



Cartella Stampa

Roma, 13 aprile 2012

Senato della Repubblica - Sala degli Atti Parlamentari

L'ISTITUTO DI GENETICA MAGI PROMUOVE
**LA RETE ITALIANA CONTRO
LE MALATTIE RARE
DELLA RETINA**



Con il patrocinio di



Senato della Repubblica



Cartella stampa e comunicazione a cura di

Osservatorio Malattie Rare



O.M.A.R. COMUNICAZIONE

Ilaria Ciancaleoni Bartoli

Cell: 3314120469

redazione@osservatoriomalattierare.it

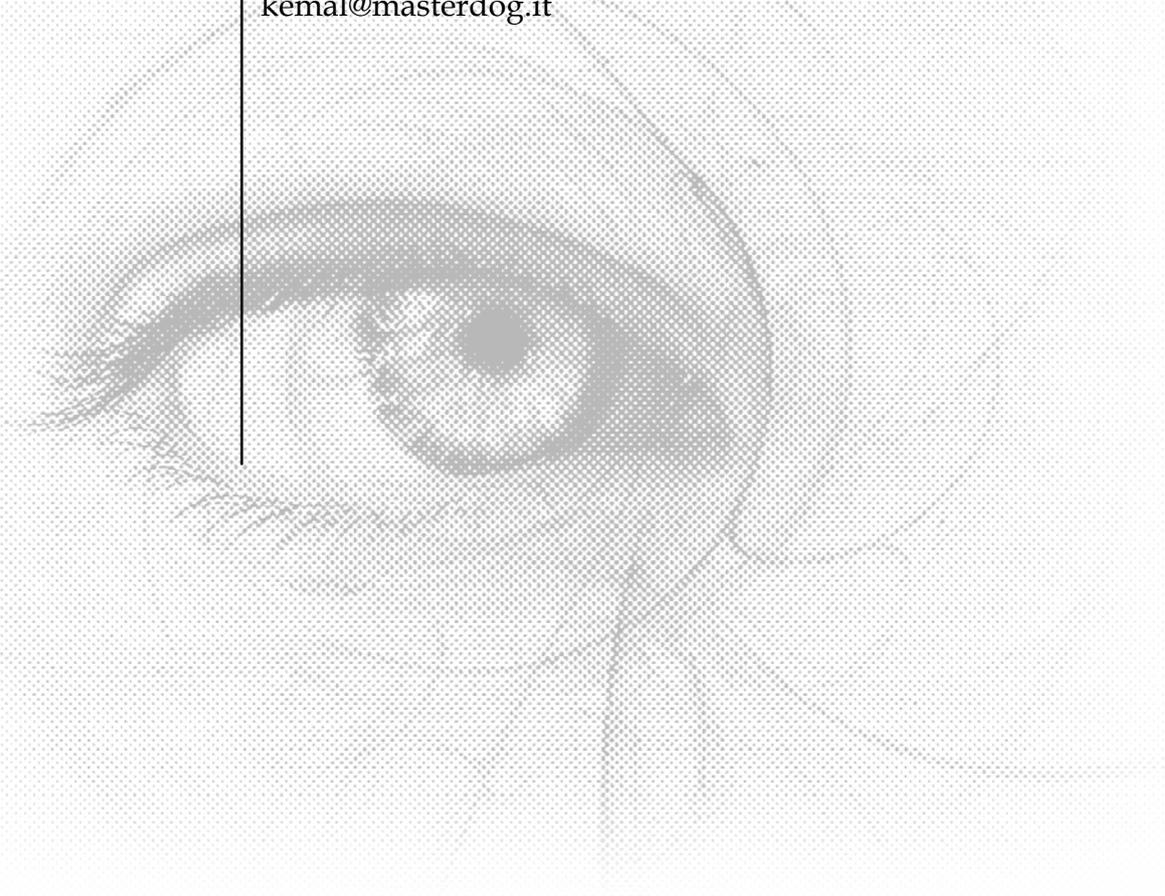
stampa@osservatoriomalattierare.it

www.osservatoriomalattierare.it

Grafica a cura di

Kemal Comert

kemal@masterdog.it





COMUNICATO STAMPA

MALATTIE RARE DELLA RETINA: NON PROFIT E CENTRI OSPEDALIERI ALLEATI PER DARE IL MEGLIO DI DIAGNOSI, CURE E RIABILITAZIONE AI PAZIENTI

ALLA RETE DI ECCELLENZE CLINICHE, PROMOSSA DA MAGI, PARTECIPANO IL 'GEMELLI' A ROMA E IL 'LUIGI SACCO' E IL 'SAN PAOLO' A MILANO.

In partenza un progetto pilota con l'Area Vasta del Triveneto; per il futuro si guarda alla Puglia

Roma, 13/04/2012 - Se ne stimano migliaia di casi all'anno solo in Italia, anche se un registro esaustivo delle **malattie genetiche rare della retina** manca tuttora. Contribuire a costruirlo è uno degli obiettivi di MAGI - l'Istituto non profit di **genetica** specializzato nella diagnosi di malattie rare e guidato dal genetista Matteo Bertelli. Contro queste malattie il nostro Paese dimostra di saper 'fare rete' intorno al paziente, grazie ad una alleanza tra la ricerca scientifica non profit e le migliori strutture ospedaliere. E' la '**Rete per le Malattie Rare della Retina**', promossa da **MAGI**, alla quale partecipano il **Policlinico A. Gemelli** e a **Milano gli Ospedali Luigi Sacco e San Paolo** - e che è stata presentata oggi a Roma in conferenza stampa. Si tratta di un Network di eccellenze cliniche che consente a pazienti pediatrici e adulti di passare, in tempi eccezionalmente brevi rispetto a pochi anni fa, dal sospetto diagnostico alla definitiva e appropriata diagnosi molecolare. In questo modo e solo così, potranno beneficiare di una presa in carico medica che va dalla consulenza genetica familiare alla riabilitazione fino all'inserimento nei più avanzati trial clinici. Le malattie rare della retina sono una delle principali cause di cecità nel nostro Paese e rappresentano un gruppo molto ampio di patologie con sintomatologia e decorso anche assai differente. L'arrivo recente dei test che consentono di avere una diagnosi certa e la classificazione uniforme dei pazienti che solo ora questa Rete sta attuando dovrebbe portare nel giro di poco tempo a superare questa difficoltà.

La Rete, nata 3 anni fa dall'esigenza concreta dei clinici di avere diagnosi confermate attraverso test genetici di alto livello, si sta espandendo. In questi giorni è stata firmata un'intesa con il Centro Inter Regionale di riferimento per la retinite pigmentosa (**Azienda ULSS 15 Alta Padovana**) - con sede presso l'Unità Operativa di Oculistica del presidio ospedaliero di Camposampiero diretta dal dott. Mario Chizzolini -, per l'avvio di un progetto pilota che coinvolgerà l'**Area Vasta del Triveneto** (Veneto, Friuli Venezia Giulia e Trentino Alto Adige); mentre per gli sviluppi futuri si guarda già alla **Puglia**, in particolare all'**Ospedale di San Giovanni Rotondo**. Le finalità, le attività e le ultime novità provenienti dai centri aderenti sono state presentate questa mattina al Senato in un incontro al quale hanno partecipato, oltre ai soggetti scientifici coinvolti - il Dr. Matteo Bertelli (MAGI), il prof. Benedetto Falsini (Gemelli), la dottoressa Chiara Pierrottet (San. Paolo), la dottoressa Marta Oldani (Luigi Sacco) e il dr. **Francesco Parmeggiani** (Ospedale di Camposampiero) - numerosi componenti del gruppo interparlamentare per le malattie rare: i Senatori Emanuela Baio, Dorina Bianchi, Laura Bianconi e Maria Pia Garavaglia e gli Onorevoli Giuseppe Palumbo e Paola Binetti ed il sindaco di Dro Vittorio Fravezzi che ha offerto a MAGI l'opportunità di aprire sul proprio territorio un ambulatorio per la consulenza ai pazienti.



Il lavoro svolto fino ad oggi da questa rete ha permesso di analizzare il profilo genetico di circa **550 famiglie** colpite da malattie genetiche rare della retina. Un lavoro di rilievo sia dal punto di vista della ricerca scientifica – perché ha permesso di scoprire 20 nuove mutazioni responsabili di queste malattie – sia della pratica clinica, perché l'individuazione sempre più precisa della correlazione tra mutazioni e manifestazioni cliniche (correlazione genotipo – fenotipo) permette ora di dare una prognosi più accurata ai pazienti. I campioni attualmente raccolti provengono soprattutto dalla Lombardia, in ragione della popolosità della regione e dell'adesione di due diversi centri di riferimento. La seconda regione rappresentata in termini numerici è il Lazio in virtù soprattutto della collaborazione iniziata con il Gemelli. La rete tuttavia ha già dimostrato la capacità di saper attrarre pazienti da tutta la penisola e dar loro risposte e sono in crescita anche i pazienti che dall'estero si avvalgono dei servizi di questa Rete.

MALATTIE RARE DELLA RETINA, FARE RETE PER DARE I MIGLIORI SERVIZI AL NORD COME AL SUD

“Grazie a questa rete l'Italia offre ora alle persone affette da malattie genetiche rare della retina e ai loro familiari percorsi diagnostico terapeutici completi e di eccellenza indipendentemente dal centro a cui decidono di rivolgersi. Che vadano ora a Milano o a Roma, ma presto anche a Padova e in un prossimo futuro ci auguriamo anche in Puglia, verranno sottoposti allo stesso iter diagnostico, avranno la diagnosi negli stessi tempi e le stesse possibilità di essere arruolati nei più importanti trial clinici. E' un modello che funziona e sta già mostrando la capacità di attrarre pazienti anche dall'estero, rovesciando la consuetudine che vedeva molti malati italiani uscire dal Paese alla ricerca di diagnosi e terapie”. A spiegarlo è stato il genetista **Matteo Bertelli, fondatore e presidente di MAGI** alla conferenza stampa tenutasi oggi a Roma per la presentazione della 'Rete per la diagnosi e al cura delle malattie genetiche rare della retina'. Alla conferenza hanno partecipato oltre ai soggetti scientifici coinvolti – il Dr. Matteo Bertelli (MAGI), il prof. Benedetto Falsini (Gemelli), la dottoressa Chiara Pierrottet (San. Paolo), la dottoressa Marta Oldani (Luigi Sacco) e il dr. **Francesco Parmeggiani** (Ospedale di Camposampiero) numerosi componenti del gruppo interparlamentare per le malattie rare: i Senatori Emanuela Baio, Dorina Bianchi, Laura Bianconi e Maria Pia Garavaglia e gli Onorevoli Giuseppe Palumbo e Paola Binetti ed il sindaco di Dro Vittorio Fravezzi che ha offerto a MAGI l'opportunità di aprire sul proprio territorio un ambulatorio per la consulenza ai pazienti.

“Da quando, nel 2009 abbiamo cominciato a lavorare con MAGI - ha raccontato **Marta Oldani, della Clinica Oculistica dell'Ospedale Luigi Sacco di Milano**, che lavora a fianco del prof. Giovanni Staurenghi, direttore della prima clinica ad aver aderito alla rete - abbiamo già fatto analizzare 120 campioni e altri sono già pronti. Abbiamo visto crescere la capacità di MAGI, e con loro la nostra, di dare diagnosi corrette e veloci: oggi la maggior parte dei pazienti viene da noi per la prima visita e a quella successiva, mediamente dopo 6 mesi, torna a casa con il referto in mano. Prima potevano volerci anche due anni. Inoltre siamo in grado di dare ai pazienti la possibilità di un consulto genetico, che MAGI viene ad effettuare da noi senza far spostare i malati: nel prossimo futuro contiamo di inserire sempre più soggetti nei trial clinici”.

“Grazie a una maggiore conoscenza e ai test molecolari sulla diagnosi si stanno facendo grandi progressi ma non si può dire lo stesso riguardo al modo in cui ancora oggi viene comunicata - ha detto la dottoressa **Chiara Pierrottet, della Clinica Oculistica dell'A.O. San Paolo e Direttore del Centro di Riferimento per lo studio**



'MAGI - NOT FOR PROFIT ORGANIZATION' PROMUOVE LA RETE CUI PARTECIPANO IL GEMELLI DI ROMA E GLI OSPEDALI 'SAN PAOLO' E 'LUIGI SACCO' DI MILANO E L'AREA VASTA DEL TRIVENETO

delle degenerazioni retiniche ereditarie - Non si può dire *'lei ha la retinite pigmentosa, alla fine diventerà cieco'*. Bisogna saper dare le giuste prospettive permettere al pazienti di costruirsi un progetto di vita. Non tutte le retinite pigmentose sono uguali, molto dipende dalla specifica forma genetica, anche per questo il lavoro che svolge MAGI è fondamentale. In attesa di trovare delle cure un grandissimo aiuto può venire dalla riabilitazione, bisogna saper consigliare gli ausili adatti alle differenti fasi della malattia. Il limite di questi ausili è che sono molto vistosi e che spesso i pazienti devono acquistarli: purtroppo la maggior parte delle moderne tecnologie non è inclusa nel nomenclatore degli ausili e delle protesi".

"Oggi lo sviluppo di terapie passa per l'approccio farmacogenomico - ha spiegato il **prof. Benedetto Falsini Dirigente medico UOC Oculistica del Policlinico Gemelli di Roma** - dove il farmaco viene messo a punto per agire sul danno specifico causato da determinate mutazioni che si possono conoscere solo con il test molecolare. Avere diagnosi sempre più accurate ci permette di valutare quale tipo terapia può funzionare meglio per il paziente. Per noi la collaborazione con MAGI è stata fondamentale perché ci ha permesso di dare un'accelerazione al processo di diagnosi e dunque anche all'arruolamento dei pazienti nelle sperimentazioni".

L'ultima adesione, recentissima, alla Rete promossa da MAGI è quella del Centro Inter Regionale di riferimento per la retinite pigmentosa con sede presso l'Ospedale di Camposampiero dove, a breve partirà un primo progetto. "Per cominciare e valutare anche la nostra attuale capacità di diagnosi clinica - ha spiegato il dott. **Francesco Parmeggiani**, consulente scientifico del Centro - faremo fare presso i laboratori di MAGI il test molecolare a 30 pazienti per i quali abbiamo il sospetto terapeutico di retinite pigmentosa X - linked (legata cioè al sesso). E' un progetto pilota e spero sia l'inizio di una lunga e fruttuosa collaborazione".

AL GEMELLI E AL SAN PAOLO SI STUDIANO NUOVI FARMACI. DUE SU TRE SONO DI ORIGINE NATURALE

La ricerca di nuove terapie è parte integrante delle attività di questa Rete, studi preclinici e clinici sono infatti in corso sia al San Paolo di Milano sia al Gemelli di Roma, e c'è una particolarità che emerge: **su tre farmaci in sviluppo nei centri della Rete due sono di origine naturale.**

"Al San Paolo stiamo studiando un collirio che deriva da **un fungo** e sul quale l'università di Milano ha mantenuto il brevetto - spiega infatti la dottoressa Pierrottet -. Al momento lo studio è a fermo al livello preclinico. Sono stati fatti studi sui topi con ottimi risultati. Questa molecola ha mostrato di saper bloccare il processo di apoptosi - cioè di 'morte programmata' - delle cellule della retina nella retinite pigmentosa: se funzionasse sull'uomo usata in fase precoce potrebbe essere la svolta per questi pazienti. Per andare avanti però servono fondi".

Di eccellenza tanto sul fronte della diagnosi quanto su quello della ricerca farmacologica è anche l'esperienza della collaborazione tra MAGI e il Policlinico Gemelli di Roma, il secondo Centro clinico ad aver aderito alla Rete . Non è un caso che il Lazio sia secondo solo alla Lombardia per il numero di famiglie che hanno effettuato test al laboratorio di Magi. Qui si stanno portando avanti due importanti sperimentazioni farmacologiche. La prima è dedicata ai pazienti con la malattia di Stargardt affetti da una specifica mutazione. "La terapia in questione - spiega il prof. Benedetto Falsini, dirigente medico dell'UOC Oculistica del Gemelli - si basa sulla somministrazione orale di un derivato dal crocus sativus, cioè **lo Zafferano**, e mira a contrastare il danno. Siamo già alla fase due di sperimentazione



sui pazienti, che prevede di validarne l'efficacia, grazie al finanziamento avuto da Telethon, e con risultati interessanti e stiamo ancora arruolando pazienti. C'è poi una seconda sperimentazione che utilizza il **Nerve Grow Factor (NGF)**, la proteina scoperta negli anni 50 da Rita Levi-Montalcini e che le è valso il Nobel anche qui con risultati soddisfacenti. La prima malattia per la quale abbiamo sperimentato il NGF è il glioma delle vie alte, una malattia rara di origine genetica che causa un danno molto serio e che porta in genere alla cecità già nell'infanzia. Abbiamo già concluso la sperimentazione di fase uno sui pazienti e abbiamo anche osservato in alcuni casi un parziale recupero oltre al rallentamento della progressione. Ora attendiamo di poter partire con la seconda fase di studio e per questo abbiamo presentato un progetto di finanziamento a Telethon. Contestualmente stiamo anche valutando la possibilità di estendere questo tipo di sperimentazione anche a pazienti con determinati tipi di retinopatie di origine genetica".

Queste notizie sulla ricerca clinica e preclinica in corso sono state dare oggi nel corso di una conferenza stampa al Senato organizzata da **MAGI** per la presentazione della 'Rete per la diagnosi e al cura delle malattie genetiche rare della retina'. Hanno partecipato oltre ai soggetti scientifici coinvolti - il Dr. Matteo Bertelli (MAGI), il prof. Benedetto Falsini (Gemelli), la dottoressa Chiara Pierrottet (San. Paolo), la dottoressa Marta Oldani (Luigi Sacco) e il dr. **Francesco Parmeggiani** (Ospedale di Camposampiero) numerosi componenti del gruppo interparlamentare per le malattie rare: i Senatori Emanuela Baio, Dorina Bianchi, Laura Bianconi e Maria Pia Garavaglia e gli Onorevoli Giuseppe Palumbo e Paola Binetti ed il sindaco di Dro Vittorio Fravezzi che ha offerto a MAGI l'opportunità di aprire sul proprio territorio un ambulatorio per la consulenza ai pazienti.

PER INTERVISTE, FOTO E VIDEO RIVOLGERSI A OSSERVATORIO MALATTIE RARE WWW.OSSERVATORIOMALATTIERARE.IT

Ilaria Ciancaleoni Bartoli

mob: 3314120469

redazione@osservatoriomalattierare.it

stampa@osservatoriomalattierare.it



INTERVISTA AL DOTT. MATTEO BERTELLI Genetista, presidente di MAGI

"Il nostro impegno e la nostra speranza sono oggi quelli di estendere e diffondere la Rete per le malattie rare della retina lungo l'intero territorio italiano per assicurare punti di riferimento di elevato livello a tutti i pazienti. Centri che rispettino standard di qualità ben precisi, dove i pazienti possano trovare ovunque lo stesso livello: stessi esami, stessi tempi, stessa opportunità di entrare nei trial clinici. E' nostro obiettivo unificare l'Italia per quello che riguarda la qualità dei servizi per la salute". Così il dott. Matteo Bertelli, genetista, fondatore e presidente di MAGI - Istituto di Genetica non profit, specializzato nella diagnostica molecolare di malattie rare e rarissime, spiega lo scopo della Rete per la diagnosi e la cura delle malattie genetiche rare della retina.

Dottore Bertelli in che momento e come nasce l'idea di creare una rete del genere?

L'idea nasce in risposta ad una concreta esigenza manifestatasi anni fa. Dopo alcune esperienze all'estero e ritornato in patria, il prof. Staurenghi dell'Ospedale Luigi Sacco di Milano si trovò a rivolgersi a MAGI perché in Italia non riusciva ad ottenere in tempi brevi e modalità omogenee gli esami di diagnosi molecolare per i suoi pazienti. Era per lui fondamentale che i pazienti potessero avere velocemente la diagnosi esatta, senza attendere anche due anni, come accadeva talvolta. Solo con la diagnosi molecolare era possibile iscrivere i pazienti ai trial clinici in corso; come quelli in corso al Moorfields Eye Hospital di Londra. Entrammo in contatto, iniziò la collaborazione e in quel momento che possiamo dire che sia nato l'embrione di questa rete clinica che presentiamo oggi e che è poi notevolmente cresciuta.

In questi anni siete cresciuti, quali centri hanno aderito alla Rete per le malattie della retina?

Dopo la prima collaborazione con il Prof. Staurenghi dell'Ospedale 'Luigi Sacco' la voce che lavoravamo bene e che stavamo facendo cose del tutto nuove in Italia si è sparsa velocemente, sono aumentati i pazienti che si rivolgevano ai nostri laboratori e anche grazie a questo, circa un anno e mezzo fa, si è avviata la collaborazione con il prof. Falsini del Policlinico Gemelli, oggi particolarmente attivo nel campo della sperimentazione farmacologica. Poi il passaparola è cresciuto e alla rete si è aggiunto il San Paolo di Milano, dove la prof.ssa Pierrottet non solo fa diagnosi clinica e ricerca ma dà anche un grandissimo contributo nella parte riabilitativa. Infine, proprio pochi giorni fa, abbiamo siglato l'ultimo protocollo che a breve attiverà lo stesso meccanismo di collaborazione con tutta l'area vasta del Triveneto (Veneto, Trentino Alto Adige e Friuli Venezia Giulia).

Concretamente quali sono risultati e vantaggi di questa rete per le malattie rare della retina?

Solo negli ultimi 5 anni di attività abbiamo svolto test genetici su oltre 550 famiglie, alcuni di questi test in Italia si fanno solo da noi, prima si mandavano i campioni all'estero. Molte delle famiglie di cui abbiamo analizzato le malattie provengono dalla Lombardia e dal Lazio, ma abbiamo trovato famiglie con malattie rare della retina praticamente in ogni regione. La differenza che si nota tra Lombardia e Lazio dove la sensibilità medica è più elevata e siamo presenti con i nostri centri, e le altre regioni, ci indica in maniera chiara che altrove queste malattie sono sottostimate, che ci sono pazienti con gravi deficit visivi che rimangono senza diagnosi e senza la possibilità di accedere alle terapie perché non si vanno ad indagare a fondo, con adeguati test, i motivi di cecità o ipovisione. I pazienti che arrivano a noi



hanno indubbiamente dei vantaggi: diagnosi in tempi brevi, nel 90 per cento dei casi esatta al primo tentativo, inserimento nei migliori trial clinici, un forte e qualificato aiuto nella riabilitazione, il tutto senza che debbano ingegnarsi a trovare ciò che cercano; siamo noi ad organizzarci per dargli un percorso completo.

Ma anche dal punto di vista della ricerca scientifica questa Rete ha fatto e sta facendo moltissimo. Grazie al confluire di tanti campioni in un unico laboratorio e alla classificazione fatta con criteri uniformi stiamo creando la base di un registro nazionale che servirà a capire meglio incidenza e distribuzione delle malattie della retina e a fare le sperimentazioni con maggiore facilità. Questo lavoro ha già oggi prodotto studi di qualità pubblicati sulle migliori riviste scientifiche e grazie ai test siamo riusciti anche ad individuare 20 nuove mutazioni genetiche.

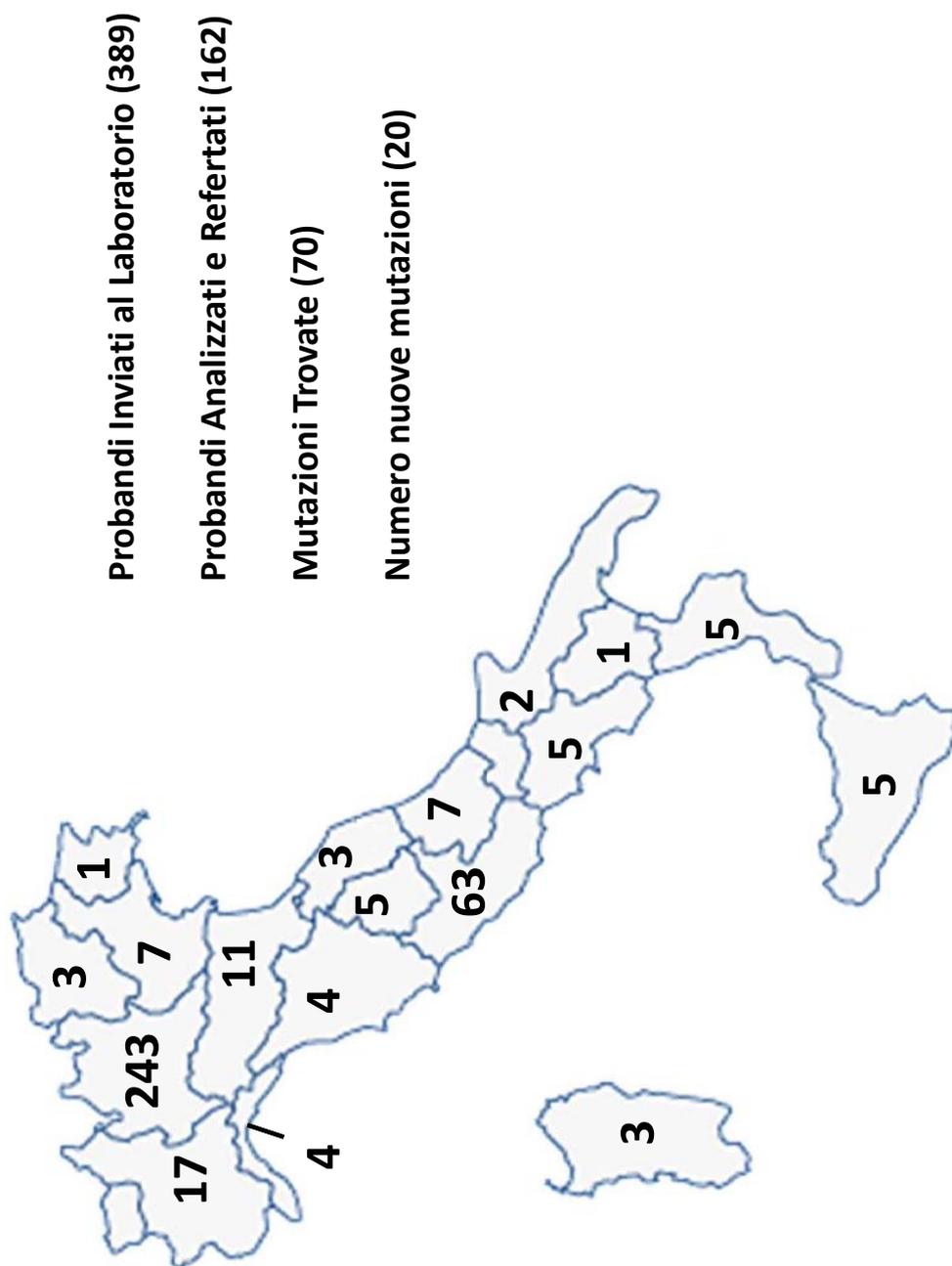
Fare 'Rete' però è un vantaggio che va oltre ricerca e aspetti clinici, ci sono infatti benefici anche per il Servizio Sanitario Nazionale che evita di rimborsare ai pazienti esami diagnostici inutili o prestazioni addirittura fuori dall'Italia, come accadeva prima. Basti pensare che oggi siamo arrivati al 90 per cento di campioni positivi. Questo significa che in 9 casi su 10 la diagnosi verso la quale il medico del centro indirizza il paziente è corretta. Solo in un caso su 10 i test sono negativi, cioè la mutazione responsabile della malattia, non è quella che avevamo ipotizzato; quando accade ci confrontiamo per capire quali elementi non sono stati considerati correttamente. Così ci arricchiamo tutti di conoscenze, aumentiamo la qualità generale, evitiamo esami inutili e costosi e facciamo risparmiare al paziente tempo e angosce. Non dimentichiamo che per noi il paziente rimane sempre al centro. In Italia siamo abituati a vedere il malato, tanto più se raro, recarsi in un centro per la diagnosi e poi spostarsi per i controlli di routine, le visite specialistiche, i trial. Noi di MAGI abbiamo voluto, per quanto possibile, rovesciare il tutto. Il paziente deve poter andare nel centro di riferimento più vicino e trovare tutto quello di cui ha bisogno, con uno standard ovunque identico. Siamo noi ad andare periodicamente in un centro o nell'altro per raccogliere i campioni e confrontarci con i clinici, sviluppando con gli ospedali una comunicazione continua. Stiamo anche organizzando una rete informatica per lo scambio di dati, una sorta di ospedale virtuale ove incontrarci per poter poi dare il meglio ad ogni singolo paziente.

La rete arriva dal Trentino fino a Roma. Nel sud Italia com'è la situazione?

Già l'esser presenti dal Trentino a Roma vuol dire esser diffusi in una buona parte del Paese ed offrire anche ai pazienti del sud buone opportunità. Vorremmo arrivare anche più a sud, ma ho constatato che purtroppo non sempre il livello di sensibilità e di dotazioni tecniche è sufficientemente elevato. Mi sono scontrato con realtà in cui una retinite è 'solo' una retinite e non si comprende la necessità di indirizzare il paziente ad una diagnosi più specifica. Addirittura, ho riscontrato quest'atteggiamento in oculisti con figli affetti da malattie rare della retina. Se ci si è formati su libri di testo anche solo degli anni '90 e se non si è fatto aggiornamento, tutto quello che riguarda la genomica rischia di essere davvero qualcosa di difficile comprensione. Non parliamo poi dei macchinari, della tecnologia diagnostica o della capacità di saper leggere i risultati: non è facile, serve allenamento e formazione. Al momento manca ancora un centro di qualità che possa aderire alla Rete ma questo non significa che MAGI si sia rassegnata a lasciare il sud in queste condizioni. Ora ad esempio stiamo facendo formazione all'Ospedale di San Giovanni Rotondo, potrebbe essere il primo passo per avere un nodo della rete in Puglia.



DISTRIBUZIONI DEI PROBANDI





INTERVISTA PROF. BENEDETTO FALSINI **Università Cattolica Policlinico A. Gemelli di Roma** **Dirigente medico UOC Oculistica**

Il Policlinico Agostino Gemelli è il secondo Centro clinico ad aver aderito alla Rete creata da Magi per la diagnosi e la cura delle malattie della Retina. Non è un caso che il Lazio sia secondo solo alla Lombardia per il numero di famiglie che hanno effettuato test al laboratorio di Magi. Nella Rete il Gemelli ha un ruolo importante: è qui infatti che sotto la direzione del Prof. Benedetto Falsini si svolgono due importanti trial clinico farmacologici.

“Ormai oggi - spiega il prof. Falsini - lo sviluppo di terapie passa per l'approccio farmacogenomico dove il farmaco viene messo a punto per agire sul danno specifico causato da determinate mutazioni. Per questo, conoscere esattamente da quali mutazioni un paziente è affetto rappresenta il punto di partenza della ricerca ai fini di offrire le migliori terapie. In sintesi, ogni mutazione corrisponde a un preciso meccanismo di danno e contro quello sviluppiamo un preciso tipo di terapia. Avere diagnosi sempre più accurate ci permette anche di distinguere i pazienti in base al genotipo e valutare quegli individui sui quali un tipo di terapia funziona meglio”.

Il Gemelli è attualmente l'unico centro in Europa in cui è in corso un trial clinico per la malattia di Stargardt. E' vero che state arruolando pazienti per sperimentare un farmaco derivato pianta di zafferano?

Si è vero, stiamo studiando questa terapia per la malattia di Stargardt con mutazioni del gene ABCR4 e stiamo arruolando i pazienti per la seconda fase: è il primo studio in Europa di questo tipo. Questa rara malattia della retina è una delle maggiori cause di ipovisione grave in età giovanile. La terapia in questione, che si basa sulla somministrazione orale di un derivato dal crocus sativus, che è appunto lo Zafferano, mira a contrastare questo danno cercando di arrestarne l'evoluzione grazie alle proprietà antiossidative e anti apoptotiche. Attualmente siamo già alla fase due di sperimentazione sui pazienti, che prevede di validarne l'efficacia, grazie al finanziamento avuto da Telethon, e con risultati interessanti. Inizialmente avevamo pensato di fare questo studio su 30 pazienti ma ora abbiamo fatto richiesta al comitato etico di arruolarne di più, fino a 50, e al momento ne abbiamo già 36; c'è dunque spazio per altri pazienti perché abbiamo una diagnosi molecolare precisa per questa malattia con questo tipo di mutazione. I pazienti saranno randomizzati in doppio cieco e dopo che entrambe i gruppi avranno assunto alternativamente farmaco e placebo andremo a misurare i risultati con uno strumento messo a punto proprio dal mio laboratorio, l'elettroretinografia retinica. In Italia siamo gli unici ad averla e nel resto del mondo è presente solo in un paio di centri negli USA. In parallelo a questo studio sui pazienti ne stiamo anche conducendo altri su modello murino - animali geneticamente modificati per riprodurre la malattia - per cercare di capire ancora meglio la biodisponibilità e le caratteristiche d'azione del farmaco, questi ultimi studi sono condotti in collaborazione con l'Università de L'Aquila.

State sperimentando anche il Nerve Grow Factor (NGF), la proteina scoperta negli anni 50 da Rita Levi-Montalcini e che le è valso il Nobel. A cosa serve?

Questo farmaco ha la capacità di bloccare il processo di apoptosi: stiamo avendo risultati soddisfacenti. La prima malattia per la quale abbiamo sperimentato il NGF è il glioma delle vie alte, una malattia rara di origine genetica che causa un danno



molto serio e che porta in genere alla cecità già nell'infanzia. Abbiamo già concluso la sperimentazione di fase uno sui pazienti e i risultati sono stati incoraggianti: non solo abbiamo riscontrato un effetto neuroprotettivo, capace dunque di rallentare la malattia, ma anche, in alcuni casi, la capacità di portare ad un parziale recupero. Ora attendiamo di poter partire con la seconda fase di studio e per questo abbiamo presentato un progetto di finanziamento a Telethon. Contestualmente stiamo anche valutando la possibilità di estendere questo tipo di sperimentazione anche a pazienti con determinati tipi di retinopatie di origine genetica.

Che valore aggiunto porta la collaborazione con un laboratorio specializzato come Magi e far parte di questa rete per le malattie rare della retina?

Per noi questa collaborazione è stata fondamentale perché ci ha permesso di dare un'accelerazione al processo di diagnosi e dunque anche all'arruolamento dei pazienti nelle sperimentazioni, sia nelle nostre che in quelle che si svolgono all'estero. Siamo riusciti anche ad inserire bambini italiani nelle sperimentazioni statunitensi di terapia genica, che stanno dando ottimi risultati.

Ogni volta che il personale di MAGI viene da noi abbiamo almeno 30 - 40 pazienti da valutare insieme e per i quali loro ci fanno il test genetico. Siamo davvero molto soddisfatti del modo accurato in cui lavorano e del fatto di poterci poi confrontarci con altri centri italiani di elevato livello.

Voi riuscite a iscrivere pazienti italiani alle sperimentazioni straniere. Ma ci sono stranieri che vengono da noi?

Certamente, attualmente ho inserito nelle sperimentazioni pazienti che vengono dalla Svezia, dalla Spagna e anche da altri Paesi europei. Il valore aggiunto di questa rete ci porterà ad essere sempre più punto di riferimento anche per i pazienti di altri Paesi. Non avevo dubbi che questo tipo di alleanza potesse essere vincente, quando lavoravo a Philadelphia, nel '96 - '97 vedevo che lì già era una consuetudine attuare questo tipo di collaborazioni, tanto più per le malattie rare; noi eravamo indietro e ora finalmente ci stiamo adeguando.



INTERVISTA DOTTORESSA MARTA OLDANI Clinica Oculistica Azienda Ospedaliera 'Luigi Sacco', Milano, diretta dal prof. Giovanni Staurenghi

“Da quando, nel 2009 abbiamo cominciato a lavorare con MAGI, fino ad oggi, abbiamo inviato già ad analizzare circa 120 campioni e altri sono già pronti. In questi anni di collaborazione, in cui il Prof. Staurenghi, il nostro direttore, ha subito creduto molto, abbiamo visto crescere la capacità di MAGI di dare diagnosi corrette e veloci. Ormai nella maggior parte dei casi si viene da noi per il prelievo del campione e poi, alla visita successiva, si torna a casa con il referto in mano”. A dirlo è la dottoressa Marta Oldani, della Clinica Oculistica dell’Ospedale Luigi Sacco di Milano diretta dal prof. Giovanni Staurenghi.

Dottoressa ci dia un’idea di chi sono i pazienti che arrivano da voi

Da noi vengono soprattutto pazienti di Lombardia e Piemonte ma non mancano, se pur con percentuali minori, quelli di altre regioni. Si tratta spesso di giovani adulti, sui 40 anni: molti hanno dei figli e non sanno se a questi possono aver trasmesso la malattia.

Alcuni arrivano da noi senza una diagnosi precisa, solo con il sospetto di una ‘malattia rara della retina’, altri magari arrivano con una diagnosi che si rivela errata e altri ancora ne hanno una giusta ma non confermata dal test molecolare. Sono pazienti che vivono ancora nel dubbio e hanno bisogno di risposte certe. Ora grazie alla collaborazione con MAGI siamo in grado di dar loro una diagnosi certa, un consulto genetico se richiesto, con eventuale test sui figli, e nel prossimo futuro speriamo anche di aumentare la nostra capacità di inserirli nei trial clinici. Il tutto in tempi già veloci rispetto alla media e senza che il paziente debba andare in giro da un centro all’altro

Che vantaggio comporta avere una diagnosi basata sul test molecolare?

Intanto è sentito come un punto di arrivo definitivo dal quale partire per costruirsi un percorso di vita coerente. Avere la diagnosi molecolare significa anche capire esattamente quale è il tipo di trasmissione della malattia e sapere così se i figli possono avere lo stesso male. A chi vuole offriamo un consulto genetico per la famiglia. Il dott. Bertelli viene da noi circa due volte al mese, chi vuole incontrarlo per un consulto non deve nemmeno spostarsi. Infine avere un test che identifica chiaramente malattia e tipo di mutazione è condizione indispensabile per partecipare a qualsiasi tipo di sperimentazione clinica e cogliere così ogni possibile opportunità di cura.

E’ stato impegnativo cominciare a dare questi servizi?

Certamente anche noi abbiamo avuto bisogno di fare tutta una formazione specifica. Non che non conoscessimo queste malattie ma prima facevamo una diagnosi che era solamente clinica, avere il riscontro della diagnosi molecolare ci ha dato una grande spinta. Ora la maggior parte delle diagnosi cliniche è confermata dai test: è importante, perché non solo fa risparmiare tempo al paziente ma tiene anche sotto controllo la spesa del servizio sanitario nazionale, se ogni volta facessimo tanti test la spesa crescerebbe moltissimo. E poi abbiamo anche scoperto, leggendo le linee guida dell’American Academy of Ophthalmology, che le pratiche che seguivamo erano già in linea, una bella soddisfazione



Cosa vi aspettate per il futuro?

Ci sono due cose che ci stanno particolarmente a cuore, contribuire alla creazione di un vero registro di queste malattie, cosa che è già cominciata, e inserire sempre più i nostri pazienti nei trial clinici, in particolare quelli con malattia di Stargardt di cui abbiamo un'ampia casistica.



INTERVISTA ALLA DOTTORESSA CHIARA PIERROTTET Clinica Oculistica dell'A.O.San Paolo Direttore del Centro di Riferimento per lo studio delle degenerazioni retiniche ereditarie

“Fino a 10 anni fa per la diagnosi di una forma genetica di retinite pigmentosa potevano volerci anche 5 anni, oggi la sensibilità è cresciuta e la possibilità di fare test di diagnosi molecolare, come quello che ora anche noi facciamo con MAGI, sta migliorando molto la situazione. In Lombardia il lavoro del nostro centro è noto e gli oculisti non tardano a mandarci i pazienti, magari in alcune altre regioni c'è una minore sensibilità ma i pazienti alla fine arrivano. Ne abbiamo anche dall'estero, addirittura dal Canada”

A dirlo è la **dottorssa Chiara Pierrottet, direttore del Centro di Riferimento per lo studio delle degenerazioni retiniche ereditarie all'Azienda Ospedaliera San Paolo di Milano** e coordinatore del gruppo di esperti che in Lombardia ha steso i percorsi diagnostico terapeutici assistenziali per questo gruppo di patologie. Il Centro dell'Ospedale San Paolo, infatti, dal maggio 2011 è entrato nella Rete per la Diagnosi e Cura della Malattie Genetiche Rare della Retina e ha aggiunto tra i servizi che offre ai suoi pazienti anche il test molecolare.

Vi state avvalendo molto del servizio offerto dai laboratori di MAGI?

In un anno abbiamo inviato ad analizzare quasi 180 campioni di 'probandi', potremmo dire 180 famiglie per almeno il doppio dei pazienti. Circa un terzo di questi sono già stati analizzati e abbiamo anche trovato nuove mutazioni mai descritte prima. Di campioni ne abbiamo pronti altrettanti; il lavoro si sta molto intensificando, da gennaio a marzo abbiamo visitato oltre 280 persone. Ci auguriamo che questa collaborazione con MAGI e con tutta la rete cresca, poterci appoggiare a questo laboratorio per noi è stato davvero molto importante. Le retinite pigmentose, infatti, sono molte, ogni forma ha le sue manifestazioni. La diagnosi molecolare è fondamentale per dare ai pazienti un'idea sempre più precisa dell'evoluzione della malattia.

La diagnosi dunque non è più un problema?

I pazienti arrivano prima, soprattutto quelli che hanno una storia di familiarità con la malattia, ma ci sono ancora importanti questioni aperte: il modo in cui diagnosi e prognosi vengono comunicati è uno di questi. Non si può dire, come succede, *'lei ha la retinite pigmentosa, alla fine diventerà cieco'*. Bisogna saper dare le giuste prospettive permettere al paziente di costruirsi un progetto di vita. Il fenotipo, cioè la manifestazione dei sintomi, dipende dal genotipo, cioè dalla specifica mutazione e dunque prima di dire cosa accadrà bisogna conoscerla. Sono malattie progressive ma l'andamento può anche essere lento: ci sono ragazzi diagnosticati a 15 anni e che a 30 anni o anche oltre hanno un lavoro, leggono e si muovono da soli. Naturalmente il danno c'è, non hanno la patente, delle limitazioni ci sono: è qui che bisogna fare attenzione a non parlare a sproposito di 'falsi ciechi'.



Quando si parla di 'falsi ciechi' spesso viene tirata in ballo la retinite pigmentosa, come mai?

Il cieco che vive nella totale oscurità nel nostro paese è davvero raro e le persone affette da retinite pigmentosa non vivono al buio. In circa l'80 per cento dei casi il danno comincia della visione periferica: il paziente comincia ad avere problemi nella visione notturna poi gradualmente il suo campo visivo si restringe come se guardasse attraverso un cannocchiale sempre più stretto. Il paziente vedrà quello che ha davanti, può leggere o vedere la tv, ma quando si alza e cammina non vede gli oggetti che sono intorno, inciampa, cade, urta. Con il progredire della malattia diventa impossibile uscire da soli. In un 20 per cento dei casi la malattia parte, invece, proprio dalla visione centrale e con il tempo, intorno ai 50 anni, compromette anche il campo visivo periferico. Questi pazienti fin dall'inizio hanno problemi a leggere e a riconoscere i volti anche se magari riescono a muoversi nelle strade che gli sono familiari, anche in bicicletta, a distanza vedono la strada anche se poi procedendo perdono la visione di tutti i particolari. Sia nell'uno che nell'altro caso la nostra legge parla di cecità e parlare di 'falsi ciechi' può essere un grave errore.

Ad oggi si riesce ad avere un'idea chiara di quanti siano i pazienti con retinite pigmentosa in Italia?

Fin da quanto ho cominciato ad occuparmi di queste malattie ricordo che si poneva il problema del registro. Erano i primi anni '80, si lavorava senza l'ausilio dell'informatica e della diagnosi molecolare. I pazienti si muovevano da un centro all'altro e non c'erano risorse, il progetto fallì. Oggi grazie alla creazione di questa Rete che ci garantisce uniformità nella classificazione dei pazienti stiamo superando la difficoltà e ci auguriamo che questo lavoro ci conduca in pochi anni ad avere il primo vero registro delle malattie rare della retina.

Oggi, una volta fatta la diagnosi, ci sono terapie in uso o in sperimentazione per questi pazienti?

Per la retinite pigmentosa c'è una terapia, in uso dal 1993, che si basa su una combinazione di vitamina A e olio di fegato di merluzzo, ed è in grado di rallentare un po' la progressione della malattia.

In attesa di terapie più efficaci un grandissimo aiuto ai pazienti viene dalla riabilitazione, ma bisogna saper consigliare gli ausili adatti alle differenti fasi della malattia.

Per i bimbi in età scolastica un grande aiuto viene dai portatili con telecamera orientabile che consentono di vedere la lavagna e l'insegnante. In questo campo l'informatica è davvero in grande aiuto, anche per gli adulti: ci sono pazienti che hanno potuto ricominciare a leggere semplicemente dopo che gli abbiamo insegnato ad usare degli scanner in grado di trasformare la scrittura in audio. Recentemente abbiamo anche sperimentato degli speciali occhiali, come quelli che sono in dotazione ai militari per le operazioni al buio e che hanno permesso ai pazienti di ricominciare ad uscire di sera.

Il limite di questi ausili, però, è che sono molto vistosi e soprattutto non sono affatto economici: i pazienti devono acquistarli e questo è un limite grave, purtroppo la maggior parte delle moderne tecnologie non è inclusa nel nostro vecchissimo nomenclatore degli ausili e delle protesi di cui da molto tempo si attende la revisione.



Al San Paolo vi occupate anche di ricerca, tanto che da poco avete brevettato una molecola, ancora in fase preclinica, che potrebbe davvero rappresentare un svolta, di che si tratta?

E' un collirio basato su una molecola che deriva da un fungo: su questa molecola l'università di Milano ha anche mantenuto la proprietà del brevetto. Lo abbiamo messo a punto in collaborazione con il CNR di Pisa e con l'applicazione di nanotecnologie. Nei topi ha addirittura dimostrato di poter bloccare il processo di apoptosi - cioè di 'morte programmata' - delle cellule della retina: se funzionasse sull'uomo potrebbe davvero bloccare la malattia e affiancare il farmaco ad una diagnosi precoce potrebbe davvero essere la svolta per questi pazienti. Al momento però siamo fermi alla fase preclinica e non siamo potuti passare alla sperimentazione sull'uomo; per farlo servono fondi e non abbiamo trovato ancora un'azienda che se ne faccia carico. Teoricamente la sperimentazione si potrebbe anche fare usando il fungo ma è chiaro che poi bisognerebbe produrre una molecola di sintesi.



INTERVISTA A VITTORIO FRAVEZZI

Sindaco di Dro e Capo Segreteria della Presidenza Regione Trentino Alto Adige - Sudtirolo

“Quando ho conosciuto il dottor Bertelli, pur non essendo io un ‘tecnico’, ho capito che quello che voleva realizzare poteva essere una grande risorsa e le istituzioni locali potevano valutare positivamente i progetti d’eccellenza da lui presentati. All’inizio la collaborazione nacque su progetti di solidarietà internazionale, visto che MAGI intendeva portare aiuti e conoscenze in ambito sanitario a paesi in via di sviluppo, una tematica a cui la nostra Provincia è particolarmente attenta. Poi ci trovammo pienamente in sintonia anche nell’idea di fare qualcosa per riportare in Trentino i ‘cervelli fuggiti all’estero’. Per noi questo era sempre stato un punto importante su cui impegnarsi e la proposta di Bertelli era perfettamente coerente con i nostri intenti. Da allora la collaborazione è divenuta sempre più stretta. Abbiamo fatto da tramite perché MAGI avesse tutto il supporto e i contatti necessari con le strutture pubbliche della nostra Regione ed ora è piacere vedere come questi progetti riescano ad espandersi bene su tutto il territorio nazionale”. A dirlo, nell’ambito della conferenza di presentazione della ‘Rete per la diagnosi e al cura delle malattie rare della retina’ è stato il Vittorio Fravezzi, Sindaco di Dro e Capo Segreteria della Presidenza Regione Trentino Alto Adige - Sudtirolo

Regione e Provincia di Trento sostengono molto le attività di MAGI, ma lei si è impegnato anche come sindaco di Dro, ci racconti in che modo.

Dopo aver visto la serietà e l’impegno del dottor Bertelli e dello staff di Magi, e considerando che la genetica oggi può essere la nuova frontiera, non solo nel campo della diagnosi ma anche in quello della prevenzione e delle terapie, ero convinto che la collaborazione dovesse proseguire. Quando sono divenuto sindaco di Dro ho pensato che sarebbe stato utile dare a MAGI un luogo in cui avvicinarsi concretamente ai cittadini. E’ così che abbiamo trovato gli spazi per aprire nel Comune un Ambulatorio dove MAGI, grazie ad una convenzione, fa servizi di consulenza per i cittadini, non solo per le malattie rare della retina ma anche per le tante altre malattie rare di cui si occupa. E’ un punto di riferimento importante per chi si trovi alle prese con queste malattie. Per me è una grande soddisfazione, non dobbiamo infatti dimenticare che il Sindaco, inteso come ruolo istituzionale, ha una competenza importante nelle questioni di salute pubblica, e credo che la salute dei miei cittadini passi anche attraverso servizi straordinariamente qualificati come questo.



SCHEDA

LE MALATTIE GENETICHE RARE DELLA RETINA

Le malattie rare ad origine genetica della retina rappresentano un gruppo molto ampio di patologie con sintomatologia e decorso anche molto differente. Molte di queste malattie manifestano i loro primi sintomi già nell'infanzia e portano ad un danno visivo grave, fino alla cecità, in età adolescenziale o nel giovane adulto. Solo con una diagnosi esatta e una volta stabilito il genotipo (il tipo esatto di mutazione) è possibile dare alla famiglia delle informazioni precise relative a quello che sarà l'esito della malattia e al tipo di trasmissione della stessa; tutti aspetti decisamente importanti tanto dal punto di vista della gestione medica che da un punto di vista psicologico e sociale e che permettono al soggetto e alla famiglia di adeguare alle condizioni di salute il proprio progetto di vita, facendo scelte coerenti che rendano quanto maggiore possibile il livello di autonomia

L'INCIDENZA

E' molto difficile stabilire oggi quante persone possano nel nostro paese essere affette da malattie genetiche rare della retina; l'arrivo solo recente dei test che consentono di avere una diagnosi certa e di distinguerle da altre retinopatie, dovute a danni successivi e non a cause ereditarie, rende al momento la stima difficile. In passato, fin dagli anni '70, sono stati fatti alcuni tentativi per creare un registro, ma con molte difficoltà e risultati deludenti. Alcuni pazienti erano calcolati in più centri perché "migranti" alla ricerca di cure e medici miracolosi, l'assenza di risorse che metteva solo alcuni centri in grado di fornire dati clinicamente sicuri e l'abbandono o esclusione di alcuni centri che non seguivano un protocollo preciso fece fallire il tentativo.

Oggi, grazie alle nuove tecnologie informatiche, a una maggiore sensibilità tra gli specialisti e con il supporto decisivo della prima 'Rete italiana per la diagnosi e la terapia delle malattie rare della retina' si sta raccogliendo la più ampia casistica esistente nel nostro paese e i nuovi casi, identificati secondo criteri uniformi, vengono inseriti in un grande database nazionale.

ALCUNE DISTINZIONI TRA LE MALATTIE GENETICHE DELLA RETINA

Malattie Sindromiche e Non Sindromiche

Una prima distinzione da fare è tra malattie sindromiche e non sindromiche. e prime, più semplici da riconoscere e diagnosticare a livello clinico, sono quelle in cui il problema alla retina si associa ad altre problematiche, come ad esempio il danno uditivo, il tipo di associazione più comune (Sindrome di Usher); o dove si associa al danno renale (sindrome di Alport); in rarissimi casi, anche a un danno epatico o a quadri complessi con obesità, ritardo mentale, ipogonadismo ed esodattilia (Sindrome di Bardet Biedl).

Queste forme, dove il danno visivo si associa ad altre problematiche e dunque ad altri elementi di valutazione sono spesso le più facili da diagnosticare.

Le forme non sindromiche che sono più difficili da diagnosticare proprio per l'assenza di altri segni associati: il danno riguarda solo la retina.

Danno nella visione centrale o danno nella visione laterale: la diversa gravità

Sia nei casi di malattie sindromiche che non sindromiche l'esito può essere anche molto differente.



Per quanto riguarda la gravità, infatti, dobbiamo distinguere tra le forme che colpiscono la visione centrale - più gravi dal punto di vista della disabilità - e quelle che toccano la visione laterale - meno disabilitanti. Queste differenze dipendono dalla distribuzione nella retina di cellule nervose differenti: i 'coni', che assicurano la visione dei colori e dei particolari e che si trovano al centro, e i 'bastoncelli', cellule nervose che contribuiscono alla visione più ampia e generale.

Quando ad essere colpiti sono i 'coni' e dunque la visione centrale la disabilità visiva che ne consegue è generalmente molto più grave di quando ad essere colpiti sono i 'bastoncelli' e dunque la visione laterale.

Per alcune di queste malattie esistono possibilità di recupero attraverso delicati interventi chirurgici volti a spostare la visione da un'area danneggiata all'altra, ma al recupero totale difficilmente si riesce a giungere. Per migliorare le condizioni dei pazienti ed arrestare il danno sono oggi allo studio diverse terapie farmacologiche, spesso basate sulla farmaco genetica, o di terapia genica, mentre per il danno della retina i tentativi fino ad ora fatti con le cellule staminali non hanno dato buon esito.

ALCUNE MALATTIE RARE DELLA RETINA

Retinite Pigmentosa

La forma più frequente di malattie rare della retina è la Retinite Pigmentosa, di cui si sente spesso parlare ma per la quale occorre fare una distinzione. Nelle retinite pigmentose i sintomi più comuni sono: cecità notturna spesso dall'adolescenza, restringimento del campo visivo, abbagliamento, abbassamento dell'acuità visiva. Questa malattia può presentarsi da sola, con diverse forme di ereditarietà, o essere associata ad altri sintomi e danni d'organo nelle forme sindromiche di malattia. Ci sono dunque moltissime diverse mutazioni genetiche responsabili delle diverse forme di retinite pigmentosa, per alcune di queste si sta sperimentando con risultati ottimistici la terapia genica.

Maculopatia di Stargardt

E' la forma più comune di distrofia ereditaria della macula. La malattia insorge caratteristicamente nella prima o nella seconda decade di vita, con picchi particolarmente forti durante l'adolescenza, e si manifesta con una riduzione dell'acuità visiva. In qualche caso nell'età adulta si sviluppa una retinite pigmentosa con perdita delle funzioni visive periferiche. Per questa malattia non ci sono attualmente terapie efficaci anche se è stata tentata sia la strada della terapia genica che quella delle staminali embrionali. E' su questa malattia che al Policlinico Gemelli si sperimenta, per una specifica forma genetica, la molecola estratta dallo zafferano con un trial clinico attualmente in seconda fase. Grazie ai numerosi test di genetica molecolare effettuati dal laboratorio di MAGI in questi anni è stato possibile individuare nuove mutazioni genetiche che causano la malattia.

Amaurosi congenita di Leber

L'amaurosi congenita di Leber (LCA) è una distrofia retinica e/o displasia a esordio prenatale. Si ritiene che circa il 10-20 per cento dei bambini ciechi soffra di LCA, dato che la rende una delle cause più frequenti di cecità nell'infanzia. Si pensa che sia responsabile del 5 per cento delle malattie retiniche ereditarie. I bambini affetti hanno difficoltà a mantenere lo sguardo fisso e a stare attenti, a causa della bassa o assente sensibilità della retina agli stimoli visivi.



Malattia di Best

La malattia di Best è una rara distrofia bilaterale della macula, a eredità autosomica dominante, caratterizzata dall'accumulo, al di sotto della retina, di materiale giallastro, a livello della macula. L'esordio avviene nell'infanzia o nelle prime decadi di vita. I pazienti lamentano visione velata, indebolimento dell'acuità visiva o metamorfopsia. La malattia è lentamente progressiva e, alla fine, esita in un'atrofia dell'epitelio pigmentato della retina e dei fotorecettori e in un importante coinvolgimento della visione centrale. In genere, l'orientamento è normale e nella maggior parte dei casi l'uso di dispositivi di ingrandimento consente la lettura. L'acuità visiva non può essere prognosticata in base al tipo di lesione della macula. Al momento non è disponibile nessuna terapia efficace



SCHEDA

CHI E' MAGI

Non profit Human Medical Genetics Institute, Pilot centre for the research, diagnosis and care of genetic and rare diseases

MAGI - Istituto no-profit per la Genetica Medica Umana Centro pilota per la ricerca, la diagnosi e la cura di malattie rare e genetiche - è una realtà indipendente di ricerca focalizzata sulle malattie genetiche rare e rarissime. Nasce nel 2006 da una idea dell'attuale presidente, il genetista Dr. Matteo Bertelli; la sua sede principale si trova a Rovereto (Trento), dove hanno sede i laboratori di ricerca. In sei anni di attività laboratori e personale sono cresciuti tanto da dover 'traslocare' già tre volte: questa crescita ha condotto MAGI all'attuazione di numerose convenzioni e partnership con centri ospedalieri ed università per svolgere specifiche ricerche e attività.

Magi si avvale nelle sue attività di un ampio comitato scientifico di rilievo internazionale dove figurano alcuni tra i massimi ricercatori italiani, molti dei quali oggi operanti anche nelle più prestigiose sedi estere. Tra gli amici e sostenitori di MAGI figurano poi il premio Nobel Rita Levi-Montalcini, tre scienziati candidati al Nobel, come Lucio Luzzatto, Luca Cavalli Sforza e Giorgio Brunelli e anche Antonino Zichichi, Presidente della World Federation of Scientists.

LE FINALITA'

MAGI opera come una realtà italiana no profit che incentiva la ricerca in ambito biotecnologico, con la prospettiva di favorire lo sviluppo delle conoscenze che riguardano la condizione di salute dei malati rari, che se anche individualmente possono risultare un numero esiguo, collettivamente rappresentano un numero cospicuo di individui.

Una delle principali attività di MAGI, oltre la ricerca genetica, è la promozione di 'Reti' di eccellenza che vadano dalla diagnosi alla presa in carico e riabilitazione dei pazienti. Tali Network partono dal livello nazionale, cercando di promuovere un equo accesso dei pazienti ai migliori standard di cura tanto al nord che al sud, ma vivono anche in un'ottica di integrazione europea, secondo quanto stabilito dalla *Carta europea dei diritti del malato* che pone le basi per definire un modello di sanità europea.

LE ATTIVITA'

- **Attività Ambulatoriale**, per l'informazione sulle malattie a base genetica e sostegno dei soggetti colpiti. Nell'ambito di questa attività MAGI ha aperto un ambulatorio, in convenzione con il Comune di Dro (TN) ma svolge consulenze genetiche anche presso i centri ospedalieri con i quali collabora al processo diagnostico.
- **Attività di Laboratorio**, per promuovere la diagnosi delle malattie genetiche rare conosciute attraverso test affidabili, basati sulle migliori tecnologie e in grado di dare risposte al paziente nel tempo più breve possibile.
- **Attività di ricerca**, mediante protocolli di sequenzialmente genomico



di nuova generazione, dell'individuazione di malattie genetiche rare non ancora descritte e riconosciute dalla comunità scientifica al fine di dare una risposta ai pazienti privi di diagnosi;

- **Sviluppo di terapie** convenzionali (medicina riabilitativa) e innovative (protocolli di studio basati sulle biotecnologie)

- **Veicolazione delle conoscenze** sulle malattie genetiche presso la comunità scientifica e creazioni di reti di eccellenza tra i centri di diagnosi, clinici - ospedalieri, di assistenza e di sperimentazione al fine di garantire ai pazienti un percorso completo di presa in carico.

LA MALATTIE RARE SULLE QUALI MAGI SI E' CONCENTRATA FINO AD OGGI

Distrofie retiniche ereditarie; Obesità genetiche mendeliane non sindromiche; Malattie genetiche metaboliche; Linfedema primario ereditario; Lipodistrofie ereditarie; Malformazioni vascolari ereditarie

COLLABORAZIONI MEDICO SCIENTIFICHE

MAGI ha al proprio attivo numerose collaborazioni volte alla promozione di diagnosi e ricerca nell'ambito delle malattie genetiche. Gli enti coinvolti rappresentano punti di eccellenza per la consulenza clinica nel contesto dei diversi gruppi di malattie rare e genetiche di cui MAGI si occupa.

Per le distrofie retiniche ereditarie vi sono collaborazioni in atto con le cliniche oculistiche di:

Ospedale Sacco (Milano), Ospedale San Paolo (Milano), Ospedale Maggiore Policlinico (Milano), Policlinico Universitario Agostino Gemelli (Roma) , Azienda ULSS 5 Alta Padovana (Territorio del Triveneto)

Per le Obesità genetiche mendeliane non sindromiche con l'UOC Dietetica Medica del Policlinico Santa Maria alle Scotte di Siena,

Per le malattie del sistema linfatico con il Centro per le Malformazioni Vascolari "Stefan Belov" presso l'Humanitas Mater Domini di Castellanza (Varese) e il Day Hospital di Riabilitazione Vascolare dell'Ospedale San Giovanni Battista di Roma (ospedale gestito dall'Associazione Cavalieri Italiani del Sovrano Militare Ordine di Malta).

MAGI, per stabilire delle sinergie che determinino un ulteriore valorizzazione delle competenze dei soggetti coinvolti, ha siglato convenzioni anche con

1) Dipartimento di Biologia Molecolare **dell'Università di Siena**. Grazie alla volontà dei Prof. Pompucci, Santucci e Micheli, MAGI sta mettendo in atto una task force rivolta alla diagnosi e alla cura delle malattie genetiche metaboliche.

2) **Istituto di Medicina dello Sport di Milano**. Grazie a questa intesa MAGI è coinvolta nel promuovere la pratica dell'attività sportiva e nella definizione di protocolli riabilitativi nei riguardi di persone diversamente abili e affette da malattie genetiche;

3) **SC di Genetica Medica IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo**. Con cadenza mensile un professionista della SC di Genetica Medica raggiunge la sede del laboratorio MAGI'S LAB dove mette a disposizione le proprie competenze per monitorare le attività del laboratorio



'MAGI - NOT FOR PROFIT ORGANIZATION' PROMUOVE LA RETE CUI PARTECIPANO IL GEMELLI DI ROMA E GLI OSPEDALI 'SAN PAOLO' E 'LUIGI SACCO' DI MILANO E L'AREA VASTA DEL TRIVENETO

4) **Ospedale San Giovanni Battista del Sovrano Militare Ordine dei cavalieri di Malta.** Il laboratorio MAGI'S LAB SRL presta la propria opera professionale nella prospettiva di integrare le attività del laboratorio di analisi cliniche dell'Ospedale San Giovanni.

MAGI PER LA COOPERAZIONE SCIENTIFICA INTERNAZIONALE

MAGI è un ente non profit che crede nella diffusione e condivisione delle conoscenze scientifiche come strumenti di miglioramento della collettività. Per questo presso le proprie strutture, nell'ambito di specifici programmi internazionali, conferisce borse di studio e ospita ricercatori provenienti da Paesi svantaggiati. I ricercatori coinvolti in questi anni sono giunti dalla Repubblica Ceca, dall'Albania, dalla Repubblica Slovacca, dall'India, dalla Federazione russa, dalla Repubblica Argentina, dal Kenia e dalla Bielorussia; costoro hanno così avuto anche l'opportunità di frequentare eccellenti centri di ricerca e cura italiani diretti da docenti Universitari che collaborano da tempo con l'associazione MAGI.

Per approfondire queste ed altre informazioni potete consultare il sito di MAGI all'indirizzo www.assomagi.org o contattarla al numero 0464-552797.

Cellulare Dr. Matteo Bertelli 348 8731902