
Medicina: Policlinico Gemelli e Ospedale Bambino Gesù, due fratellini recuperano la vista grazie a terapia genica

Oggi distinguono meglio i dettagli e riescono a muoversi con fiducia negli ambienti poco illuminati, senza timore di inciampare negli oggetti: un fratellino e una sorellina di 8 e 3 anni, affetti dalla stessa forma di distrofia retinica ereditaria, hanno riacquisito importanti capacità visive in seguito al trattamento con terapia genica. Gli interventi sono stati eseguiti in collaborazione dalle unità di Oculistica della Fondazione Policlinico universitario Agostino Gemelli Irccs e dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito di un progetto avviato nel 2021 per la gestione comune di pazienti pediatrici e adulti affetti da degenerazioni retiniche ereditarie. La bambina che ha riacquisito la vista è la più giovane paziente in Italia ad aver ricevuto questo trattamento. La terapia consiste in una singola iniezione – “one shot” – nello spazio sottoretinico di entrambi gli occhi di una copia funzionante del gene Rpe65. Il gene sano è veicolato all'interno delle cellule da un adenovirus associato, con patrimonio genetico modificato, che agisce come vettore. Una volta nelle cellule, la copia funzionante del gene è in grado di ripristinare la capacità visiva del paziente in modo significativo e duraturo. I due bambini vivono in Sardegna con i genitori arrivati qualche anno fa in Italia dal Senegal per lavoro. Il primo a ricevere la terapia genica è stato il maschietto che è in cura presso l'unità di Oculistica del Bambino Gesù da quando aveva 3 anni. La terapia è stata somministrata all'occhio destro nell'ottobre 2021 e al sinistro a dicembre dello stesso anno. Il percorso di follow-up post intervento, completato a febbraio 2022, ha evidenziato un significativo miglioramento di tutti i parametri visivi soggettivi: acuità visiva (capacità di discriminare un dettaglio spaziale), campo visivo (capacità di vedere perifericamente) e visione crepuscolare. Lo stesso vale per i parametri oggettivi attraverso test specifici quali l'Fst (test che valuta la sensibilità dei coni e bastoncelli, la popolazione cellulare retinica che ci consente di vedere). La sorellina, affetta dalla stessa malattia, è la paziente più giovane in Italia trattata con la terapia genica avendo compiuto da poco tre anni. Il primo trattamento è avvenuto a febbraio 2022 e il secondo a giugno. Anche per lei il follow-up completato nei giorni scorsi ha evidenziato un significativo recupero della vista. Una terza paziente del Bambino Gesù, di 7 anni, è al momento candidata al trattamento.

Giovanna Pasqualin Traversa