



**Retina Suisse**

**Giornale - Journal**

**1-2/2010**

esce quattro volte l'anno

**L'associazione d'aiuto reciproco di persone con retinite pigmentosa (RP), degenerazione maculare, sindrome di Usher e altre malattie degenerative della retina**

# Impressum

***Redazione:***

Christina Fasser e Renata Martinoni  
Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo  
Tel. 044/444 10 77, fax 044/444 10 70  
info@retina.ch, www.retina.ch

***Testo italiano:***

Renata Martinoni

***Impaginazione e stampa:***

Roda Fratelli SA, Tavernes (TI)

***Giornale parlato:***

Centro di produzione Unitas, 6900 Lugano

***Abbonamento annuo:***

è compreso nella tassa sociale

***Il Giornale esce:***

in italiano, francese e tedesco,  
in versione scritta e parlata

***Conto postale:***

CP 80-1620-2  
Siamo grati per ogni offerta!

No. 112-113, agosto 2010

# Sommario

## Editoriale

|                   |   |
|-------------------|---|
| (C. Fasser) ..... | 4 |
|-------------------|---|

## Ci congratuliamo

|                                                                                     |    |
|-------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Retina Suisse-Award 2010 .....                                                      | 7  |
| Il premio di ricerca RP approda in Svizzera..                                       | 7  |
| Beat Glogger dottore honoris causa<br>di Vetsuisse .....                            | 10 |
| Conferito a Christina Fasser lo «Special<br>Recognition Award» 2010 dell'ARVO ..... | 12 |

## Ricerca

|                                                                                           |    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| AMD – una malattia cronica (Ch. Fasser).....                                              | 14 |
| AMD: i geni non svolgono il ruolo atteso<br>(H. Scholl) .....                             | 16 |
| Legame genetico tra metabolismo del<br>colesterolo e AMD.....                             | 18 |
| Il gene EYS (C. Moret) .....                                                              | 20 |
| Perdite di campo visivo in caso di retinite<br>pigmentosa: la luteina può frenarle? ..... | 22 |

## **Quadri clinici**

|                     |    |
|---------------------|----|
| Corioideremia ..... | 27 |
|---------------------|----|

## **Vivere con ...**

|                                                                             |    |
|-----------------------------------------------------------------------------|----|
| Imparare a essere ciechi: la psicologia può essere d'aiuto (U. Kaiser)..... | 34 |
|-----------------------------------------------------------------------------|----|

|                                                                                                  |    |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| È valsa la pena di recarmi a Stresa per il 16. Congresso di Retina International (U. Buhl) ..... | 38 |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------|----|

|                                                 |    |
|-------------------------------------------------|----|
| Dolori alla nuca, mal di testa (S. Gasser)..... | 40 |
|-------------------------------------------------|----|

## **Politica sociale**

|                                                |    |
|------------------------------------------------|----|
| L'handicap visivo provoca costi ingentissimi.. | 44 |
|------------------------------------------------|----|

## **Mezzi ausiliari, consigli e piccoli trucchi**

|                                                                           |    |
|---------------------------------------------------------------------------|----|
| Infilare l'ago alla cieca, una questione di creatività (M. Lötscher)..... | 47 |
|---------------------------------------------------------------------------|----|

|                               |    |
|-------------------------------|----|
| Un magico cubo (M. Vogt)..... | 47 |
|-------------------------------|----|

|                                                      |    |
|------------------------------------------------------|----|
| Il GPS Kapten della ditta Kapsys (J. Cathomas) ..... | 50 |
|------------------------------------------------------|----|

|                                                                   |    |
|-------------------------------------------------------------------|----|
| Come e perché proteggere l'udito dai rumori (Dezibel 5/2009)..... | 52 |
|-------------------------------------------------------------------|----|

|                                                                 |    |
|-----------------------------------------------------------------|----|
| Piccoli apparecchi dalle grandi capacità (R. Nyffenegger) ..... | 54 |
|-----------------------------------------------------------------|----|

## **A proposito...**

|                                |    |
|--------------------------------|----|
| La pagina del presidente ..... | 60 |
| Le date da ricordare .....     | 60 |

### ***Care lettrici, cari lettori***

I primi sei mesi dell'anno furono appassionanti e impegnativi. Per cominciare c'è stato l'ormai tradizionale «Swiss Eye Meeting» a Bienne, che ha riunito quasi tutti i gruppi di ricerca attivi in Svizzera nel campo delle degenerazioni retiniche. Essi hanno presentato i loro lavori scientifici in conferenze e poster. Affascina vedere quanto variegata e vasta è diventata la ricerca nel nostro settore e quale importante significato ha assunto. In aprile ci fu poi la pure tradizionale assemblea generale a Friburgo, che accanto alle classiche questioni oftalmologiche quest'anno aveva in programma anche il tema «vista e udito». Oramai riteniamo acquisito che con l'invecchiamento l'udito peggiori, eppure non prestiamo attenzione alle ripercussioni che questa situazione può avere o ha per noi persone con handicap visivo. Siccome l'udito è importante, dovrebbe essere ovvio dedicare la massima attenzione alle nostre orecchie.

A fine giugno ebbe luogo a Stresa il congresso di Retina International e negli stessi giorni si tenne a Friburgo l'assemblea costitutiva dell'associazione ProRaris (Alleanza Malattie Rare Svizzera). Il congresso di Stresa ha evidenziato bene quanto

si sta facendo nel campo delle degenerazioni retiniche. Vent'anni or sono era relativamente facile farsi una visione d'insieme, oggi le cose sono cambiate radicalmente, non è in atto UN tentativo terapeutico, no nello stesso tempo ne sono in corso molti. Ciononostante dobbiamo continuare a munirci di pazienza perché gli sforzi di ricerca esigono tempo, tanto tempo. Per noi persone con un handicap visivo la degenerazione retinica avanza sempre troppo in fretta mentre per i ricercatori le cose procedono sempre troppo adagio. I tentativi terapeutici dovrebbero produrre risultati in tempi brevi, cioè portare a un miglioramento importante della vista nel giro di due - tre anni, altrimenti non sono degni di nota. Per questi motivi la ricerca è intensamente a caccia di nuovi parametri capaci di documentare chiaramente e in tempi brevi il decorso di una degenerazione retinica. In tal senso le nuove procedure di visualizzazione, con le quali si possono far vedere addirittura singole cellule, hanno il potenziale per rispondere alle odierne esigenze.

Dobbiamo continuare a munirci di pazienza, non solo in attesa d'una terapia, ma anche per riuscire a gestire la nostra vita quotidiana. Piccole meraviglie tecniche quali gli apparecchi per l'individuazione dei colori e simili sono allora di grande aiuto. Ma anche sul piano individuale possiamo fare qualcosa per migliorare la qualità di vita: il mal di testa proprio non ci vuole. Per evitarlo do-

**vremmo darci da fare riservando un po' di tempo per la ginnastica e concedendoci delle pause per riposare.**

**Auguro a tutte e tutti piacevoli momenti di riposo!**

***Christina Fasser***

# Ci congratuliamo

## **Retina Suisse-Award 2010**

In occasione delle giornate «Swiss Eye Research Meetings 2010» (SERM2010) del 28 e 29 gennaio a Bienne le migliori conferenze furono premiate con il riconoscimento Retina Suisse-Award. Criteri di valutazione erano, accanto al contenuto scientifico della ricerca, anche la gestione del tempo disponibile, la tecnica di presentazione, la qualità delle diapositive e la discussione alla fine della conferenza.

La giuria ebbe qualche difficoltà a definire i vincitori del premio in quanto le 37 conferenze erano tutte d'alto livello qualitativo. Per finire il riconoscimento andò a Christina Lange nella categoria ricercatori esordienti e al dott. John Neidhard nella categoria ricercatori con lunga esperienza. I premi furono consegnati da Christina Fasser, direttrice di Retina Suisse.

## **Il premio di ricerca RP approda in Svizzera**

Il «Premio di ricerca RP», indetto da Retina Suisse e dall'associazione tedesca PRO RETINA, è destinato a giovani ricercatori e ricercatrici. Ci fa particolarmente piacere che il premio 2009 sia andato

**a Marijana Samardzija, dottore in scienze naturali, collaboratrice del laboratorio di biologia delle cellule della retina presso la clinica oculistica dell'università di Zurigo. Ci congratuliamo vivamente con Marijana Samardzija!**

**Marijana Samardzija ha studiato, tra l'altro, il ruolo del gene RPE65 nella retina sana e in quella malata, approfondendone la fisiologia e la patofisiologia. I pazienti con una mutazione nel gene RPE65 soffrono di amaurosi congenita di Leber (LCA). Utilizzando dei modelli di topo e di cane parecchi laboratori hanno messo a punto una terapia genica, che nel frattempo trova applicazione in sperimentazioni cliniche di livello avanzato con risultati molto apprezzabili. Tutti i riconoscimenti su cui si basa quest'approccio di terapia genica sono stati raccolti mediante ricerche pre-cliniche su modelli animali in cui il gene RPE65 non funzionava. Tale situazione si presenta però solo in una parte dei pazienti. Molti di essi sono infatti portatori di un gene RPE65 che manifesta 'soltanto' una mutazione 'missenso' che può quindi permettere una funzione residua della proteina prodotta dal gene. Per simulare questa situazione nel modello animale, Marijana Samardzija ha creato un cosiddetto 'topo knock-in' (RPE65-R91W) che rispecchia la sostituzione degli aminoacidi più frequentemente presente nell'uomo. La caratterizzazione della retina di questo topo ha mostrato che la proteina RPE65**

mutata era in grado di funzionare, ma permetteva solo una produzione molto esigua di 11-cis-retinale. Ciononostante nell'elettroretinogramma risultava una funzione residua della retina mentre nel 'topo knock-out' il gene RPE65 non permetteva nessuna funzione retinica. Nel 'topo knock-in' la presenza di quantità minime di 11-cis-retinale rallenta evidentemente la degenerazione dei fotoricettori, cosa che nel 'topo knock-out' invece non avviene.

In un successivo passo la ricercatrice ha studiato a fondo la situazione nella retina RPE65-R91W in funzione dell'approvvigionamento dei fotoricettori con il cromoforo (11-cis-retinale). Per mezzo di topi mutanti doppi e tripli appositamente creati, Samardzija ha potuto dimostrare che il cromoforo presente è assunto di preferenza dai bastoncelli e allora i coni non sono sufficientemente approvvigionati, il che porta a una rapida degenerazione che sfocia in una distrofia dei coni e dei bastoncelli. Le ricerche di Marijana Samardzija non solo chiariscono processi fondamentali della retina bensì hanno anche una valenza diretta per lo sviluppo e il perfezionamento di approcci terapeutici, in particolare per la terapia genica umana. Per questo motivo il 'topo knock-in RPE65-R91W' è attualmente impiegato per rilevare più precisamente il funzionamento residuo del gene RPE65 nella retina dopo terapia genica.

Accanto alle ricerche sul gene RPE65, Samardzija

ha partecipato a numerosi altri progetti, finalizzati all'analisi delle degenerazioni retiniche, nei quali ha potuto dimostrare la sua elevata competenza scientifica e la sua efficienza di ricercatrice. Del resto tutto ciò è comprovato dalle numerose pubblicazioni: dal 2001 a oggi, Marijana Samardzija ha pubblicato ben 18 articoli originali e 5 capitoli in opere collettive e review (una lista delle sue pubblicazioni è ottenibile presso Retina Suisse).

## **Beat Glogger dottore honoris causa di Vetsuisse**

La facoltà di veterinaria Vetsuisse dell'università di Zurigo ha conferito al nostro membro Beat Glogger il titolo di dottore honoris causa per i suoi meriti nella diffusione di saperi scientifici. Con le sue opere egli contribuisce in modo determinante alla comprensione di contenuti scientifici nel campo della divulgazione delle scienze naturali e della medicina.

Beat Glogger, nato e cresciuto a Zurigo, ha studiato biologia e biochimica presso la locale università dove nel 1985 otteneva il diploma in scienze naturali presso la cattedra del professor Reinhold Bachofen. Nella sua tesi di diploma si è occupato di ecologia microbica, studiando in particolare le condizioni di vita di microbi nei sedimenti anaerobici del lago di Zurigo nonché delle

**interazioni reciproche tra le popolazioni di batteri e la qualità dell'acqua.**

**Nonostante fosse predestinato a intraprendere la via accademica, Beat Glogger decise dapprima di fare uno stage presso la redazione scientifica della Televisione svizzera di lingua tedesca e, parallelamente, di frequentare i corsi di specializzazione in giornalismo del Centro di formazione per i media di Lucerna (MAZ). L'attrattiva del mondo della comunicazione, in particolare della divulgazione scientifica, fu tale che Beat Glogger rimase fedele al mondo dei media. Dopo lo stage biennale ha infatti lavorato per 14 anni come giornalista, moderatore e come redattore-capo del noto magazine scientifico «Menschen, Technik, Wissenschaft» della televisione svizzera DRS.**

**A fine 1999 Beat Glogger lasciava la televisione e la Svizzera per andare a vivere con la moglie e il figlio in Centroamerica, dove fu attivo come freelance per numerosi giornali, riviste e emittenti televisive in Germania, Austria e Svizzera. Se inizialmente il suo interesse era focalizzato sull'ecologia, la protezione della natura e il mondo animale, con il passare del tempo Glogger si dedicò sempre più anche a temi di carattere sportivo, politico e sociale.**

**Ritornato in Svizzera fondava un'agenzia di comunicazione scientifica, la scitec-media Sarl. Da allora Beat Glogger scrive per giornali svizzeri e esteri. Assume inoltre compiti di comunicazione**

per università, istituzioni scientifiche, uffici federali e aziende, in particolare come moderatore di manifestazioni, autore di stampati, contributi scientifici e filmati. Beat Glogger è pure responsabile dei corsi di giornalismo scientifico presso il Centro di formazione per i media di Lucerna (MAZ), dove su incarico del Fondo Nazionale per la Ricerca Scientifica propone dei training-media per ricercatori e ricercatrici.

Beat Glogger è autore di numerose opere di divulgazione scientifica di cui tre libri sulla problematica del mutamento climatico e una storia del giornalismo scientifico alla televisione svizzera. In tempi recenti vi si sono aggiunti due science-thriller («Xenesis», edizioni Rowohlt 2004 e «Lauf um mein Leben», Rowohlt 2008). Si tratta di letture assolutamente raccomandabili, che purtroppo esistono solo in lingua tedesca (in versione stampa e in braille abbreviato).

## **Conferito a Christina Fasser lo «Special Recognition Award» 2010 dell'ARVO**

Per il suo instancabile impegno nella lotta contro le malattie degenerative della retina e per la promozione della ricerca scientifica in quel campo, il 2 maggio 2010 Christina Fasser riceveva a Fort Lauderdale (Florida) lo «Special Recognition Award» 2010 dell'ARVO, l'Association for Research in Vision and Ophthalmology. Christina Fasser ha

molto apprezzato l'onore, sottolineando che non si trattava soltanto di un riconoscimento per il suo proprio lavoro bensì anche per l'operato di tutte le organizzazioni riunite in Retina International. L'organizzazione-mantello comprende 32 associazioni nazionali che perseguono tutti gli stessi obiettivi come Retina Suisse, segnatamente la promozione della ricerca scientifica con lo scopo di trovare una terapia e l'appoggio alle attività di sostegno reciproco e auto-aiuto. Le associazioni Retina di tutto il mondo contano più di 390'000 membri che investono ogni anno circa 30 milioni dollari nella ricerca.

L'Association for Research in Vision and Ophthalmology, detta comunemente ARVO, è la maggiore organizzazione al mondo che si dedica alla ricerca sulle malattie degli occhi. Vi appartengono 12'500 scienziati e scienziate. Nel quadro del congresso annuale ARVO è conferito ogni anno il premio speciale destinato a persone che hanno fatto grandi cose a favore dell'oftalmologia.

### La AMD - una malattia cronica

- *Christina Fasser, Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo (cfasser@e-link.ch)*

La degenerazione maculare correlata all'età, comunemente chiamata con l'acronimo inglese di AMD, è un'affezione della parte centrale della retina, la macula. L'esatta causa della AMD è sempre ancora sconosciuta, anche se alcuni importanti fattori di rischio sono noti, in particolare l'età che avanza, la predisposizione genetica e il fumo. Inoltre si pensa che possano avere un influsso le vitamine, l'ipertensione, l'obesità e un'eccessiva esposizione alla luce del sole. Nella AMD si distinguono due forme: la AMD secca e quella umida. La forma secca, chiamata anche atrofia geografica, è la forma più frequente. Purtroppo agli stadi avanzati può anche trasformarsi nella cosiddetta forma umida. La AMD umida è caratterizzata dalla formazione di nuovi vasi sanguigni che penetrano nella macula e che, non essendo stagni perdono liquido e sangue. Questo dato di fatto può condurre a un rapidissimo peggioramento della capacità visiva. Una AMD umida riconosciuta precocemente, oggi può essere trattata assai bene con dei farmaci specifici, sommini-

strati in genere mediante iniezione nell'occhio. Fino a una decina d'anni fa non si conoscevano rimedi per questa forma della AMD, le persone colpite perdevano entro breve tempo la capacità di vedere nitidamente e dovevano rassegnarsi d'averne una grossa menomazione della vista. Nel 2001 è arrivato sul mercato il primo farmaco, la cosiddetta terapia fotodinamica. Con questo trattamento si poteva rallentare il decorso della malattia. Al più tardi dopo 5 anni la persona colpita finiva però con trovarsi allo stesso punto come se dopo la diagnosi non avesse fatto nessuna cura. La crescita di neovasi nella macula è originata da un fattore di crescita chiamato VEGF. Questo fattore di crescita è liberato nella macula dalle cellule che in tal modo segnalano all'organismo «di stare male» e di avere urgente bisogno d'aiuto. A questo segnale, di regola l'organismo risponde formando nuovi vasi sanguigni, una procedura pertanto sana nel resto del corpo ma indesiderata a livello di macula dove invece avvia un'azione di distruzione. Grazie ai farmaci di nuova generazione, che inibiscono proprio questo fattore di crescita, oggi si riesce a stabilizzare assai bene la degenerazione maculare umida. Il trattamento in questione agisce però soltanto sui sintomi, non sa invece correggere la causa sempre ancora sconosciuta della malattia. Guardando bene si può affermare che la AMD è una malattia cronica che, senza trattamenti, avrà un decorso più o meno

rapido. Per questo motivo le persone affette devono accettare che dovranno sottoporsi a cure vita natural durante e che devono imparare a convivere con questa realtà. Ciononostante anche con trattamenti effettuati a scadenze regolari non si riesce sempre a evitare un peggioramento. È perciò importante affrontare tempestivamente la situazione adottando ausili ingrandenti e facendo capo alle consulenze del caso.

## **AMD: i geni non svolgono il ruolo atteso**

- *Prof. dott. Hendrik Scholl, Baltimore*

La cosiddetta AMD o «cecità senile» è determinata in larga misura da fattori ereditari. Dal 2005 a oggi è stata scoperta tutta una serie di varianti genetiche, i cui portatori detengono un elevato rischio di sviluppare una AMD. Queste predisposizioni ereditarie non sembrano invece esercitare un influsso sul decorso della malattia, come dimostra una recente ricerca svolta sotto l'egida dell'università di Bonn e pubblicata sulla rivista PLoS ONE (doi: 10.1371/journal.pone.0007418). Per i pazienti non si tratta di una buona notizia, i fattori ereditari noti sembrano infatti prestarsi solo parzialmente come punto di partenza per mettere a punto un farmaco.

Alla ricerca in questione hanno preso parte otto centri (Aquisgrana, Bonn, Heidelberg, Lipsia,

Monaco di Baviera, Münster, Regensburg e Würzburg). Direttore di progetto era il dott. Hendrik Scholl della clinica oculistica universitaria di Bonn. I pazienti partecipanti allo studio erano 619, il gruppo di controllo contava 612 persone sane. Allo scopo di individuare a quale velocità una forma avanzata della malattia («atrofia geografica») progrediva, gli oftalmologi hanno visitato i partecipanti durante un periodo medio di tre anni. «A tale scopo abbiamo fatto regolarmente delle riprese della retina e proceduto alle misurazioni», ha spiegato il professor Frank Holz, direttore della clinica oculistica universitaria di Bonn.

In pari tempo l'istituto di genetica medica dell'università di Regensburg esaminava, sotto la guida del professor Bernhard Weber, il corredo genetico dei pazienti. Qui si ebbe conferma che il rischio d'ammalarsi era strettamente legato a i fattori di rischio identificati nei dieci anni precedenti. Le varianti genetiche esaminate non esercitavano invece nessun influsso sulla velocità d'espansione del danno nell'occhio.

La degenerazione maculare correlata all'età è particolarmente insidiosa perché i disturbi della vista si manifestano quando è già parecchio avanzata. «La nostra ricerca mostra, che evidentemente i fattori ereditari noti non svolgono più nessun ruolo allo stadio avanzato della AMD», dice il professor Weber. In tal modo la speranza

di poter esercitare un influsso favorevole sulle varianti genetiche di rischio svanisce. «Se le cellule visive stanno cominciando a morire, forse altri fattori finora sconosciuti assumono importanza. Ora tocca scoprire questi fattori», riassume lo specialista della retina Scholl.

La degenerazione maculare correlata all'età (AMD) è la principale causa di grave menomazione visiva nelle nazioni industrializzate occidentali. In Svizzera si stima che 60'000 persone siano affette da una AMD. La malattia danneggia progressivamente la parte centrale della retina, la macula, sede della massima acuità visiva. Per finire i pazienti non riescono più a leggere o a guidare l'automobile e abbisognano sempre più spesso di aiuti esterni per svolgere le attività quotidiane. Le cause della AMD sono in larga misura sconosciute. Un fattore di rischio è il fumo. Gli esperti stimano che un 60 per cento del rischio di AMD è dovuto a fattori genetici.

## **Legame genetico tra metabolismo del colesterolo e AMD**

Già da qualche anno la ricerca ipotizza una connessione tra la degenerazione maculare correlata all'età (AMD) e il colesterolo. Due nuove ricerche fanno riferimento per la prima volta a un legame genetico. Si tratterebbe, più precisamente, di un legame significativo tra la AMD a uno stadio

avanzato e una variante di un gene (LIPC, Hepatic Lipase Gene), che svolge un ruolo di rilievo nel metabolismo del colesterolo. I ricercatori sperano ora che la scoperta indichi nuove vie per una terapia della AMD.

Il gene LIPC regola, tra l'altro, una determinata lipoproteina (trasportatore plasmatico del colesterolo), responsabile del cosiddetto colesterolo «buono» (HDL, High Density Lipoprotein). A detta dei ricercatori la variante del gene LIPC di recente scoperta porta a un innalzamento del livello di HDL nel sangue, in pari tempo diminuisce il rischio per una AMD. Gli studi fatti indicarono anche delle connessioni tra AMD e alcuni altri geni del metabolismo del colesterolo. I ricercatori ritengono tuttavia che il legame tra AMD e profilo lipoproteico non può essere interpretato semplicemente nel senso che un innalzamento rispettivamente un abbassamento della HDL faccia innalzare o abbassare automaticamente il rischio di AMD in quanto potrebbero essere in gioco anche altri meccanismi.

Le HDL (High Density Lipoprotein) appartengono a una famiglia di lipoproteine che trasportano sostanze non idrosolubili nel sangue, per esempio il colesterolo. Si suppone che una concausa della AMD agli stadi precoci sia l'ammasso di prodotti ossidativi del colesterolo e di altri lipidi (per esempio acidi grassi, grassi e oli, cere, ecc.) nell'epitelio pigmentato retinico (RPE). Entrambe

le ricerche citate furono svolte presso la Tufts University di Boston (gruppo della professoressa Johanna Seddon) e presso il National Eye Institute di Bethesda, USA (gruppo del dott. Anand Swaroop).

«Noi supponiamo che questa variante del gene del metabolismo del colesterolo eserciti un influsso sulla retina indipendentemente dal sistema cardio-circolatorio e che il livello di colesterolo nel sangue sia un dato poco informativo in relazione con il rischio-AMD», spiega il dott. Swaroop. E aggiunge «Ciò non toglie che abbiamo fatto conoscere un importante percorso metabolico che potrebbe servire da approccio per future terapie della AMD».

Fonte: AMD Alliance International

## **Il gene EYS**

● *Céline Moret, Retina Suisse, Lausanne*  
([info.lausanne@retina.ch](mailto:info.lausanne@retina.ch))

Il gene EYS costituisce la principale causa della retinite pigmentosa autosomica-recessiva. Il termine retinite pigmentosa (RP) comprende svariate malattie ereditarie che hanno come caratteristica comune la morte delle cellule fotoricettrici. Queste cellule insediate sulla retina trasformano la luce in segnali elettrici che il cervello potrà poi

elaborare. La morte dei fotoricettori porta gradualmente alla cecità. All'insorgenza della RP partecipa tutta una serie di geni, trasmessi secondo diverse modalità ereditarie. Finora sono stati identificati 29 loci genetici (ubicazioni dei geni nel genoma) all'origine di una retinite pigmentosa autosomica-recessiva. Nelle malattie ereditarie recessive il presupposto per far apparire i sintomi è la presenza di due copie mutate (abnormi) di uno stesso gene. Spesso in una stessa famiglia sono colpiti più individui della stessa generazione. I geni finora identificati sono responsabili di un terzo scarso delle RP autosomiche-recessive. Per questo motivo l'individuazione di altri geni causali è una priorità assoluta per la ricerca. Nei mesi di marzo e aprile del 2010 tre pubblicazioni scientifiche hanno indicato che il gene EYS è probabilmente responsabile del 10 - 15 % dei casi e quindi dev'essere considerato come uno dei maggiori responsabili delle RP recessive. Le ricerche si sono svolte su pazienti provenienti da Francia, Gran Bretagna, Cina e Israele. I ricercatori ritengono però che anche in altre popolazioni si possano trovare risultati analoghi. La scoperta del gene EYS rappresenta un passo decisivo in quanto un gene rimasto pressoché immutato nel corso dell'evoluzione oggi può essere considerato come la causa più conosciuta di retinite pigmentosa autosomica-recessiva. Per i pazienti, la conoscenza del gene all'origine

della loro malattia non significa soltanto un approfondimento delle conoscenze sulla loro specifica variante di RP bensì rappresenta anche una condizione preliminare per una possibile futura terapia genica. Queste forme di trattamento cercano di eliminare il disturbo funzionale di un gene mediante l'inserimento nelle cellule della retina di una versione sana dello stesso gene. Prime sperimentazioni cliniche nel campo della RP riguardanti mutazioni del gene RPE65 sono in atto fin dal 2007. Oggi abbiamo buoni motivi per pensare che con la medesima tecnica un giorno si potrà realizzare un trattamento per altre forme di retinite pigmentosa.

## **Perdite di campo visivo in caso di retinite pigmentosa: la luteina può frenarle?**

Nel numero di aprile della rivista scientifica americana «Archives of Ophthalmology» è uscito un articolo da cui risulta che un'assunzione supplementare di luteina da parte di pazienti con retinite pigmentosa (RP) che già prendono vitamina A rallenta la perdita di campo visivo periferico (zone della retina al di fuori della macula, periferia esterna e intermedia/campo visivo pericentrale). Per contro non fu rilevato un effetto positivo sul campo visivo centrale (macula). Qui i valori non erano migliori di quelli dei pazienti che oltre alla vitamina A avevano ricevuto un placebo, cioè un

**prodotto privo di sostanza agente.**

**I risultati di altre ricerche in cui l'assunzione di luteina fermava la retinite pigmentosa in pazienti che prendevano vitamina A nonché le indicazioni che la luteina riduceva il rischio di cataratta e di degenerazione maculare, avevano indotto il dott. Eliot Berson (Harvard Medical School, Boston) e i suoi colleghi a svolgere la ricerca di fase-III attualmente in corso. Durante oltre 4 anni 225 pazienti con RP (non fumatori, con forme «tipiche» di RP) hanno assunto giornalmente 15'000 UI (unità internazionali) di vitamina A in combinazione con 12 g di luteina oppure in combinazione con un placebo. Scopo principale della ricerca e punto d'arrivo primario era di verificare se una supplementazione con luteina potesse avere un effetto anche sul campo visivo centrale. Non fu il caso e questa è anche la principale critica nei confronti di detta ricerca. Per contro in uno dei punti d'arrivo secondari si poté constatare una differenza significativa tra il gruppo-luteina e il gruppo-placebo: i valori relativi alla situazione del campo visivo pericentrale del gruppo-luteina indicavano che la degenerazione era nettamente più lenta (Humphrey Field Analyzer).**

**«Il campo visivo periferico è importante», ha dichiarato il dott. Berson alla Reuters Health in un'intervista telefonica. «Il comitato indipendente di controllo ha concluso che il secondo punto d'arrivo era da prendere molto sul serio». «Allo**

scopo di confermare le osservazioni sul campo vivo pericentrale sarebbe inoltre necessario esaminare a posteriori quei pazienti che, accanto all'assunzione di luteina e vitamina A, si alimentano con una dieta ricca di pesce», scrivono i ricercatori e richiamano alla memoria che per questi pazienti sarebbe necessario ogni anno un «profilo a digiuno dei valori della vitamina A nel sangue e delle funzioni epatiche».

In un commento editoriale («editorial comment») dello stesso numero della rivista «Archives of Ophthalmology» i dottori Robert Massof (Lions Vision Center, Baltimore) e Gerald Fishman (University of Illinois, Chicago) scrivevano che né lo studio in questione né due altre ricerche pubblicate sulla supplementazione alimentare in caso di retinite pigmentosa «riuscivano a dimostrare in modo convincente che i trattamenti esaminati avevano prodotto effetti positivi nel senso di frenare efficacemente la progressione della retinite pigmentosa». Perciò, ribadiscono i due, «i risultati non giustificano una modifica del modo di curare i pazienti con retinite pigmentosa». Il loro parere basa sulla constatazione che nel quadro dell'obiettivo principale della ricerca di Berson la luteina non eccelle.

Il dott. Berson non è dello stesso avviso. «In effetti, il National Eye Institute ha già raccomandato la vitamina A per la retinite pigmentosa e ricerche sulla vitamina A in presenza di retinite

pigmentosa sono già passate due volte al vaglio di «Peer Reviews», i comitati indipendenti preposti alla valutazione delle ricerche scientifiche, e entrambe le volte ne hanno ottenuto l'approvazione». «Dall'abbinamento vitamina A, pesce grasso e luteina per alcuni pazienti può risultare il mantenimento di una capacità visiva funzionale durante un periodo di quasi 20 anni, il che in molti casi significa che queste persone possono vederci fino alla fine della loro vita», conclude il dott. Berson. «Noi possediamo ora un'esperienza di 17 anni di ricerche con la vitamina A, senza effetti tossici e con dichiarazioni di pazienti e dati che ne confermano l'efficacia».

Nota della redazione: per il momento non si può ancora prevedere come andrà a finire la discussione sul valore della ricerca sopra esposta. Già per quanto attiene a una possibile utilità dell'assunzione supplementare di vitamina A per le persone con RP i pareri degli specialisti sono prudenti, discordi e diversi a dipendenza della forma di RP. Una presa di posizione del Gruppo di lavoro questioni cliniche (AKF) di PRO RETINA Deutschland e.V. e di Retina Suisse è disponibile presso la direzione di Retina Suisse (per il momento solo in lingua tedesca).

**Attenzione:** nel caso di determinate forme ereditarie di degenerazione retinica, per esempio la distrofia dei coni o la malattia di Stargardt, la vi-

**tamina A è risultata dannosa! Per questo motivo la decisione di assumere supplementi di vitamina A e altri prodotti va sempre discussa con l'oculista curante.**

**Fonte: Archives of Ophthalmology 2010;128:403-411,493-495; Abstract**

### La corioideremia

#### ***Quadro clinico, trasmissione ereditaria, frequenza***

La corioideremia è una distrofia progrediente del sistema retina-coroide. Tra i sintomi principali della corioideremia sono da annoverare, come nella «retinite pigmentosa classica», la cecità notturna, perdite di campo visivo periferico e un progressivo restringimento del campo visivo. Il decorso della malattia può variare molto da persona a persona. La causa dell'affezione è da ricercarsi in un difetto del metabolismo della proteina REP-1. Approcci terapeutici sono allo studio a livello di ricerca fondamentale.

La corioideremia è ereditata per trasmissione x-cromosomica. Questo significa che di regola ad ammalarsi sono i maschi, mentre le femmine portatrici la trasmettono senza ammalarsi a loro volta. Sul fondo dell'occhio delle portatrici sono presenti delle modifiche, ma salvo in pochi casi eccezionali, la funzione visiva non è compromessa.

La corioideremia è una malattia rara che riguarda circa un individuo su 80'000. In Svizzera, statisticamente, ne sono affette un centinaio di persone, di regola uomini, e circa 200 - 300 donne sono portatrici. Queste ultime di solito non risento-

no di nessuna o al massimo di una lieve limitazione delle funzioni visive.

### ***Sintomi e decorso della malattia***

Quasi sempre il primo sintomo soggettivo è la *cecità notturna*, che si manifesta nel primo o nel secondo decennio di vita. *Le perdite di campo visivo* (scotomi) iniziano quasi sempre tra i bordi esterni e il centro del campo visivo e partendo da là si estendono lentamente sia verso il centro sia verso i bordi esterni del campo visivo (scotomi pericentrali). Spesso le perdite di campo visivo non sono notate soggettivamente in quanto sono distribuite irregolarmente nei due occhi, che assieme riescono a realizzare per lungo tempo un campo visivo completo, anche se in singoli settori solo un occhio vede effettivamente e quindi la visione non è tridimensionale (o spaziale). Essendo il cervello in grado di «completare» quel che manca, le perdite di campo visivo possono rimanere a lungo inosservate. Con l'avanzare della malattia il campo visivo continua a restringersi fino a limitarsi a un piccolo residuo visivo centrale (campo visivo tubolare, visione a tunnel). La capacità di leggere si mantiene però fino in tarda età. Una volta instauratasi la cecità notturna, la velocità con cui la *retina si adatta al passaggio da ambienti chiari in ambienti scuri* (adattamento al buio/alla luce) diminuisce a sua volta. In pari tempo aumenta la *sensibilità all'abbagliamento*.

Nel corso della malattia possono anche insorgere difficoltà nel distinguere i colori, in particolare per il blu e il verde. Una caratteristica della corioideremia è la tendenza alla miopia che si manifesta con il progredire dell'affezione.

### ***Diagnosi differenziale e riconoscimento precoce***

La corioideremia può assomigliare all'Atrophia gyrata, una forma molto rara di distrofia corio-retinica. Negli stadi precoci della corioideremia può anche essere difficile distinguerla da una retinite pigmentosa x-cromosomica.

Un sicuro riconoscimento precoce o l'esclusione che si tratti di corioideremia può avere senso nei casi in cui si impongono decisioni relative alla formazione o all'esercizio di una professione oppure se progetti personali o la pianificazione familiare assumono molto rilievo.

Spesso l'oculista può constatare una corioideremia già nella prima decade della vita, addirittura prima che la persona tocchi noti dei sintomi. A causa dei decorsi molto variegati della malattia, una diagnosi oftalmologica che esclude la corioideremia è sempre ricca di incognite. Per l'oculista la sicurezza di poter escludere una corioideremia aumenta con l'avanzare dell'età della persona esaminata.

Per la maggior parte delle persone affette è possibile diagnosticare la corioideremia con un esa-

me del sangue, segnatamente facendo capo a metodologie diagnostiche di genetica molecolare oppure a test immunoistochimici che indicano la presenza o l'assenza della proteina «REP-1» (si veda anche sotto «causa»).

Una diagnosi oftalmologica è possibile per quasi tutte le portatrici della malattia. Escludere, sulla scorta dei sintomi, che una donna sia portatrice è molto più arduo che nel caso degli uomini e comporta molte più incognite. Per la maggior parte delle possibili portatrici (portatrici potenziali) il riconoscimento rispettivamente l'esclusione è possibile mediante l'esame del fondo dell'occhio e l'esame dell'autofluorescenza nonché con una diagnosi genetico-molecolare.

### ***Causa***

La corioideremia è una malattia genetica. In ragione di una modifica del gene CHM sul cromosoma X la persona affetta non ha nessuna «proteina REP-1» funzionante. Questa proteina «Rab escort-1» è importante per il funzionamento di un gran numero di «proteine Rab» nei processi di trasporto all'interno delle cellule del corpo. In ogni persona, anche in quelle affette da corioideremia, è però presente una «proteina REP-2», dalla funzione molto simile a quella della «proteina REP-1». Nelle persone con corioideremia, la «proteina REP-2» interviene con funzione di «copia di sicurezza». Senza una «copia di sicurezza» fun-

zionante le persone con corioideremia non vivrebbero in quanto le proteine REP-1 sono coinvolte in un numero importante di funzioni nel corpo. Tuttavia anche la copia di sicurezza non è «perfetta». I risultati della ricerca oggi disponibili indicano che in merito a una «proteina Rab» speciale, la «Rab27A», il ruolo della copia di sicurezza è parecchio carente, il che evidentemente ha ripercussioni soltanto nel fondo dell'occhio con l'effetto, per la persona, di provocare una degenerazione retinica, la «corioideremia».

### ***Misure di prevenzione***

Alle persone con corioideremia si raccomanda di usare lenti con filtri-barriera capaci di assorbire le radiazioni UV e la luce blu visibile (luce a onde corte). Appare inoltre logico che una vita sana e attiva, con sufficiente moto, rinuncia al fumo e al consumo eccessivo d'alcool possa influire positivamente sul decorso di una malattia degenerativa della retina, anche se una parte di queste raccomandazioni basa su riconoscimenti empirici. Un'attiva considerazione degli effetti delle perdite di campo visivo può contribuire a diminuire i rischi che la persona stessa corre e fa correre agli altri a causa della vista carente. Una misura adeguata sarebbe per esempio di fare presto un allenamento alla mobilità, di cui peraltro i costi sono assunti dall'assicurazione-invalidità.

## ***Terapia***

Finora non esistono terapie risolutive, tutta una serie di sperimentazioni terapeutiche si trovano però in fase di ricerca fondamentale. Esse poggiano sulle aumentate conoscenze sui processi della malattia e potrebbero entrare in considerazione per un futuro impiego a favore dei pazienti con corioideremia. Regolari visite di controllo (circa ogni 2 anni) e le informazioni di Retina Suisse (ai suoi membri e sul giornale) garantiscono alla persona affetta d'avere accesso in tempo utile ai saperi relativi alle terapie riconosciute per la corioideremia.

## ***Consulenza genetica e diagnosi genetica-molecolare***

La corioideremia è trasmessa per eredità x-cromosomica (legata al sesso). Per avere risposta agli interrogativi sull'ereditarietà è buona cosa ricorrere alla consulenza genetica presso un istituto di genetica medica. I costi sono assunti dalle casse-malattia in quanto si tratta di prestazioni obbligatorie previste dal catalogo delle prestazioni di base. L'oculista o il medico di famiglia può indirizzare il paziente al genetista. Nel corso della consulenza genetica si può anche chiarire se occorra o meno un esame diagnostico genetica-molecolare.

## ***Esami clinici e diagnostici, documentazione del decorso e degli esami***

Per documentare in modo approfondito e valido il decorso della malattia occorre fare una serie di esami quali l'elettroretinografia, la misurazione dell'acuità visiva e del campo visivo (perimetria), l'autofluorescenza e la fotografia del fondo dell'occhio. Quali di questi esami siano poi effettivamente essenziali per la documentazione dipende dallo stadio della malattia e dovrebbe essere concordato con l'oftalmologo curante. In pari tempo si dovrebbe anche stabilire di comune accordo se alla persona affetta sono da consegnare copie dei reperti. Questo vale anche per le metodologie d'esame non riconosciute dalla cassa-malati. Il paziente farà bene a conservare le copie, allestendo per esempio un classificatore. Per le persone con corioideremia è utile possedere una documentazione aggiornata, tra l'altro anche affinché il medico possa valutare con cognizione di causa l'utilità di una futura terapia.

Fonte: adattamento di un articolo degli autori Dr. Frank Brunsmann, Jürgen Köller, Dr. Karin Langhammer, Germania

### **Imparare a essere ciechi: la psicologia può essere d'aiuto**

- *Dott. psic. URS Kaiser, Bastionsweg 18, 4500 Soletta*

Ormai è un'eternità che ho finito gli studi di psicologia e ho cominciato a lavorare come psicoterapeuta. Ma, visto che sono «il mio proprio paziente» e anche «il più fedele», continuo a trarre profitto di quanto studiato allora. Per questo ho voglia di parlarne.

#### ***Le mie radici psicologiche***

A dir la verità volevo diventare insegnante di scuola media. Invece ho studiato psicologia perché l'orientatore professionale mi aveva consigliato in tal senso. La materia mi appariva però terribilmente arida e teorica. Le cose cambiarono radicalmente quando conobbi la terapia centrata sul cliente, elaborata da Carl Rogers. A quei tempi noi studenti ci esercitavamo in piccoli gruppi. In quelle situazioni risultò che possedevo una sensibilità particolare per l'ascolto e che sapevo percepire le finezze e i mezzi toni, solitamente indicatori affidabili della presenza di conflitti psi-

cologici. Mi affascinava l'idea di riuscire, per mezzo di un ascolto attento e di confortanti incoraggiamenti, a risvegliare forze psicologiche positive nei clienti. E con il passar del tempo la psicologia mi convinceva sempre di più.

### ***Il mio proprio terapeuta***

Fin da bambino avevo un handicap visivo. Persi la vista proprio nel periodo in cui lavoravo come psicoterapeuta. L'impatto fu fortissimo e feci grande fatica a adattarmi alla nuova situazione o piuttosto alle innumerevoli nuove situazioni che mi si presentavano. In quel momento la psicologia mi è stata d'aiuto. Che cosa ho imparato e quali riconoscimenti ne ho tratto?

### ***La luce in fondo al tunnel***

È fuor di dubbio che la cecità costituisca un pesante fardello psicologico. È inevitabile che sorgano domande del tipo: «Perché proprio io?» oppure «Riuscirò mai a sopportare questo stato di cose?». Nessuno può togliere alle persone toccate da colpi del destino le sofferenze psichiche che ne derivano. Ognuna e ognuno deve fare il suo percorso da sé. D'aiuto per riguadagnare fiducia e avere la forza di sopportare il dolore per la perdita subita può essere semmai la partecipazione rispettosa degli altri. Dopo una fase di durata variabile a poco a poco il dolore si mitiga e la psiche si riprende. In questa fase possono esse-

re molto utili i colloqui con una/uno specialista o con altre persone in situazione analoga.

### ***Un riorientamento è anche un'opportunità***

La cecità comporta inevitabilmente la necessità di riorganizzare molte cose nella vita. Si tratta di prendere congedo da abitudini diventate care sia sul lavoro sia nelle attività quotidiane o nel tempo libero. All'inizio, tutto quel che non va più incombe come un macigno. Solo dopo qualche tempo le forze vitali cominciano a fare capolino e passo dopo passo si parte alla riconquista degli ambiti della vita andati persi. Capita allora assai spesso che capacità fino a quel momento piuttosto trascurate siano attivate e fioriscano. Con ogni briciola di libertà personale riconquistato la soddisfazione e la gioia di vivere aumentano. La vasta rete di organizzazioni e istituzioni e le loro misure riabilitative forniscono al singolo servizi d'inestimabile valore.

### ***Chiedere aiuto non è vergogna***

Per molte persone cieche l'effetto più doloroso dell'handicap è la dipendenza dall'aiuto di terzi. La percepiscono come una perdita d'autonomia e in pari tempo sentono come la loro autostima diminuisce. Bisogna ammettere che ci vuole una bella dose di sicurezza di sé per non perdere tutta la propria dignità quando, a causa dell'handicap, ci si trova in situazioni incresciose. In generale, però, la paura di simili situazioni è esagera-

ta. In nessun caso è poi giustificato assumere un atteggiamento rinunciatario dettato dalla paura. Non è ammissibile che si preferisca rintanarsi nel proprio guscio per paura di esporsi. Una volta capito questo principio, la persona riesce a vincere le sue reticenze e chiede l'aiuto di terzi per raggiungere gli obiettivi desiderati. E così facendo fa anche l'esperienza che la maggior parte della gente aiuta volentieri.

### ***Da sole, le barriere non crollano***

Le più dolorose sono le barriere che si ergono nella propria mente. L'immagine che molta gente si costruisce sul significato della cecità a volte rasenta l'assurdo. In parte ne siamo addirittura feriti. Per questo dobbiamo continuare a fare lavoro di sensibilizzazione e informazione, anche se se n'è già fatto molto.

### ***Non siamo sempre ciechi***

Oggi, per esempio, era un giorno in cui non mi sono sentito cieco neppure per un attimo. Avevo così tante cose da fare da non aver nemmeno un istante per pensarci. Naturalmente non è sempre così. Eppure per me la cecità sta diventando una cosa sempre più evidente. Un'evidenza, tuttavia, che a dipendenza delle situazioni esige misure di carattere organizzativo o tecnico, ma che per il resto non giustifica per niente un trattamento particolare o addirittura l'esclusione.

## **Conclusione**

Il superamento dell'handicap ha tante sfaccettature. È un processo che dura tutta la vita e richiede impegno sul piano psichico, spirituale e anche politico. E la psicologia cosa c'entra? La psicologia può aiutarci a riconoscere la via per noi più opportuna e a percorrerla con gioia e determinazione.

Fonte: Der Weg/Clin d'oeil, 2/2010

## **È valsa la pena di recarsi a Stresa per il 16. Congresso di Retina International**

- *Uta Buhl (uta.buhl@bluewin.ch)*

Pur essendo membro di Retina Suisse già da qualche anno non avevo mai partecipato a un congresso internazionale. Oggi devo dire purtroppo! Perché quello che ho vissuto, visto e sentito in quei tre giorni a Stresa mi ha talmente impressionato che vorrei parlarne qui.

Per cominciare all'assemblea generale di Retina International, il venerdì, erano rappresentate non meno di 21 nazioni (!! ) di tutto il mondo. Sotto la sovrana conduzione della presidente Christina Fasser, coadiuvata con grande efficienza dalla sua assistente Daniela Capelli si votò su istanze e proposte di vario genere e si discusse di molti temi. In secondo luogo, come osservatrice sono ri-

masta molto impressionata soprattutto dalla posizione individuale e autonoma degli stati-membro. In pari tempo ho avuto l'occasione unica di scambiare esperienze e di allacciare nuove relazioni.

### ***Un congresso per i ricercatori e per i pazienti***

Le conferenze furono numerose e di vario genere, una cosa inaudita. Si è parlato di RP e di AMD, ogni partecipante ha avuto modo di informarsi individualmente e in funzione del suo campo d'interessi. A Stresa furono presentati i più recenti riconoscimenti e risultati della ricerca scientifica, fu però anche gettato uno sguardo sul futuro e data competente risposta a domande personali.

### ***Conclusione***

Nell'insieme si può affermare che certamente ogni partecipante è rientrato a casa con in mano qualcosa. Per me, paziente AMD, la partecipazione al congresso è valsa la pena su tutta la linea. Già oggi so che non mancherò il prossimo incontro internazionale fra due anni a Amburgo. Inoltre già la sola visita a Amburgo vale il viaggio. E poi è sicuro che anche fra due anni riceveremo ogni informazione possibile sulle ultime novità della ricerca scientifica di tutto il mondo. Per favore, prendete subito nota della data del 14 e 15 luglio 2012.

## **Dolori alla nuca, mal di testa**

• *Susanne Gasser, Mühlegasse 4, 3770  
Zweisimmen (susanne.gasser@retina.ch)*

Le persone con handicap visivo spesso soffrono di dolori alla nuca e al capo. Quali sono le cause e cosa può fare la singola persona per evitarli?

### ***Dolori alla nuca***

I dolori alla nuca sono in massima parte dovuti a errori di postura. Infatti, lo schermo del portatile è comunque sempre al posto sbagliato, per scrivere occorre rivolgere gli occhi verso il basso per guardare il foglio, per leggere il giornale lo si tiene vicino al naso e così via. Da un lato aspiriamo ad avere un posto di lavoro attrezzato in modo quasi perfetto, non solo l'ufficio dove lavoriamo bensì anche l'ufficio domestico, la cucina e il bagno (dove lo specchio è indispensabile per rifarci il trucco) dovrebbero essere comodi. D'altro lato l'essere umano ha l'abitudine, per principio, di spingere le spalle verso l'alto avvicinandole alle orecchie, soprattutto quando lavora con le braccia. Basta osservare come stiamo davanti al livello quando sciacquiamo i piatti. Le spalle sono rilassate o scendono addirittura di due - tre centimetri quando rilasciamo volutamente la muscolatura? (Il posto giusto per le spalle è di stare il più basse possibile!) Se anche voi siete una o uno dei

tanti che tengono le spalle vicine alle orecchie, provate a pensarci ogni cinque minuti e poi rilasciate i muscoli della nuca. Vi accorgete ben presto che le spalle se ne stanno «parcheggiate» basse e allora basterà pensarci soltanto ancora due volte al giorno. In pari tempo constaterete che la nuca è più sciolta. Se non avete modo di ottimizzare il vostro posto di lavoro e dovete continuare a stare «rattrappiti» di fronte allo schermo o a un documento dovrete interrompere ogni tanto il lavoro, muovere le braccia avanti e indietro e stiracchiarvi ben bene.

Ecco qualche utile esercizio:

■ Lasciate pendere un braccio con un po' di tensione verso il basso (come se teneste in mano un peso di un paio di chili). Con la spalla sempre spinta verso il basso piegate la testa verso l'altra spalla. Si instaura allora una tensione laterale nel collo che arriva fino alla parte superiore della spalla. In più si può anche muovere un po' la testa in avanti e indietro, verso il basso e verso l'alto per sentire una piacevole tensione nella nuca. Rimanete per 30 secondi in questa posizione di tensione e poi cambiate parte. L'esercizio va fatto 2 -3 volte per parte.

■ Mettetevi di fronte a una porta chiusa (possibilmente a chiave, affinché non si apra) in modo che il vostro braccio sinistro si trovi dalla parte

della maniglia. Afferrate ora la maniglia con la MANO DESTRA e muovete il busto verso destra. Nasce una tensione sul dorso dietro la scapola. Anche quest'esercizio di tensione va fatto per 30 secondi, 2 -3 volte per parte.

■ Annuire con il capo. Sedetevi con la schiena ben eretta e tenete la testa in modo da avere un «doppio mento». In questo modo i muscoli superiori della nuca si allargano. Ripetete l'esercizio una decina di volte.

■ Ruotare le spalle, girando sempre verso il basso. Tenete le spalle sciolte, tiratele indietro e poi verso il basso.

Se i dolori continuassero sarebbe buona cosa rivolgersi a un/una fisioterapista.

### ***Dolori al capo***

I motivi di un mal di testa sono innumerevoli.

Nelle persone con handicap visivo una ragione ovvia è lo sforzo e la concentrazione necessari per vedere. L'unica consolazione è che ci si abitua a prevenirli, con l'esercizio si diventa campioni.

L'apprendimento non è «indolore», per finire però si riuscirà a lavorare in eterno senza mali di testa.

Brevi pause, qualche leggero massaggio alla muscolatura del viso, gli esercizi d'estensione per le spalle e la nuca sopra descritti possono essere d'aiuto. Inoltre un apparecchio di lettura può esse-

re molto utile soprattutto sul lavoro. Anche la sintesi vocale, lo scanner e i libri parlati facilitano di molto la vita. E se i mali di testa non sono dovuti alla vista carente, ma forse perché la nuca è rigida? Allora è il caso di provare con gli esercizi descritti sopra. Il motivo più frequente è certamente da ricercarsi in una somma di cause quali un posto di lavoro mal concepito, una posizione malsana e il continuo sforzo degli occhi per vedere.

### ***Ergonomia***

Provate a organizzare il vostro posto di lavoro nel modo seguente:

- posizionate lo schermo del computer in modo da poter leggere con la schiena ben dritta;
- abbinare un eventuale apparecchio di lettura al PC in modo da avere un solo schermo (quello dell'apparecchio di lettura) e sistemate la tastiera del PC in un «cassetto» direttamente sotto lo schermo;
- non usando un apparecchio di lettura è buona cosa piazzare un «leggio» accanto allo schermo;
- il «leggio» permette di leggere stando seduti ben dritti e con le braccia abbassate per dare sollievo ai muscoli del dorso, della nuca, delle spalle e delle braccia stesse;
- non dimenticate che l'illuminazione dev'essere corretta.

### **L'handicap visivo provoca costi ingentissimi**

Secondo AMD Alliance International (AMDAI) una diminuzione importante o la perdita della vista comportano costi notevolissimi per le economie nazionali di tutto il mondo. In occasione del suo congresso internazionale, tenutosi a Vienna, l'AMDAI ha presentato per la prima volta uno studio sui costi causati a livello mondiale da cecità e da gravi menomazioni visive, quantificandoli in 2'189 miliardi di euro per l'anno 2010. Le persone cieche o con una grave menomazione visiva sarebbero 733 milioni. Nella sola Europa i costi diretti dell'handicap visivo ammontano a 317 miliardi di euro, mentre i costi indiretti toccano i 134 miliardi di euro. L'AMDAI ritiene particolarmente problematico il fatto che fino al 2020 gli oneri aumenteranno vertiginosamente se in tutto il mondo non si incentiveranno la prevenzione e l'accesso alle terapie. Nel calcolo dei costi rientrano, tra l'altro, le spese dirette a carico dei sistemi sanitari, le ore di lavoro prestate dai parenti per la cura dei loro cari con handicap visivo, la diminuzione della produttività a causa dell'assenza dal lavoro delle persone con handicap visivo. Alfine di ridurre gli oneri a carico delle economie

gli esperti chiedono ai governi nazionali l'introduzione di cataloghi di misure a salvaguardia della salute degli occhi. Esperti e attivisti di AMD Alliance International e dell'Unione mondiale dei ciechi raccomandano l'attuazione delle cinque seguenti misure:

■ visite oculistiche periodiche per le persone con diabete e per le persone anziane a rischio di patologie della retina quali la degenerazione maculare correlata all'età e il glaucoma;

■ una migliore formazione e formazione continua per i medici dei paesi in via di sviluppo in particolare per quanto riguarda le operazioni di cataratta;

■ un migliore accesso a ausili visivi a prezzi abbordabili per quanti ne hanno bisogno;

■ maggiori finanziamenti e un più vasto accesso ai farmaci per la cecità fluviale (l'oncocercosi) e il tracoma;

■ miglioramenti nel campo della diagnosi precoce e cure immediate per le malattie oftalmologiche diagnosticate nell'infanzia.

L'attuale indagine ha esaminato i costi causati dalla perdita della vista anche in relazione con singole malattie. La sola degenerazione maculare correlata all'età (AMD) causa secondo il rapporto dell'AMDAl costi per un totale di 254 miliardi di euro. Di questi, 189 miliardi sono costi sanitari diretti. Nei paesi industrializzati dell'Occidente, do-

**ve la speranza di vita va aumentando e i sistemi sanitari sono più costosi, l'AMD rappresenta una fetta consistente della spesa sanitaria.**

**Fonte: AMD Alliance International 2010**

## **Mezzi ausiliari, consigli e piccoli trucchi**

### **Infilare l'ago alla cieca, una questione di creatività** (*Melanie Lötscher*)

A scuola faticavo spesso a infilare il filo di lana nella cruna di un ago. Un giorno la maestra di lavoro femminile mi ha mostrato un piccolo trucco.

Bastava prendere una striscina di carta sottile e utilizzarla come ausilio. Il sistema funzionava bene, in particolare con una sottile striscina di carta, larga ca. 3 millimetri (ovviamente non deve essere più larga della cruna dell'ago), ritagliata per esempio da un foglietto Post-it. Per avere una striscina ben dritta basta piegare bene il bordo del foglietto e tagliare seguendo la piega. Poi si piega in due la striscina e ci si infila perpendicolarmente il filo di lana. La striscina di carta serve come un piccolo binario che tiene fermo il filo di lana. Alla fine si fa passare carta e lana nella cruna dell'ago e il filo è infilato.

Fonte: Der Weg/Clin d'oeil, 1/2010

### **Un magico cubo, di moda qualche anno fa** (*Michael Vogt*)

Da vero patito, sono instancabilmente alla ricerca di giochi che sanno appassionare sia le persone

cieche sia quelle vedenti, e che sono ugualmente accessibili a entrambe. I giochi che mi affascinano sono quelli che riservano continuamente nuove sfide. Vorrei presentarne qui due.

### ***Il cubo di Rubik***

Il cubo di Rubik, chiamato originariamente cubo magico, negli anni '80 del secolo scorso ha fatto scalpore in tutto il mondo. Si tratta di una specie di grosso dado con un determinato colore per ognuna delle sue sei facce. Ogni faccia è suddivisa in tre volte tre campi. Il dado si può manipolare comodamente con le due mani e i campi colorati si lasciano muovere in avanti, a sinistra e verso il basso. Dopo aver giocherellato un po', i colori dei campi sono tutti mescolati e regna gran disordine. Tocca allora rimetterli a posto e questo è presto detto. Ma, tra il dire e il fare ...

Ho cercato a lungo un tipo di dado adeguato alle possibilità di ciechi e ipovedenti. A un certo momento credevo addirittura che ne esistesse uno in versione un po' semplificata. Non sono però mai riuscito a trovarne uno in commercio e per finire non riuscivo più a togliermi dalla testa questo gioco che sa appassionare talmente i vedenti. Pensai allora di procurarmi dei puntini tattili di varia grandezza da incollare sui campi di diverso colore e poi di recarmi in un negozio di giocattoli per comprare un cubo di Rubik. Una persona vedente si è incaricata di incollare i puntini sulle

facce del cubo secondo i colori. Ora posso giocare con il cubo di Rubik proprio come una persona vedente perché tastare con le dita i puntini è molto facile. Mettere in ordine i campi secondo il colore giusto è un altro paio di maniche...

### ***Il K-Ball***

Da qualche mese l'UCBC ha nel suo assortimento un gioco analogo al cubo di Rubik. Non si tratta però di un cubo, bensì di una sfera. Da qui il nome di K-Ball. Su tutta la sua superficie sono stampati dei cerchi colorati. Si tratta di quattro volte sei – in totale 24 – piccole superficie rotonde da muovere, ognuna marcata con una cifra in braille. Il K-Ball è un po' più facile da risolvere del cubo di Rubik in quanto possiede meno combinazioni possibili. Per contro ci metto molto di più a leggere (riconoscere!) le cifre in braille perché se ne stanno girate in tutte le direzioni. A tutto ciò s'aggiunge che con una sfera non so mai bene dove sia il sotto e dove il sopra, quale sia la parte dietro e quale quella davanti. Per scoprirlo e giudicare, dovrete provare voi stessi ...

Der Weg/Clin d'oeil, 2/2010

## **Il GPS Kapten della ditta Kapsys (Jürg Cathomas, EDV-Beratungsstelle für Blinde und Sehbehinderte (EBS), Berna)**

### ***Super, come ubbidisce, la mia Chiara!***

Con l'apparecchio di navigazione Kapten della ditta Kapsys disponiamo per la prima volta di uno strumento standard, che anche persone cieche e ipovedenti possono usare con facilità. Grande come una scatoletta di fiammiferi, Kapten è pensato per chi va a piedi, in bicicletta o in motocicletta. Non ha schermo e per i comandi ci sono pochi pulsanti ben tastabili, ma soprattutto un microfono. Infatti, con il mio Kapten posso anche parlare e dirgli dove voglio andare. Insomma, un gioco da bambini! Per strada posso domandargli dove mi trovo. Chiara, così si chiama la sua sintesi vocale, mi risponde in modo abbastanza preciso. Allo stesso modo come gli altri sistemi di navigazione, anche il Kapten propone il tragitto più breve. Spesso, però, si preferirebbe scegliere un'altra via, per esempio una più sicura o più piacevole. Anche questo è possibile. Si può insegnare a Chiara un itinerario a scelta, percorrendolo semplicemente a piedi o con un veicolo. Siccome Kapten lo memorizza, più tardi si potrà nuovamente chiedere quel percorso.

### ***Non per poltroni e neppure per escursionisti***

Per un utilizzo sensato anche il Kapten, come gli

altri sistemi di navigazione esige una certa mobilità di base. Il GPS mi può informare solo in una certa misura in merito al luogo dove mi trovo. Inoltre le sue carte geografiche si limitano alle vie e strade che hanno un nome. Su sentieri pedestri senza nome il Kapten è inservibile. D'altronde per queste situazioni ci vogliono in tutti i casi apparecchi di navigazione specializzati.

### ***Accessori utili***

Sembrerebbe, almeno a quanto risulta da una ricerca in Internet, che il Kapten non sia riuscito a prendere piede nelle cerchie dei vedenti, nonostante la ditta produttrice avesse cercato di venderlo con l'etichetta di prodotto-cult. Il Kapten è sempre ancora disponibile presso l'UCBC per 520 franchi. Nel prezzo sono compresi alcuni utili accessori quali un secondo accumulatore (perché quello dell'apparecchio non è molto prestante), un altoparlante esterno con microfono (se non si vuole usare l'auricolare in dotazione), una piccola borsa a tracolla (per trasportare comodamente l'apparecchio e gli accessori).

### ***Non solo sistema di navigazione***

Nell'apparecchio sono inoltre sistemati una radio e un lettore MP3 con 4 GB di memoria, pure da comandare con la tastiera o la voce. Se l'apparecchio è connesso con il telefonino via Bluetooth lo si può anche usare per telefonare.

## ***Complimenti***

Finora non mi era mai capitato di vedere un apparecchio di navigazione così semplice da usare e dal prezzo piuttosto contenuto.

Fonte: Der Weg/Clin d'oeil, 1/2010

## **Come e perchè proteggere l'udito dai rumori**

Gli inserti auricolari sono utili per proteggere l'udito e possono mitigare il tinnito.

Bisognerebbe sempre farne uso in ambienti lavorativi ad alto carico fonico e durante eventi musicali e sportivi. Proponiamo qui di seguito una piccola guida con i diversi tipi di protezioni auricolari e le indicazioni indispensabili per scegliere con cognizione di causa il prodotto più confacente all'uso previsto.

Tutti gli inserti auricolari riducono il rumore. Questo è però il solo e unico punto che accomuna i vari tipi di inserti auricolari in commercio. Ce ne sono infatti di molte misure, forme, colori e materiali. Per principio sono suddivisi in tre gruppi: inserti auricolari monouso, inserti auricolari presagomati e inserti auricolari «su misura».

### ***Gli inserti auricolari monouso***

Le protezioni auricolari monouso sono una soluzione veloce e razionale, ma anche semplice e a

buon mercato per i casi in cui saltuariamente ci si trova in ambienti molto rumorosi o per le attività «fai da te» in casa e in giardino (con trapani, seghe elettriche e altre macchine rumorose). Un inserto monouso lo si può riutilizzare solo poche volte e non sempre è facile da sistemare bene nell'orecchio. Inoltre il genere di schiuma espansa con cui questi inserti sono fatti assicura una protezione meno buona di quelli fabbricati con altri materiali, capaci di assorbire anche le frequenze basse. Inserti monouso possono falsare la percezione della musica, perciò non sono ottimali per concerti o open-air.

### ***Per gli amanti della musica***

Per i concerti, la miglior protezione è data dagli inserti auricolari presagomati, utilizzabili ripetutamente. Al loro interno c'è una scanalatura che filtra i suoni che penetrano nell'orecchio e li attenua omogeneamente senza alterare la qualità della musica. Questo tipo di protezione dell'udito è un po' più costoso, in compenso è utilizzabile moltissime volte e garantisce il piacere dell'ascolto. Inoltre gli inserti auricolari presagomati offrono maggiore comfort fisico di quelli monouso.

### ***Un prodotto di lusso per tutti i giorni***

Chi lavora come disc-jockey o musicista o è attivo in professioni con un elevato carico fonico quotidiano, dovrebbe prendere in considerazione l'uso

di protezioni specifiche (otoplastiche). Queste sono fabbricate su misura da un ototecnico partendo dal calco dell'orecchio del cliente e dispongono di un filtro interno. Questo tipo d'auricolare si adatta perfettamente all'orecchio e perciò è molto confortevole da portare, garantisce una resa musicale perfetta e dura molti anni. L'unica nota dolente è il prezzo relativamente alto, ma se usato quotidianamente un inserto auricolare su misura rappresenta certamente la scelta più ragionevole e indicata.

Fonte: Dezibel 5/2009

## **Piccoli apparecchi dalle grandi capacità** *(Raphael Nyffenegger)*

Gli apparecchi per l'individuazione dei colori ColorTest 2000 e Colorino come pure il modulo Fame della Milestone sanno rendere più facile la vita di tutti i giorni. Molte persone cieche e ipovedenti conoscono un problema specifico: indossi dei capi di vestiario di cui sei assolutamente convinto che siano assortiti e appena fuori casa «tutti ti guardano incuriositi». Grazie ai cosiddetti apparecchi per l'individuazione dei colori si può riconoscere il colore delle cose che ci stanno attorno anche senza vederci. Vorrei presentare brevemente i tre modelli più noti.

## ***Il ColorTest 2000 sa distinguere 1700 colori e sfumature***

Sì avete letto bene, il ColorTest è veramente in grado di distinguere tra di loro 1700 diverse gradazioni di colore. Il sistema di misurazione del colore o colorimetria è molto semplice: su un lato dell'apparecchio si trova una «testa di lettura» da appoggiare sulla superficie di cui si vuole sapere il colore. Dopo aver premuto il tasto d'individuazione del colore (il tasto più vicino alla testa di lettura) una voce sintetica dirà il colore che l'apparecchio ha misurato. L'apparecchio sa anche indicare l'intensità del colore, lo fa con una serie di suoni sussurrati in crescendo.

Il ColorTest è però capace di fare anche dell'altro. Può fungere da cronometro o da timer, da termometro o da agenda elettronica. Chi cerca qualche piccolo passatempo può anche trovarvi degli allegri giochi. Se nell'era dell'iPhone in un apparecchio per l'individuazione dei colori queste funzioni supplementari abbiano senso è un'altra storia, su cui qui non vogliamo disquisire.

Quello che il ColorTest 2000 sa fare ha però il suo prezzo. In Svizzera costa infatti sui 1'680 franchi, per la maggior parte delle persone cieche o ipovedenti una somma non proprio indifferente. Tuttavia, considerando la precisione nel riconoscimento dei colori e le funzioni supplementari, il prezzo del ColorTest 2000 appare giustificato.

## ***Il Colorino***

A confronto del ColorTest, il Colorino è più maneggevole e può essere facilmente portato con sé. Riesce a individuare ca. 150 gradazioni di colore ed è in grado di localizzare svariate fonti di luce. Ciò può essere di vero aiuto sia in ufficio sia a casa. A differenza del ColorTest, il Colorino è pensato esclusivamente per l'uso in locali chiusi. Il Colorino si basa sullo stesso principio come il ColorTest, suo fratello maggiore. Anche il Colorino analizza il colore per mezzo di una testa di lettura e fa l'annuncio a voce. Nonostante sappia individuare solo pochi colori e non possieda svariate funzioni supplementari, anche il Colorino è di valido aiuto nella vita quotidiana. Soprattutto è parecchio più a buon mercato del ColorTest, costa infatti soli 295 franchi.

Entrambi gli apparecchi sono prodotti dalla ditta austriaca CareTec e si possono comprare presso lo shop-mezzi ausiliari dell'Unione centrale svizzera per il bene dei ciechi UCBC (o presso l'Unitas a Tenero). Il ColorTest 2000 è disponibile già da parecchio tempo, il Colorino figura solo da poco nell'assortimento dei mezzi ausiliari.

## ***Il modulo «Fame» in aggiunta al Milestone***

Per tutte le persone che possiedono un Milestone 312 ora è disponibile una nuova opportunità: il modulo d'individuazione dei colori «Fame».

«Fame» riconosce 400 colori e sfumature, possiede una funzione di confronto dei colori individuati nonché un misuratore di strutture e un misuratore dell'intensità della luce. Fame sa misurare superficie di vari tipi, lucide, riflettenti, opache e persino trasparenti. Accanto all'individuazione dei colori, il Fame propone qualche altra «sensazioncina». Con il misuratore di strutture si può capire se una camicia è a righe o se su un foglio di carta sta scritto qualcosa. Premendo un tasto si può attivare un misuratore dell'intensità della luce che darà ragguagli sulla situazione della luminosità per esempio per sapere se in una stanza è accesa la luce oppure per localizzare una finestra. I comandi sono da dare via Milestone 312, dal quale verrà anche la risposta. Il Fame va semplicemente applicato al proprio Milestone. Il bello è che il Milestone con applicato il Fame è sempre ancora più piccolo del Colorino e perciò praticissimo da portare con sé. Le funzioni sono facili da azionare e basano sul collaudato principio Milestone.

Anche il Fame è disponibile presso l'UCBC (al momento della redazione del presente giornale non era ancora noto il suo prezzo).

### ***Una tecnica fascinosa***

A questo punto è lecito chiedersi come faccia un apparecchio a individuare i colori. In realtà non misura il colore in sé, ma la luce, rispettivamente

**l'energia. Infatti i colori , come li percepisce l'occhio umano, non sono altro che energia luminosa riflessa dalla materia. A seconda del colore, l'energia ha un'altra frequenza e a seconda della frequenza dell'onda riflessa l'occhio percepisce un altro colore. Il blu, per esempio, ha una frequenza corta, il rosso ce l'ha più lunga. La luce bianca è la somma di tutti i colori dello spettro. Quando la luce bianca cade su una superficie, una parte dell'energia è assorbita, il resto però è riflesso. A seconda della forma, rispettivamente della frequenza dell'energia riflessa, l'occhio percepisce un colore diverso. Gli apparecchi d'individuazione dei colori sono equipaggiati, da un lato, con una fonte luminosa precisamente definita e dall'altro lato con un sensore, capace di misurare la frequenza dell'onda riflessa analogamente a come fanno i ricettori dell'occhio umano. L'apparecchio d'individuazione del colore getta luce bianca su un oggetto e misura la frequenza dell'energia. Su questa base identificherà la posizione della luce sullo spettro cromatico e potrà comunicare con la sua voce sintetica «il colore che vede».**

**Se una persona cieca o ipovedente è responsabile di un'economia domestica o se l'apparecchio le occorre per uso professionale, può inoltrare domanda all'AI, a condizione tuttavia che l'apparecchio costi più di CHF 400.—.**

**Per ulteriori informazioni sugli apparecchi d'individuazione dei colori si veda sotto [www.szb.ch](http://www.szb.ch), [www.carettec.at](http://www.carettec.at), [www.bones.ch](http://www.bones.ch).**

**Fonte: Der Weg/Clin d'oeil, 4/2010, con aggiunte di Christina Fasser**

## A proposito...

### La pagina del presidente

*Gentili signore e signori*

Il giorno della chiusura redazionale del presente Giornale Retina, il 28 febbraio 2010, si ricorreva anche la Giornata internazionale delle malattie rare. Di malattia rara si parla quando la probabilità di contrarla è di uno su 2'000 casi. Per la retinite pigmentosa la probabilità è di uno su 3'500 casi. Se tuttavia consideriamo che oggi si conoscono ca. 150 geni che in un modo o nell'altro possono causare una forma di retinite pigmentosa, possiamo senz'altro parlare di malattia rarissima. Retina Suisse era presente alle manifestazioni indette a Zurigo e Basilea per la Giornata internazionale delle malattie rare. Allo stand d'informazione abbiamo avuto modo di colloquiare con persone direttamente interessate e di consegnare loro la nostra documentazione. In un simposio abbiamo potuto presentare Retina Suisse e abbiamo colto l'occasione per presentare le nostre rivendicazioni. Segnatamente,

- che la Svizzera allestisca un piano d'azione sulle modalità per studiare le malattie rare;
- che la Svizzera metta a disposizione mezzi sufficienti per la ricerca sulle mutazioni ancora sconosciute di geni che causano retinite pigmentosa

e altre malattie rare;

■ che la Svizzera semplifichi la sua legislazione in vista dell'autorizzazione per le cure oftalmologiche di farmaci che per altre applicazioni hanno dimostrato di non essere pericolosi;

■ che la Svizzera modifichi la sua legislazione affinché sia possibile allestire un registro dei pazienti nazionale o addirittura internazionale per le malattie rare.

Queste istanze hanno raccolto ampi consensi dei rappresentanti dell'industria farmaceutica, della ricerca scientifica e delle cerchie mediche presenti alla Giornata internazionale delle malattie rare.

Lo stesso 28 febbraio 2010, a Ginevra fu annunciata la fondazione dell'Alleanza Malattie Rare Svizzera, ProRaris. Il suo obiettivo è di riunire le forze delle oltre 100 organizzazioni d'aiuto reciproco di persone con malattie rare e di diventarne il portavoce. Anche Retina Suisse s'impegnerà nella nuova alleanza. Sul sito Internet [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) si può leggere il comunicato stampa sulla nascita di ProRaris.

Il 5 marzo ho partecipato alla presentazione di un volume sulle problematiche legate alla diagnosi prenatale e diagnosi preimpianto. Il libro, edito dall'associazione dei genitori Insieme, contiene diversi articoli sui metodi di diagnosi, rendi-

conti di persone con handicap mentale e cognitivo, dei loro genitori e anche contributi su questioni d'ordine etico. Io stesso ho collaborato alla stesura del capitolo finale, assieme a rappresentanti di altre organizzazioni d'aiuto reciproco. Anche se oggi non si può riconoscere una retinite pigmentosa con le metodologie della diagnostica prenatale e della diagnostica preimpianto (in caso di fecondazione artificiale), vi raccomando lo stesso molto sentitamente la lettura di questo libro, disponibile in francese e in tedesco:

«Sélectionner ou accepter? La vie en devenir face aux diagnostics prénataux et préimplantatoires.»  
Ed. Médecine et Hygiène, Chêne-Bourg, 2010.  
ISBN 978-2-88049-283-0.

«Annehmen oder auswählen? Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik - Testverfahren an werdendem Leben». Chronos Verlag, 2009. ISBN 978-3-0340-0970-6).

Un cordiale saluto da  
*Stephan Hüsler*

## **Le date da ricordare**

**30.10.2010**

**Incontro regionale Svizzera tedesca a Liestal (con partecipazione aperta a tutta la Svizzera – info v. [www.retina.ch](http://www.retina.ch))**

**16.04.2011**

**Assemblea generale di Retina Suisse a Friburgo**



# Retina Suisse

L'associazione d'aiuto reciproco di persone con retinite pigmentosa (RP), degenerazione maculare, sindrome di Usher e altre malattie degenerative della retina

**Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zurigo**  
**Tel. 044 444 10 77, fax 044 444 10 70**  
**info@retina.ch, www.retina.ch**

**Conto postale 80-1620-2**



Federazione svizzera dei ciechi  
e deboli di vista

La nostra partner nel mondo  
svizzero dell'handicap visivo

## Dove trovarci?

**Retina Suisse – Servizio di consulenza di  
Zurigo**

**Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zurigo**  
**Tel. 044 444 10 77, fax 044 44 10 70**  
**info@retina.ch**

**Retina Suisse – Servizio di consulenza di  
Losanna**

**c/o Hôpital ophtalmique Jules-Gonin**  
**Av. de France 15, casella postale 133**  
**CH-1007 Losanna**  
**Tel. 021 626 86 52, info.lausanne@retina.ch**

**Nella Svizzera italiana e nelle zone molto  
discoste, se richiesto, le consulenze sono  
proposte sul posto.**