

Progetti innovativi per le malattie rare

Un nuovo traguardo in Toscana per la terapia genica: il trattamento delle degenerazioni retiniche ereditarie

Andrea Sodi, Ilaria Passerini***

**Responsabile Centro di Riferimento Regionale Degenerazioni Retiniche Ereditarie, AOU Careggi, Firenze -
Coordinatore regionale malattie degli organi di senso; **SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze*

Abstract

La terapia genica consiste nella introduzione di materiale genetico esogeno all' interno di un organo per il trattamento di una patologia genetica. In oftalmologia tale trattamento è stato studiato prevalentemente per malattie retiniche recessive in cui il materiale genetico introdotto dall' esterno sostituisce quello malfunzionante del paziente nel codificare una determinata proteina impegnata nella funzione visiva. Attualmente sono in corso vari studi clinici di terapia genica per il trattamento di malattie retiniche ereditarie ma solo una terapia ha completato tutte le fasi di sperimentazione ed è stata approvata per la cura dei pazienti (nome commerciale Luxturna). Si tratta della terapia genica per le malattie degenerative retiniche associate a mutazioni bialleliche del gene RPE65 (sostanzialmente forme di amaurosi di Leber e di retinite pigmentosa). La selezione dei pazienti idonei al trattamento costituisce certamente una problematica difficile. In linea di massima il trattamento è indicato per pazienti con mutazioni patogene del gene RPE65 e con una sufficiente quantità di cellule retiniche vitali residue.