidio, che ne limita la formazione. Camomilla, Menta e Angelica contribuiscono a svolgere una naturale azione calmante e antispasmodica, favorendo la normalizzazione delle funzioni intestinali.

In confezione da 40 compresse rivestite dagliati con un sovraccoperto.

Chiedi in FARMACIA l'originale

**Trio
Carbone**



**De
POOL PHARMA
IN FARMACIA**
www.poolpharma.it

INFORMAZIONE PUBBLICITARIA

"Stitichezza e non solo..."

Da oggi in Farmacia
Psyloplus, fibra pura
al 99% che rispetta
la fisiologia intestinale.

Il Ministero della Salute, attraverso le sue Linee Guida, indica nell'adozione di una dieta equilibrata ricca di fibre, la "strada maestra" per ritrovare e preservare la naturale motilità intestinale. In armonia con questa indicazione, la ricerca dietetica ha reso disponibile **Psyloplus**, una linea completa di prodotti a base di fibra pura al 99%, *Psyllium* fibra alimentare viscosa.

Psyloplus non contiene zucchero ed è disponibile in pratiche **bustine** nei gusti Tè e Arancia da sciogliere in un bicchiere d'acqua, e in **compresse** da masticare nei gusti Arancia e Frutti di bosco da bere con abbondante acqua.



Psyloplus favorisce il formarsi di una massa fecale soffice, e scorievole, particolarmente utile a chi soffre di ragadi, emorroidi, aiuta lo sviluppo della flora batterica compromessa dall'alterata fisiologia intestinale e contribuisce a regolarizzare il ritmo fame-sazieta, ritardando la sensazione di appetito. Completa la linea **Psyloplus** in **bustine monodose** senza zucchero che unisce tutto il bene della fibra pura al 99% all'azione spasmolitica ed anti-gas dell'olio **essenziale di Menta Piperita**, per aiutare a ricomporre i gonfiori legati allo squilibrio intestinale.



Chiedi al tuo Farmacista
gli originali

PSYLOPLUS & **PSYLOPLUS**



malato il modello di trasmissione della sua malattia, inoltre di fornirgli spiegazioni sui rischi di trasmissione per la futura discendenza. Per la RP i principali modelli di trasmissione sono quelli mendelliani: **autosomica dominante, autosomica recessiva, o legata al sesso (X-Linked)** (Le alterazioni cromosomiche, le malattie multifattoriali e mitocondriali, pur riguardando alcune malattie degli occhi, non hanno una rilevanza significativa per quanto riguarda la retinite pigmentosa).

La genetica molecolare

Attraverso un semplice prelievo di sangue, ma con successive complesse indagini di laboratorio che iniziano con l'estrazione del DNA, viene effettuata la ricerca per trovare il gene mutato che è causa della malattia nell'individuo affetto. Attualmente diversi geni sono stati identificati come responsabili della malattia e in questo lavoro si stanno inserendo nuove tecnologie (diagnostiche) che abbreviano notevolmente il percorso diagnostico.

LE TERAPIE

Attualmente non è disponibile una terapia risolutiva della patologia, ma sono disponibili alcuni approcci terapeutici nel tentativo di rallentare la progressione della malattia. Studi hanno dimostrato che la somministrazione di elevate dosi di vitamina A (15.000 U.I. giornaliera) per periodi prolungati può ritardare la progressione della malattia, ma è necessario considerare il rischio di danno epatico che ciò comporta. Anche l'acido Docosaesanoico DHA ha dimostrato nelle forme principalmente X-Linked, un effetto benefico. Ma le speranze per queste patologie vengono dalla

ricerca, che in questi ultimi anni ha dimostrato particolare interesse e vivacità nei confronti del problema. Tra i principali filoni evidenziamo:

I Trapianti

L'intento è quello di mettere a punto una tecnica che renda possibile il trapianto del tessuto retinico, o per lo meno l'innesto di cellule sane su retine malate.

Fattori di crescita

Sono emersi vari studi su sostanze che intervengono sui fattori di crescita che interessano le cellule e la loro vitalità. E' partita la sperimentazione di 1° fase sull'uomo per verificare la sicurezza e tollerabilità di un fattore neurotrofico che ha dimostrato di essere privo di effetti collaterali e ha dato indicazioni di una certa efficacia.

Terapia genica

Si propone attraverso l'iniezione nello spazio sottoretinico di "vettori genici" di sostituire il gene ammalato con quello sano. Ottimi risultati con questo sistema si sono ottenuti dalla sperimentazione su tre pazienti affetti da Amaurosi congenita di Leber, una malattia molto simile alla RP.

Terapia farmacologica

Vari sono gli studi in campo farmacologico finalizzati alla neuroprotezione. Promettente è una ricerca che ha identificato ed isolato un fattore denominato "fattore di sopravvivenza dei coni prodotto dai bastoncelli" che porterà nei prossimi mesi allo sviluppo di un farmaco e a Trials clinici nel 2009.

Cellule staminali

Sperimentazioni sono in atto utilizzando cellule staminali autologhe derivate dal midollo osseo. Si sta anche

valutando come strada percorribile l'utilizzo delle cellule staminali quiescenti presenti nell'occhio, come "indirizzare" ed utilizzare cellule staminali derivate da animali.

Gli Impianti

Stimolato dai progressi degli ultimi anni ottenuti nella microelettronica, sono stati creati microchips da inserire nello spazio retinico per la stimolazione della retina. Attualmente vari gruppi lavorano per ottimizzare questo tipo di protesi per una "visione artificiale".

GLI ASPETTI SOCIALI

La particolarità dei sintomi e la lunghezza del decorso fanno sì che chi è affetto da Retinite Pigmentosa spesso fatichi alquanto a far comprendere all'esterno le reali difficoltà che deve affrontare. Nelle fasi iniziali, ad esempio, spesso precedenti alla stessa diagnosi, il paziente può apparire una persona dal comportamento strano e non facilmente comprensibile in quanto il soggetto legge il giornale o scritte molto piccole e poi non si avvede di ostacoli macroscopici quali auto, buche, gradini; oppure di giorno la persona mantiene un comportamento assolutamente normale, mentre di sera improvvisamente diviene incerto e timoroso; giocando a pallone o praticando altri sport con la palla, il soggetto non si avvede di passaggi o tiri provenienti dai lati mentre poi appare sicuro in altre circostanze; passando da ambienti con diversa luminosità come per esempio entrando a cinema o a teatro, il soggetto non è in grado di trovare la poltrona e si aggrappa istintivamente al braccio di chi lo accompagna. Con il progredire della malattia i pro-

blemi di vista diverranno sempre più evidenti ed aumenterà in genere parallelamente, anche *l'ansia e la tensione psicologica* a mano a mano che il malato si rende conto di percorrere un itinerario progressivamente in discesa che lo porterà forse alla perdita completa del residuo visivo. Importante in questo percorso che coinvolge non solo l'individuo ammalato ma anche la famiglia è il sostegno che l'individuo può ricevere dal mondo che lo circonda: i famigliari, gli amici, ma in modo particolare il confronto, che lo stesso può avere con altre persone che condividono le stesse problematiche, possono aiutarlo a superare i momenti di difficoltà (gruppi auto-aiuto, associazioni).

La riabilitazione visiva

La riabilitazione visiva si propone di aiutare l'individuo ad attivare dei meccanismi che permettano di mantenere il più possibile le capacità acquisite e di continuare nella crescita personale (studio, lavoro, attività sociali, ecc). Per assolvere a questo compito vi sono dei centri specializzati. La riabilitazione si avvale di varie strategie ed una gamma di ausili specifici.

Per fare un brevissimo cenno a titolo di esempio è importante che nel quotidiano il soggetto possa godere, in aula, in ufficio e a casa, di una postazione di lavoro bene illuminata ma, specialmente negli stadi più avanzati della patologia, non colpita da luce diretta molto forte. Anche se il restrin-

gimento tubolare del campo visivo non consente la percezione immediata di oggetti molto grossi, l'uso del videoingranditore può essere efficace allo scopo di aumentare il contrasto dei testi, così come la sintesi vocale permette l'utilizzo del senso dell'udito. In particolare il videoingranditore permette di poter leggere testi anche molto piccoli o compilare moduli ecc. Le sintesi vocali sono dispositivi software applicabili a computer, telefonini o lettori audio che permettono di tradurre in voce i testi.

LA FEDERAZIONE RETINA ITALIA-Onlus
P.zza IV Novembre, 4 20124 Milano
Tel 02/6691744 - 335/8360470
e-mail: info@retinaitalia.org
sito: www.retinaitalia.org

ASSOCIAZIONE R.P. LIGURIA - Onlus

Associazione per la Retinite Pigmentosa e altre malattie della Retina

Cenni storici e sintesi delle attività

R.P. Liguria -Onlus è nata nel 1996 come associazione per la Retinite Pigmentosa per poi ampliare le sue attività anche nei confronti di altre malattie della retina come per esempio le "Distrofie Retiniche Ereditarie", "Le Maculopatie" in tutte le sue forme ecc.

R.P. Liguria - Onlus opera esclusivamente attraverso volontari, perseguendo gli scopi di:

- Promuovere la ricerca e l'assistenza per molte patologie retiniche.
- Sensibilizzare, su queste patologie, l'opinione pubblica e le autorità politiche e sanitarie.
- Sostenere i malati e le loro famiglie attraverso l'informazione sia per quanto attiene la ricerca, sia per ciò che riguarda il campo socio-assistenziale.
- Essere punto di incontro e di riferimento per gli ammalati per scambi di esperienze.

L'associazione persegue le sue finalità:

- Istituito e gestendo contributi finalizzati all'assistenza e alla ricerca.
- Mantenendo il rapporto di collaborazione con vari centri che si occupano sia delle malattie sotto il profilo medico (oculistico, genetico), sia per quanto riguarda il campo della riabilitazione visiva.
- Mantenendo contatti e collaborazioni con altre realtà regionali attraverso la federazione "RETINA ITALIA" che è accreditata presso "Retina International", (tramite questi canali per esempio ha partecipato a convegni e meeting in campo internazionale).
- Gestendo uno sportello informativo.
- Gestendo un sito internet (www.rpliguria.org).
- Organizzando convegni e incontri.
- Mantenendo aggiornati i propri soci attraverso note informative e la rivista quadrimestrale Lumen periodico informativo della federazione.
- Organizzando attività divulgative per la popolazione e per gli studenti.
- Sostenendo un gruppo di auto-aiuto.

In relazione alle patologie della retina di cui R.P. Liguria si occupa, l'associazione si pone come punto di riferimento regionale per le persone ammalate e loro familiari.

Per chi volesse saperne di più:

R.P. LIGURIA - Via Macaggi 2R 16121 Genova - 010/541120 (segreteria telefonica)

Sportello informativo mercoledì ore 16,30 - 18,30 per altri giorni od orari su appuntamento

Telefoni: 338/8095965 - 338/3897807 - 333/6333136 - 0187/731921 e-mail: rpliguria@libero.it