

# Al Careggi di Firenze terapia innovativa per salvare vista di giovane

**Autore :** Redazione

**Data :** 14 Maggio 2021



**L'Azienda Ospedaliero - Universitaria di Firenze è fra le prime in Italia a utilizzare un farmaco genetico per la cura di una rara malattia della retina**

*Riceviamo e pubblichiamo da Agenzia Toscana Notizie.*

L'Azienda Ospedaliero - Universitaria Careggi di Firenze è l'unica in Toscana e fra le prime in Italia a fornire una terapia genica per salvare la vista in una rara forma di retinite pigmentosa, fino a ora causa di cecità progressiva.

Il farmaco innovativo è stato somministrato nella retina del primo paziente, un giovane con mutazione del gene Rpe 65, con un intervento di microchirurgia eseguito, nei giorni scorsi, dal professor Fabrizio Giansanti, direttore dell'Oculistica di Careggi. Circa 600mila euro è il costo complessivo delle due dosi necessarie al trattamento di entrambi gli occhi.

Commenta il Presidente della Regione, Eugenio Giani:

Nonostante la pandemia tuttora in atto, la sanità toscana ha continuato a rispondere alla domanda di salute dei cittadini anche nelle patologie più rare e complesse, confermando l'eccellenza delle nostre Aziende e dei nostri professionisti in termini di qualità dell'assistenza e capacità di innovazione.

L'investimento economico regionale per fornire farmaci innovativi non è solo espressione del sentimento di solidarietà sociale alla base del nostro sistema sanitario universale, ma un impegno fondamentale nel promuovere la ricerca e l'innovazione negli ambiti più promettenti della medicina,

per garantire ai cittadini toscani un futuro assistenziale ai massimi livelli delle più evolute regioni d'Europa.

Sottolinea l'Assessore regionale alla sanità, Simone Bezzini

Questo importante intervento testimonia la qualità e la competenza dei nostri servizi e della rete regionale delle malattie rare, una rete che ha dimostrato la capacità di evolversi progressivamente negli anni grazie all'impegno di questa amministrazione per lo sviluppo dell'assistenza e della ricerca, dedicate alle malattie rare e soprattutto alla straordinaria sinergia venutasi a creare tra i professionisti, le aziende e le associazioni dei pazienti.

La Toscana è la Regione con il maggior numero di strutture presenti nelle reti Ern, reti europee dei centri di eccellenza per le malattie rare, di cui fa parte anche la struttura di Oculistica di Careggi (Ern-Eye), centro di coordinamento regionale per le malattie oculistiche nella rete regionale delle malattie rare.

La Rete si è, fra l'altro, recentemente rinnovata con una nuova *governance* delle malattie rare incentrata su un Comitato tecnico organizzativo e un *Advisory board*, come previsto da una serie di atti regionali dedicati.

Aggiunge Bezzini:

È, inoltre, di prossima attivazione il Master di II livello sulle Malattie rare proposto dal Dipartimento di Medicina sperimentale e clinica dell'Università di Firenze, che permetterà, attraverso l'eccellenza delle docenze di questa Rete, di formare sempre più professionalità con le competenze necessarie per affrontare la gestione complessiva del malato raro tramite un approccio integrato e multidisciplinare.

Dichiara Rocco Damone, Direttore generale di Careggi:

Questo investimento in ricerca e assistenza a totale carico del servizio sanitario toscano per la terapia genica farmacologica e microchirurgica di una malattia rara apre la strada a nuove possibilità di cura anche per altre patologie più diffuse, in diversi ambiti della medicina, confermando l'impegno di Careggi nelle attività ad alta complessità a livello nazionale.

Afferma Maria Teresa Mechi, Direttore sanitario di Careggi:

Un risultato reso possibile grazie all'esperienza del nostro Centro di riferimento regionale per le Degenerazioni retiniche ereditarie, coordinato dal dottor Andrea Sodi, in collaborazione con il Laboratorio di Diagnosi Genetica, diretto dalla dottoressa Elisabetta Pelo.

Il Centro effettua annualmente circa mille visite oculistiche con diagnosi clinica, test genetici e follow-up dei trattamenti in pazienti provenienti da tutto il territorio nazionale.

Spiega Giansanti:

La terapia consiste nell'iniettare il farmaco Voritogene Neparvovec sotto la retina, nella parte più

profonda dell'occhio, con una sofisticata tecnica microchirurgica per portare, attraverso un innocuo vettore virale, il gene mancante nelle cellule retiniche.

La terapia consente di ripristinare quelle funzioni biologiche delle cellule, che il patrimonio genetico del paziente non è più capace di svolgere a causa della malattia.

Racconta il dottor Michele Cecchi, Direttore della Farmacia di Careggi:

Un farmaco complesso anche nella gestione la somministrazione della dose di Voretigene Neparvovec, conservato in fiale a meno 65 gradi, deve essere eseguita entro 4 ore dallo scongelamento.

La farmacia e il reparto, coordinati dalla direzione sanitaria, hanno condiviso una procedura che rende possibile il rispetto del tempo di scongelamento, che è di circa 45 minuti, lontano da fonti di calore e di luce.

Subito dopo è eseguita una procedura con tecnica asettica, per la diluizione e la preparazione di una siringa caricata con il farmaco, che viene immediatamente inviata in sala operatoria per la somministrazione.