POLICLINICO VANVITELLI

Terapia genica restituisce la vista a due bimbi

Riparare, con meccanici biologici invisibili, il gene alterato. Oppure eliminarlo per far sì che non governi la situazione. Ma c'è anche una terza via per la terapia genica: introdurre con un virus trasportatore, senza toccare il Dna patologico, una sua copia funzionante che "domini" la situazione e consenta di correggere il difetto. Grazie a questa strategia, sfruttando l'azione del vettore (Voretigene Neparvovec), due bambini con distrofia retinica ereditaria sono stati trattati con successo a Napoli, presso la Clinica Oculistica dell'Università della Campania Luigi Vanvitelli. È la prima volta che questa terapia viene impiegata in Italia. L'approccio prevede un'unica iniezione all'interno dell'occhio (vengono trattati entrambi a distanza di almeno una settimana) che viene effettuata in narcosi. Si immette il virus vettore che porta il tratto di Dna sano nel citoplasma, per poi da lì passare nel nucleo. All'interno del nucleo poi si verifica "l'affiancamento", con il gene "nuovo" che inizia a lavorare. «Si tratta dei primi due bambini affetti da distrofia retinica ereditaria causata da mutazioni bialleliche nel gene RPE65 trattati con questa nuova terapia, che fornisce una copia funzionante del gene ed è in grado, attraverso una singola somministrazione, di migliorare la capacità visiva dei pazienti – spiega Francesca Simonelli, direttrice della Clinica Oculistica dell'Ateneo partenopeo. I risultati sono evidenti dopo pochi giorni dall'intervento e consistono in uno straordinario miglioramento visivo evidente soprattutto nelle condizioni di scarsa luminosità». Nei bimbi che soffrono di questi quadri si verifica una progressiva degenerazione dei fotorecettori della retina, che permettono la ricezione dello stimolo luminoso. In presenza di mutazioni bialleliche (di entrambe le coppie del gene RPE65), si può andare incontro a una perdita quasi totale della vista sin dalla tenera età, con possibile evoluzione verso la cecità. La malattia è quindi progressiva. Il trattamento non induce modificazioni permanenti nel patrimonio genetico ed è stato sviluppato da Novartis. Ed è il primo a essere autorizzato da Fda ed Ema per una forma della patologia. E la ricerca napoletana è in prima linea. «Il nostro Centro di terapie oculari avanzate - Telethon, infatti, ha partecipato allo sviluppo del farmaco, attualmente approvato a livello Europeo e in attesa di approvazione Aifa, sin dal primo studio clinico» ricorda la Simonelli.

—**Federico Mereta**

Francesca Simonelli. Direttrice della Clinica Oculistica dell'Università della Campania Luigi Vanvitelli

© RIPRODUZIONE RISERVATA