



*Oculisti, genetisti e specialisti di medicina molecolare insieme all'associazione Cataratta Congenita Onlus per fare luce sui meccanismi alla base della patologia*



Milano, 3 agosto 2018 - Dici “cataratta” e pensi all’anziano, ma non sempre è così. Esiste una specifica variante della patologia che si manifesta alla nascita o durante i primi mesi di vita: si chiama cataratta congenita ed è caratterizzata da un’opacità del cristallino che può interferire anche in maniera molto incisiva con il normale sviluppo oculare.

Questo tipo di disturbo, infatti, è la causa più comune di cecità infantile e rappresenta il 5-20% dei casi di perdita della vista o ipovisione nel bambino a livello mondiale. Per fortuna è curabile e tanto più la diagnosi è precoce, tanto migliore sarà il risultato visivo e lo sviluppo psicomotorio del paziente.

L’origine della patologia è nei geni, ma sulla mappa delle mutazioni e sui meccanismi molecolari alla base della cataratta congenita, permangono ancora diverse zone d’ombra su cui la ricerca deve completare il suo corso.

È con questo obiettivo che Niguarda e l’Università di Pavia hanno unito le forze per intraprendere una collaborazione che faccia progredire il fronte delle conoscenze per questa patologia che colpisce gli occhi dei piccolissimi.

Il progetto, reso possibile grazie alla generosa donazione della Onlus Cataratta Congenita, vedrà collaborare gli specialisti dell’Oculistica Pediatrica e della Genetica Medica di Niguarda insieme ai colleghi della Medicina Molecolare del Dipartimento di Medicina Molecolare dell’Università di Pavia.

Attualmente sono stati identificati 29 geni associati alla cataratta congenita, ma se ne sospettano altri correlati. Inoltre la patologia è caratterizzata da un’eterogeneità molto frequente: pazienti con mutazioni nello stesso gene possono presentare caratteristiche di malattia molto differenti, viceversa pazienti con caratteristiche cliniche molto simili possono avere mutazioni in geni diversi.

Per cercare di dare risposta a questi quesiti ancora in sospeso, oculisti, genetisti e universitari lavoreranno

fianco a fianco in modo da predisporre un percorso comune per i pazienti, impostato su diverse tappe.

“Inizialmente verranno sottoposti alla visita clinica e strumentale per l’identificazione dei segni clinici caratteristici della patologia e per impostare il programma terapeutico e riabilitativo - spiega Elena Piozzi, Direttore dell’Oculistica pediatrica di Niguarda - È possibile intercettare la cataratta congenita molto precocemente, già nella neonatologia dove viene eseguito il test del riflesso rosso (reflex test) per evidenziare eventuali anomalie riconducibili ad opacità del cristallino. Una volta fatta la diagnosi, il bambino deve essere indirizzato a centri specializzati. A Niguarda mediamente ogni anno seguiamo 80 nuovi casi e, anche se la maggior parte vengono operati, non per tutti è indicata la chirurgia. Per alcuni di loro, infatti, basta il monitoraggio e a seconda del tipo di cataratta e della sua evoluzione, l’intervento potrà essere procrastinato”.

La consulenza genetica si svolgerà presso la Genetica Medica di Niguarda. “Verrà offerta a tutti i pazienti con cataratta congenita e ai loro familiari, per la raccolta di tutti i dati clinici necessari all’inquadramento genetico - spiega la biologa genetista Lucia Mauri - La consulenza, inoltre, servirà per illustrare l’utilità della diagnosi molecolare, ed i suoi limiti, e per fornire alle coppie il loro rischio riproduttivo, ovvero la probabilità di avere una nuova gravidanza in cui la cataratta può ripresentarsi”.

Per chi esprimerà il consenso si procederà al prelievo di sangue per le successive analisi genetiche. Il risultato del test (elaborato dai laboratori di Pavia grazie al team coordinato da Edoardo Errichiello, Dipartimento di Medicina Molecolare e Orsetta Zuffardi, Genetica Medica) verrà consegnato in un successivo incontro col genetista durante le visite di follow-up oculistico che verranno programmate a seconda delle necessità del singolo paziente. Tutti i dati clinici e genetici dei pazienti e dei loro familiari verranno raccolti in un database dedicato, che servirà ad alimentare la ricerca.”

“Siamo molto felici di partecipare a questo progetto - dice Alberto Mazzi, Presidente della Onlus Cataratta Congenita - la nostra Associazione da anni si pone come punto di riferimento e sostegno concreto per le famiglie e i pazienti che si trovano a dover fare i conti con questa difficile patologia. Sostenere la ricerca per fare luce sulle mutazioni genetiche alla base della cataratta congenita significa dare una speranza in più di cura, grazie a interventi sempre più precoci”.