

## **Terapia genica: due bimbi riacquistano la vista**



Grazie alla terapia genica due fratellini di 8 e 3 anni , che soffrivano di una importante malattia ereditaria chiamata distrofia retinica, sono riusciti a riacquistare prodigiosamente la vista.

Con questa speciale cura sono stati in grado di distinguere più nettamente i dettagli e a muoversi molto bene nei vari ambienti senza la paura di scontrarsi con gli oggetti delle stanze.

Questi interventi sono stati realizzati in stretta collaborazione con le unità di Oculistica della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS e con l' Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, all'interno di un progetto avviato nel 2021 con lo scopo di gestire insieme i pazienti pediatrici e adulti affetti da degenerazioni retiniche ereditarie.

La bimba di 3 anni è stata la più giovane paziente ad aver ricevuto questo trattamento per la distrofia retinica.

I due fratellini sono stati presi in carico dal Bambino Gesù e successivamente operati al Policlinico Gemelli.

## Terapia genica: due bimbi riacquistano la vista

Ma in che cose consiste questa grave malattia agli occhi?

La distrofia retinica ereditaria è una patologia caratterizzata dalla mutazione di entrambe le coppie del gene Rpe65 che produce una proteina centrale nel processo di conversione della luce in segnale elettrico nella retina.

La più famosa tra le distrofie retiniche a trasmissione ereditaria è sicuramente la retinite pigmentosa (Rp) malattia di cui soffrivano , nella forma più precoce, i due fratellini operati.

Questo tipo di retinite può essere causata dalla mutazione di circa 100 geni implicati nei meccanismi della visione.

Uno tra questi geni è l'Rpe65, le cui mutazioni sulle due copie del gene sono molto rare e interessano circa 1 persona su 200 mila nel mondo.

In Italia i pazienti coinvolti sono tra i 100 e i 120 quindi molto rari.

Chi soffre di questo disturbo ha generalmente problemi di scarsa visione notturna, di restringimento del campo visivo e , nel peggiore dei casi, vi può essere una grave e progressiva riduzione della capacità visiva fino ad arrivare alla cecità.

Esiste una terapia per questa malattia rara ed è stata sviluppata dall'azienda farmaceutica Novartis sia per pazienti adulti che pediatrici e si chiama **voretigene neparvovec (nome**

## **Terapia genica: due bimbi riacquistano la vista**

**commerciale Luxturna)** ed è stata autorizzata dall’Agenzia Italiana del Farmaco (Aifa) nel 2021.

Si deve fare una singola iniezione - «one shot» - all’interno nello spazio sottoretinico di tutti e due gli occhi di una copia funzionante del gene Rpe65.

Il gene sano viene veicolato all’interno delle cellule tramite un adenovirus associato, con patrimonio genetico modificato, che agisce come vettore.

Una volta entrato nelle cellule la copia funzionante del gene è in grado di ripristinare la capacità visiva del paziente in modo significativo e duraturo.

Con l’ausilio di questa nuova terapia sono stati curati i due bambini sardi operati agli occhi tra la fine del 2021 e l’inizio di quest’anno.

I miglioramenti sono stati certificati dal follow-up completato nei mesi successivi. Giancarlo Iarossi - referente del percorso sulle distrofie retiniche all’interno dell’unità di Oculistica dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù- ha affermato che : *“La terapia genica per la degenerazione retinica a trasmissione ereditaria rappresenta la prima concreta cura per prevenire o correggere il decadimento completo della funzione visiva e riveste un ruolo fondamentale per future strategie terapeutiche».*

Sostiene il professor Stanislao Rizzo- ordinario di Oculistica

---

**Terapia genica: due bimbi riacquistano la vista**

presso l'Università Cattolica e direttore della UOC di Oculistica del Policlinico Universitario A . Gemelli IRCCS -che: *“ La retinite pigmentosa è una malattia terribile che porta nelle forme più severe a cecità e per cui non esisteva terapia efficace fino a poco tempo fa”*.

*Rizzo sostiene anche che: “Finalmente oggi, anche se solo in pochi pazienti, riusciamo a offrire un trattamento efficace, frutto di studi scientifici internazionali eseguiti in pochissimi centri nel mondo di ricerca e cura».*

**Grazia Crocco**

**Condividi l'articolo**