



Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO

19 milioni di bambini nel mondo con handicap visivo grave. L'importanza della diagnosi precoce



7 ottobre 2015 – Su 285 milioni di disabili visivi, nel mondo vivono quasi 19 milioni di bambini con un handicap visivo grave, di cui 17,5 milioni sono ipovedenti e 1,4 milioni sono ciechi, mentre in Italia ci sono 362 mila non vedenti e oltre 1 milione di ipovedenti tra piccoli e adulti. Giovedì 8 ottobre si celebra la Giornata Mondiale della Vista, promossa dall' Agenzia internazionale per la prevenzione della cecità (IAPB Italia onlus) e l'Organizzazione Mondiale della Sanità (Oms).

La diagnosi precoce di una malattia oculare migliora la prognosi e rende più efficace la riabilitazione visiva. Per questo è importante programmare le visite pediatriche nei bambini a partire dal primo anno di vita, in modo da prevenire o intercettare per tempo eventuali anomalie o alterazioni della vista. Tra le attività del reparto di oculistica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù è attivo da circa un anno e mezzo, presso la sede di Palidoro, l'Ambulatorio di Genetica Oculare, che si occupa della diagnosi e della gestione delle patologie degenerative oculari ereditarie. In un anno e mezzo di attività sono stati visitati circa 220 pazienti.

L'ambulatorio consente la diagnosi di patologie che spesso hanno degli aspetti clinici poco evidenti. Grazie a test genetici effettuati con attrezzature di ultima generazione (Next Generation Sequencing) è possibile avere in tempi brevi una diagnosi certa. L'innovativo approccio è un ulteriore passo avanti verso la medicina di precisione. Questo perché la stessa malattia può essere causata da mutazioni genetiche differenti ed avere pertanto un'evoluzione ed una prognosi diversa da caso a caso.

Sapere quali mutazioni causino la patologia permette di elaborare una strategia clinica e terapeutica, in funzione delle conoscenze attuali, più efficace per ogni singolo paziente e di offrire consulenze genetiche

mirate. In un prossimo futuro, questo tipo di diagnostica potrebbe consentire di ricorrere a terapie geniche (alcune delle quali già in fase di sperimentazione) specifiche per alcune di queste malattie.

L'ambulatorio di genetica oculare si rivolge sia a chi è già in possesso di una sospetta diagnosi di malattia genetica oculare sia a coloro che sono ancora alla ricerca di una diagnosi. È possibile accedere al Servizio tramite il CUP dell'Ospedale, richiedendo un appuntamento per l'ambulatorio di elettrofisiologia della visione - a cui afferisce il servizio – con l'impegnativa del medico di fiducia. Una volta fissato l'appuntamento verranno svolti degli esami funzionali e morfologici per confermare la sospetta diagnosi, prima di procedere con il test genetico.

fonte: ufficio stampa