

ARVO '98

Ancora una volta il Congresso dell'ARVO (Association for Research in Vision and Ophthalmology) ha riunito a Fort Lauderdale in Florida (USA) alcune migliaia dei migliori scienziati che si occupano dei problemi dell'occhio.

Sono stati trattati quasi tutti i temi della specialità ed in particolare le degenerazioni della retina e la Retinite Pigmentosa. Un gruppo di oftalmologi italiani che si occupano da anni di questa patologia ha partecipato fattivamente ai lavori del Congresso. In sintesi i temi di maggiore interesse ed attualità trattati all'ARVO, in tema di RP, sono strettamente collegati alla genetica. Cresce sempre il numero delle mutazioni descritte, sia per quanto riguarda le forme autosomiche recessive (identificazione della mutazione del gene TULP e del gene RPE65 e di nuove autosomiche dominanti (3 geni sospetti per le forme di RP10) che per le forme legate al sesso (mutazione del gene RPGR). Altre mutazioni sono state identificate per altre forme degenerative retiniche come l'amaurosi congenita di Leber e la malattia di Stargardt). Appare sempre più evidente la difficoltà di collegare l'alterazione dei geni con il quadro clinico (il cosiddetto fenotipo) data la diversità delle espressioni cliniche della malattia, anche nella stessa famiglia. Ciò comporta a concludere che una vasta gamma di alterazioni genetiche trasmesse anche con modalità ereditarie diverse può essere responsabile di quella somma di manifestazioni sintomatologiche che clinicamente vengono indicate come RP.

Si vedono gli inizi di una terapia genetica, almeno su alcune forme di degenerazione retinica degli animali. In questo caso l'alterazione dei geni viene corretta introducendo, con appositi vettori virali, geni sani al posto di quelli alterati. È una proposta terapeutica che ha dato buoni risultati in altre malattie e che per le degenerazioni della retina deve essere considerata in una fase inicialissima, esclusivamente sperimentale, e comunque atta a prevenire i danni della malattia piuttosto che a curare la malattia già conclamata.

Sono stati documentati i risultati dei primi trapianti di cellule retiniche embrionali su soggetti affetti da RP. 14 casi trattati, seguiti per un periodo di 10-35 mesi non hanno mostrato segni di infiammazione o di rigetto dell'impianto e in 5 casi si è osservato un miglioramento della visione, pur sempre limitata alla generazione della luce e al movimento della mano, con un campo visivo tubolare.

In campo di diagnosi è stata sottolineata la possibilità di accertare più precocemente la malattia e precisarne l'evoluzione impiegando e precisarne elettroretinografie sofisticate, come quelle che distinguono le diverse popolazioni di fotorecettori foveali (coni sensibili a diverse lunghezze d'onda). Lo studio dell'implicitine sembra invece di interesse per valutare la progressione della malattia. Dobbiamo anche notare una completa assenza dell'ARVO di dimostrazione di efficacia delle varie terapie «miracolose», ma assolutamente non scientifica-

mente provate, quali la terapia cubana, la russa, etc. Questa è una prova ulteriore della mancanza di validità di queste terapie ed un ulteriore elemento di dissuasione dei pazienti RP che vi sottopongono, spesso attraverso notevoli sacrifici logistici ed economici.

Sempre in tema di terapia è stato ribadito ancora una volta quanto già da noi stessi comunicato anni fa, che l'operazione di cataratta, così frequente nei soggetti con RP, è una delle poche procedure terapeutiche in grado di apportare un chiaro miglioramento visivo in alcuni pazienti. Sono stati ancora una volta ribaditi i concetti di sicurezza dell'intervento ed è stata confermata la

maggior frequenza di opacità secondarie, peraltro facilmente risolvibili con l'impiego del laser (capsulotomia YAG laser). Anche per quanto riguarda il trattamento dell'edema maculare cistoides si ha la conferma del miglioramento visivo dopo trattamento o con acetazolamide e ora anche con Deflazacort.

Infine sono state osservate alterazioni dell'asserro lipidico di alcuni pazienti affetti da RP ed è stata osservata una maggiore prevalenza di glaucomi ad angolo aperto in questa popolazione di pazienti (elemento non osservato nella popolazione di pazienti afferenti presso il nostro Centro).

Nicola Orzolesi

«La consapevolezza che l'istruzione e l'informazione, attuate in un contesto di reale integrazione sociale, possano assumere un ruolo fondamentale per il conseguimento da parte dei disabili sensoriali in genere, e visivi nella fattispecie, di un grado di autonomia culturale, sociale ed economica, ha fatto sì che questa Associazione abbia sempre dedicato notevole impegno ed attenzione ai temi dell'educazione, della riabilitazione, dell'informazione dei disabili visivi, non trascurando, per altro, l'ambito familiare degli stessi...».

È così che si apre il libro "L'Ipovisione, oggi", curato dall'A.R.I.S. con il patrocinio della Provincia regionale di Palermo. Il volume rappresenta un consuntivo finale dell'omonimo corso di formazione organizzato a Palermo.

All'interno del "L'Ipovisione, oggi", trovano spazio temi eterogenei, di carattere scientifico, medico, psicologico, sociale ed associativo, legati al problema della disabilità visiva, e all'Ipovisione in particolare.

Tutti coloro che siano interessati ad ottenere il suddetto volume, possono contattare l'A.R.I.S. di Palermo, via P. pe di Belmonte, 11 - 90139 Palermo, telefax 091/584395.



A.R.I.S.

ASSOCIAZIONE DEI RETINOPATICI ED IPOVEDENTI SICILIANI

"L'IPOVISIONE, OGGI"
FORMAZIONE E PREVENZIONE

225