

Il gruppo italiano di genetica oftalmica si incontra a Bolzano per fare il punto e programmare le future attività sulle distrofie retiniche ereditarie

Sabato 4 febbraio si è riunito a Bolzano il gruppo italiano di genetica oftalmica, fondato circa 10 anni dal Dott. Matteo Bertelli Presidente del gruppo MAGI e dal Prof. Benedetto Falsini Università Cattolica del Sacro Cuore - Fondazione Agostino Gemelli di Roma. Tale gruppo negli anni a seguire ha avuto un forte sviluppo grazie al coinvolgimento del Prof. Mario Stirpe fondatore della Fondazione "G.B. Bietti" di Roma, con la quale si auspica possano nascere nuove forme di collaborazione per potenziare l'aggregazione del gruppo di genetica oftalmica.

I recenti progressi raggiunti in ambito diagnostico attraverso l'impiego delle più moderne tecnologie hanno dato slancio a interessanti riflessioni basate sull'analisi di una delle maggiori casistiche nazionali e all'elaborazione di nuovi progetti di ricerca volti a contrastare le malattie genetiche dell'occhio per le quali ancora non è stata trovata una cura.

L'incontro, che ha visto la partecipazione di oculisti, ricercatori clinici oftalmologici, biologi molecolari e genetisti, si è svolto nella sede del gruppo MAGI a Bolzano, ove ha sede il laboratorio di genetica medica, eccellenza nella diagnosi delle malattie genetiche oftalmiche e di altre rare patologie. Alla tavola rotonda hanno partecipato il Dott. Giancarlo Iarossi (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma), il Prof. Benedetto Falsini e il Dott. Giorgio Placidi (Università Cattolica del Sacro Cuore - Fondazione Agostino Gemelli, Roma), la Dott.ssa Lucia Galli-Resta (Istituto di Neuroscienze del CNR, Pisa), il Dott. Leonardo Colombo (Azienda Ospedaliera Polo Universitario San Paolo, Milano), la Dott.ssa Fabiana D'Esposito (Western Eye Hospital, Imperial College, Londra), la Dott.ssa Lucia Ziccardi in rappresentanza del gruppo di oftalmologia diretto dal Prof. Mario Stirpe (IRCCS - Fondazione "G.B. Bietti", Roma) e la Dott.ssa



Da sinistra: Dott. Matteo Bertelli, Prof. Mario Stirpe, Dott. Marco Lombardo e Dott.ssa Lucia Ziccardi

Marta Oldani in rappresentanza del gruppo di oftalmologia diretto dal Prof. Giovanni Staurenghi (Ospedale Luigi Sacco, Milano). Hanno collaborato anche la Dott.ssa Elena Gusson (Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona), la Dott.ssa Barbara Parolini (Istituto Clinico S. Anna, Brescia) e il Dott. Francesco Viola (Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore). Gli obiettivi del lavoro svolto dal gruppo di genetica oftalmica si sono incentrati sul miglioramento delle metodiche atte a raggiungere una diagnosi di tipo clinico-molecolare sempre più completa e tempestiva nei confronti dei pazienti; sulla costituzione di database clinico-molecolari delle distrofie oculari ereditarie; sullo sviluppo di innovativi test genetici per la ricerca di nuovi geni causativi di malattie rare e ultrarare della retina, della cornea e del nervo ottico, nonché sulla possibilità di implementare la conoscenza dei meccanismi che le causano al fine di dise-

gnare trials clinici sperimentali.

Finora il lavoro congiunto di più clinici afferenti a diverse strutture universitarie e ospedaliere e del gruppo MAGI perfezionato in genetica oftalmica, si è concretizzato nella produzione di una serie di articoli su riviste scientifiche internazionali, ribadendo l'importanza della condivisione di expertise differenti nell'interpretazione di casi clinici complessi.

MAGI, infatti proprio grazie all'impegno del gruppo di genetica oftalmica è riuscito a coordinare la pubblicazione di vari studi sulle malattie genetiche oftalmiche fra cui la prima segnalazione in Italia di due casi di Sindrome Osteoporosi-pseudoglioma, patologia estremamente rara che conta in tutto il mondo circa 70 casi, pubblicata sulla rivista scientifica Ophthalmic Genetics, di uno dei pochissimi casi riportati in Italia di sindrome di Alstrom ed un paio di casistiche che riguardano la malattia di Stargardt e la Retinite Pigmentosa, importanti per la comprensione della distribuzione di queste patologie sul nostro territorio. In corso di pubblicazione, invece, una casistica sulle Retiniti Pigmentose in collaborazione con il gruppo INSERM francese (Institute National de la Santé et de la Recherche Médicale, Parigi) e cumulativamente la più grande casistica italiana sulle distrofie retiniche ereditarie. Lo studio complessivo dei dati, in futuro, sarà propedeutico alla programmazione di nuove ricerche farmacologiche e studi di biologia molecolare.

Il gruppo di genetica oftalmica ha instaurato valide e fruttuose collaborazioni internazionali con il già citato INSERM parigino, ma anche con il National Eye Institute del National Institutes of Health statunitense, diretto dal Prof. Paul A. Sieving (Bethesda, Maryland, USA). Per ulteriori informazioni è possibile consultare il sito: magi-group.eu

Il ruolo internazionale del Polo Nazionale di Ipvisione e Riabilitazione Visiva

La prevenzione e la riabilitazione visiva rimangono due aspetti dell'eye care ancora poco considerati nel mondo medico, in quello oftalmologico e nel settore, più ampio, della riabilitazione. Questo è vero in Italia, ma anche a livello globale, dove mancano dati certi sull'impatto umano e sociale dell'ipovisione e, di conseguenza, sul reale bisogno dei servizi di riabilitazione visiva, i modelli e le prassi riabilitative da proporre, gli operatori con una formazione specifica. Sono queste le ragioni che hanno guidato l'Organizzazione Mondiale della Sanità a dare mandato al Polo Nazionale di Ipvisione dell'Agenzia Internazionale per la Prevenzione della Cecità-IAPB Italia onlus - dal 2013 Centro di Collaborazione dell'OMS - di coordinare un processo scientifico inter-



nazionale il cui obiettivo era organizzare una *International Consensus Conference* sugli standard della riabilitazione visiva. L'incontro tra gli esperti mondiali del settore ha permesso di raggiungere importanti risultati, tra cui la definizione di modelli di intervento, di complessità differente, da adattare alle diverse condizioni di sviluppo economico dei vari Paesi,

garantendo sempre la qualità dell'operato. Assicurare la qualità significa, anzitutto, poter contare su operatori professionalmente preparati, i quali abbiano ricevuto una formazione adeguata e mirata.

Riuscire ad attuare questi modelli di riabilitazione visiva è un progetto complesso ed articolato nel quale il Polo Nazionale risulta investito di un ruolo centrale: coordinare una rete italiana di specialisti per rendere operativo sul territorio italiano il modello condiviso con gli esperti internazionali. È, in assoluto, la prima esperienza del genere, ma motivo di grande orgoglio è che i risultati di questo progetto pilota saranno poi riproposti a livello internazionale, a conferma del ruolo leader assunto dal Polo Nazionale nel panorama scientifico internazionale della riabilitazione visiva.

CenterVue, l'eccellenza tutta Italiana in Oftalmologia

La Creatività Italiana applicata all'Ingegneria e alla Biomedicina

In una realtà in cui il numero degli individui affetti da problemi visivi è in continuo aumento e il sistema sanitario si fa sempre meno sostenibile, l'imprenditorialità italiana ha saputo credere nel progetto di un'azienda, CenterVue, che ha sviluppato una nuova generazione di strumenti diagnostici per oftalmologia, volti a fornire un concreto supporto all'attività clinica degli specialisti di settore, nell'ottimizzazione dei flussi di lavoro e della gestione dei processi di



centervue
Engineering Italian Creativity

diagnosi.

Nata a Padova nel 2008 dal genio creativo di un gruppo di ingegneri, questa giovane azienda italiana ha assistito ad una crescita costante e sostenuta. Da piccola Start-up alimentata dall'entusiasmo e dalla passione dei suoi fondatori, CenterVue ha saputo credere nell'innovazione e nella ricerca, qui nel nostro

paese, fino a diventare un'azienda di valore, che conta oltre 50 dipendenti, una filiale negli Stati Uniti e una rete di distribuzione che copre praticamente l'intero globo.

Il successo di CenterVue affonda le radici nella novità e nella qualità dei suoi prodotti, a partire dal DRS, la prima fundus camera completamente automatica, fino a ELDON e COMPASS, ultimi arrivati, che hanno ridefinito gli standard di qualità di immagine in retinografia, e di accura-

tezza nel test del campo visivo.

In un periodo di crisi, in cui l'attività imprenditoriale nel nostro paese conosce un momento difficile, CenterVue ha creduto profondamente nella propria identità italiana e ha votato per una politica fortemente orientata a valorizzare l'italianità all'estero nel settore biomedicale. Se la ricerca e la produzione sono al 100% Italiane, infatti, l'orizzonte commerciale tende ad espandersi in territori nuovi, con speciale attenzione ai mercati Asiatici, essenziale complemento alle già consolidate vendite americane ed europee. I risultati finora ottenuti sono estremamente incoraggianti, e dimostrano che la creatività e la versatilità dell'imprenditorialità italiana possono essere uno strumento vincente anche nelle sfide più complesse.

Al Centro Nazionale di Alta Tecnologia, l'eccellenza dell'Oftalmologia: dalla chirurgia robotica all'alta formazione

L'importanza del robot nella cura delle malattie dell'occhio

La Storia

Il CNAT, Centro Nazionale di Alta Tecnologia in Oftalmologia e Centro di Eccellenza dell'Università G. d'Annunzio di Chieti-Pescara, diretto dal Prof. Leonardo Mastropasqua, può essere a ragione considerato uno dei punti di riferimento nazionali e internazionali, per tutte le patologie che interessano la salute degli occhi e che necessitano di appositi trattamenti messi a punto con le tecniche più innovative e all'avanguardia. La vocazione del Centro è la Robotica nella diagnosi e nella Chirurgia delle malattie oculari.

Certificato dalla Società Oftalmologica Italiana nel 2012 come **Centro Nazionale di Alta Tecnologia (CNAT)** per l'Oculistica. Istituito con la Legge Regionale n.15 del 2004 come **Centro di Eccellenza in Oftalmologia**. È sede della **Scuola Italiana in Chirurgia Robotica** Individuato dall'International Agency for Prevention of Blindness come **Polo di riferimento nazionale** per la prevenzione della cecità e riabilitazione visiva.

Nell'ambito del progetto "Abruzzo Regione della Vista", il CNAT è stato individuato come struttura di eccellenza in Oftalmologia per il coordinamento delle attività scientifiche, di prevenzione e di assistenza, in conformità agli elevati standard nazionali e internazionali previsti dal progetto.

Nel 2006, è stato pioniere nella chirurgia robotica dei trapianti con il **primo trapianto di cornea** in Italia, utilizzando il sistema robotizzato, (laser a femtosecondi). Il lavoro è pubblicato sull'American Journal of Ophthalmology. È l'unico centro pubblico ad effettuare interventi con il robot su tutte le strutture oculari: sul cristallino (femto-cataract), sulla cornea (trapianti), sulla chirurgia refrattiva (SMILE) e sulla retina (laser terapia navigata sulle maculopatie).

La Clinica Oftalmologica Universitaria

Nella Clinica Oftalmologica Universitaria vengono eseguiti 5mila interventi chirurgici ogni anno, in particolare, interventi a carico del segmento anteriore (trapianti di cornea, chirurgia del glaucoma e della cataratta), del segmento posteriore (chirurgia episcclerale, vitrectomie, chirurgia maculare) e di chirurgia refrattiva. La maggior parte dell'attivi-



Leonardo Mastropasqua mentre esegue interventi di chirurgia robotica



Prof. Leonardo Mastropasqua

tà chirurgica viene effettuata in regime di day-surgery e ambulatoriale. La Clinica Oftalmologica, certificata ISO 9001 ed Excellence Eye Research Site dall'European Vision Clinical Research, è articolata in piattaforme interdipendenti (diagnostico-ambulatoriale, urgenza-emergenza oftalmologica, chirurgia in ricovero e day-surgery, didattica e ricerca clinica) e in unità dipartimentali semplici (malattie e chirurgia della cornea, chirurgia vitreo-retinica, chirurgia della cataratta, glaucomi, retina medica, chirurgia plastica oftalmofacciale, oftalmologia pediatrica, chirurgia refrattiva, riabilitazione visiva), che rappresentano il tessuto professionale, logistico, strumentale e assistenziale di ciascuna piattaforma. Ogni unità è dedicata a un settore oftalmologico specifico di interesse medico e sociale.

Sono inoltre aperti numerosi ambulatori ultraspecialistici con standard internazionali certificati. La sua mission è quella di fornire agli specialisti oftalmologici soluzioni farmacologiche, diagnostiche e strumentali innovative ad elevato contenuto tecnologico.

La Clinica dispone di ambulatori di primo livello per uno screening iniziale e di ambulatori di II livello per l'inquadramento di patologie complesse e malattie rare, attraverso strumenti diagnostici e terapeutici ultra moderni. Il Centro è dotato di 5 sale operatorie di cui 3 complesse dedicate alla chirurgia robotizzata, di una Officina chirurgica oculistica, ovvero aule dotate di simulatore virtuale robotizzato e microscopio Web Lab per l'addestramento chirurgico di medici specialisti e specializzandi, di aula didattica multimediale dove è possibile seguire lezioni, seminari, video-conferenze, connessa con

le sale operatorie dedicate per consentire la chirurgia in diretta a scopo didattico-formativo. Una realtà, fra le eccellenze sanitarie in oculistica italiane ed europee che, in linea con le esperienze positive maturate nei maggiori Paesi avanzati, si pone l'obiettivo di contribuire fattivamente allo sviluppo delle competenze e al miglioramento delle performance, sia dei singoli professionisti che delle équipes professionali impegnate nell'assistenza e nella cura delle persone.

La Ricerca

Uno degli obiettivi prioritari del Cnat è promuovere la ricerca in Oftalmologia, snodo cruciale per allineare il nostro Paese al livello richiesto dalla competizione internazionale. Il Cnat si dedica da sempre alla ricerca di approcci innovativi per il trattamento delle patologie della vista. Tale attività si svolge quotidianamente durante l'attività clinica mediante la collaborazione con Enti di Ricerca ed aziende del settore e la sperimentazione di nuovi approcci terapeutici in campo medico e chirurgico, ma anche mediante ricerche cliniche e di base.

Duplica l'obiettivo dei progetti di ricerca portati avanti nel CNAT, rivolti in particolar modo alla ricerca di base, alla diagnostica legata alle nanotecnologie e alla robotica: da un lato, l'attivazione di un'azione coordinata per la ricerca pre-clinica e clinica e la sperimentazione negli ambiti tecnologici relativi alle patologie dell'occhio (occhio secco, glaucoma, patologie della cornea, maculopatie, retinite pigmentosa, neuropatie ottiche); dall'altro, l'incentivazione della ricerca e della sperimentazione per lo sviluppo di nuove soluzioni terapeutiche, rafforzando un modello che,

basandosi sulla forza della rete, sia competitivo su uno scenario internazionale sempre meno legato alla logica territoriale, in favore del riconoscimento della capacità di generare valore aggiunto.

La Formazione

Il CNAT, affermatosi come struttura sanitaria che si distingue per la capacità di fornire prestazioni mediche e chirurgiche all'avanguardia mantenendo l'attività ai più alti standard diagnostici e terapeutici internazionali, presenta punti di forza della propria strategia anche nella formazione specialistica di giovani oculisti e ricercatori, nell'aggiornamento continuo del personale (organizzazione e partecipazione a corsi e congressi di rilevanza nazionale e internazionale), nella produzione di lavori scientifici con Impact Factor su riviste internazionali, nelle campagne di sensibilizzazione e prevenzione sul territorio con l'Agenzia Internazionale per la Prevenzione della Cecità (Iapb) e l'Unione Italiana Ciechi (UIC), nel coordinamento - come Osservatorio epidemiologico regionale e in collaborazione con l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) - di indagini sullo stato visivo della popolazione e sulle cause della disabilità visiva permanente e, infine, nella diagnosi, certificazione e terapia delle malattie rare, con la direzione scientifica nazionale, in quanto presidio unico regionale della rete delle malattie rare in ambito oftalmologico.

Di recente istituzione è l'**Officina Chirurgica Oftalmologica**, spazio ipertecnologico riservato ai medici specializzandi e ai chirurghi in formazione, dotato di microscopio chirurgico, di drylab e wetlab Kitaro per il training chirurgico della cataratta, e dell'innovativo simulatore chirurgico EyeSi che permette di acquisire per step progressivi le competenze e le abilità necessarie per affrontare sia la chirurgia della cataratta che la chirurgia vitreo-retinica. Nell'ambito dell'offerta formativa del Centro di Eccellenza dell'Ateneo di Chieti-Pescara, svolgono un ruolo di primo piano la Scuola di chirurgia robotica, la Scuola di specializzazione in Oftalmologia e il Corso di Laurea in Ortottica e Assistenza Oftalmologica.

La Chirurgia Robotica

Il CNAT punta da sempre sulla tecnologia d'avanguardia, facendo della chirurgia robotica la sua punta di diamante: è dotato di macchinari di ultimis-

