



Retina Suisse

Giornale – Journal

1–2/2001

Esce quattro volte l'anno

Indirizzo:

Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo

Tel. 01/444 10 77, fax 01/444 10 70

E-mail info@retina.ch, www.retina.ch

Conto postale 80-1620-2

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. 01/444 10 77, fax 01/444 10 70
E-mail info@retina.ch, www.retina.ch

Testo italiano:

Renata Martinoni

Impaginazione e stampa:

Kohler SD, 8033 Zurigo

Giornale parlato:

Unitas, 6850 Mendrisio

Abbonamento annuo:

è compreso nella tassa sociale

Il Giornale esce:

in italiano, francese e tedesco,
in versione scritta e su cassetta

Conto postale:

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

No. 81–82, luglio 2001

Sommario

Editoriale

(R. Martinoni) 3

AG 2001

(Ch. Fasser) 8

ARVO: ricerche di spicco

(Ch. Fasser) 9

Le basi genetico-molecolari dell'ereditarietà delle RP auto- somico-dominanti e autosomico- recessive

(A. Gal) 13

Il punto sulla somministrazione di derivati della vitamina A

(E. Zrenner, K. Rütger) 21

Dove procurarsi la vitamina A?

(Ch. Fasser) 30

Accesso per tutti – Fondazione svizzera per una tecnologia adeguata alle persone disabili 31

Famiglia e tempo libero	
(E. Steiner-Wappis)	36
Al carnevale di Basilea con il bastone bianco	
(H.-R. Hügin)	45
Gruppi giovanili	
(B. Hübschi)	48
Giornate per la parità – settembre 2001	50
Consigli per i viaggiatori	
(Ch. Fasser)	54
A proposito ...	
(B. Hübschi)	55
Le date da ricordare	58

**Allegato: «Retinite pigmentosa (RP),
degenerazione maculare, sindrome di Usher.
Aiutateci a promuovere la ricerca!»**

Editoriale

Care lettrici, cari lettori

Mentre mi occupavo del nuovo prospetto per il nostro servizio di consulenza ebbi a che fare con due concetti che mi sembrava non volessero proprio andare d'accordo. Non riuscivo, insomma, ad abbinare «organizzazione d'aiuto reciproco» e «organizzazione di pazienti» – una sensazione molto irritante perché ritengo che i termini debbano essere chiari nella forma e nel contenuto o altrimenti bisogna fare a meno di usarli. Retina Suisse è un organismo complesso, con degli obiettivi chiaramente definiti, con un gruppo di membri e di utenti assai eterogeneo, con vaste relazioni con la ricerca nonché delle connessioni con le organizzazioni dei ciechi e ipovedenti, con il mondo delle assicurazioni sociali e con altri sistemi ancora. I suoi contenuti oltrepassano quelli classici delle organizzazioni d'aiuto reciproco e anche quelli delle organizzazioni di pazienti. Dopo averci riflettuto, il «fastidio» mi passò. A badar bene possono ben andare d'accordo, i due concetti. A volte si sovrappongono, ma non si escludono. E in ultima analisi non fa male, ogni tanto, sottoporre a verifica i termini e le parole che usiamo correntemente. Questo vale partico-

laramente per Retina Suisse perché spesso ci posizioniamo o dobbiamo posizionarci in reti e sistemi di diverso genere e allora occorre chiarezza. Se per aiuto reciproco si intende aiutarsi da sé, sostenersi vicendevolmente, imparare gli uni dagli altri, formare una comunità di persone con stessi problemi e intenti analoghi, allora Retina Suisse è un *organizzazione d'aiuto reciproco*. Scambio e sostegno avvengono, per esempio, a livello individuale e di amicizie, in occasione di incontri ufficiali, ma anche leggendo delle testimonianze. In tal senso, nel presente giornale si trovano un resoconto dell'assemblea generale 2001 e i contributi di due nostri membri.

Retina Suisse è anche *un'organizzazione di pazienti* e, in quanto tale, interlocutrice sia dei medici sia dei ricercatori. La descrizione teorica del quadro clinico delle nostre malattie si trova nei manuali di studio, noi pazienti ne siamo invece la rappresentazione personificata e soltanto la somma dei due aspetti può costituire la base concreta per l'attività medica e scientifica nell'ambito delle degenerazioni retiniche. In quanto organizzazione di pazienti siamo una comunità che ha voce in capitolo - una conquista, questa, molto importante, una conquista che dev'essere difesa, in particolare quando si tratta di malattie cosiddette rare. È evidente che in tale contesto oc-

corra anche un impegno finanziario e questo è uno sforzo che vogliamo fare! In occasione dell'ultima AG il comitato ha dimostrato come si possano, con un'«asta silente», raccogliere dei fondi a favore della ricerca. E affinché ognuna e ognuno di noi possa contribuire alla raccolta di fondi, Retina Suisse ha ideato un pieghevole sul tema. È allegato al presente giornale e indica per quali scopi e come possiamo reperire dei soldi a favore della ricerca in Svizzera.

Le degenerazioni retiniche sono delle malattie rare. Pertanto una di esse, la cosiddetta degenerazione maculare correlata all'età non è poi più così rara, anzi tende a diffondersi sempre più. Un fatto assai logico, dato che l'umanità diventa sempre più vecchia. Un fatto assai deplorabile, perché anche se si diventa sempre più vecchi, di regola si vive molto a lungo in buone condizioni generali di salute. La degenerazione maculare correlata all'età «interferisce» in modo importante nella vita di molte donne e uomini, mettendo in forse piani e progetti futuri – anche di persone poco sopra i cinquant'anni, che non sono propriamente anziane. Le persone anziane con handicap visivo dovrebbero pure poter usufruire di ausili efficaci, p.es. approfittando dei vantaggi dell'informatica e non essere ulteriormente discriminate dalle moderne installazioni e

apparecchiature sempre più visive. L'articolo «Accesso per tutti» tocca questo tema. Alla degenerazione maculare correlata all'età sarà dedicata la «settimana della retina per la prevenzione della cecità», in programma per la prima volta quest'anno nell'ultima settimana di settembre. Le informazioni in merito seguiranno in tempo utile.

Retina Suisse è una delle organizzazioni che hanno partecipato al lancio dell'iniziativa per la parità dei diritti dei disabili. Dopo l'inoltro delle firme, sulla questione delle pari opportunità è calato il silenzio. Alla fine del 2000 il Consiglio federale presentava il suo disegno di legge in materia, inteso anche come controprogetto indiretto all'iniziativa. Tuttavia l'iniziativa non venne ritirata perché nella proposta governativa molte delle migliorie richieste dai disabili non sono abbastanza considerate. Le persone con handicap che vivono in Svizzera sono quindi chiamate a continuare a lottare per i loro diritti. Non è pertanto unicamente compito delle organizzazioni: ognuno e ognuna di noi deve impegnarsi a livello individuale, altrimenti correremo il rischio di non ottenere quanto ci sembra giusto e dovuto. Attiriamo perciò la vostra attenzione sull'articolo relativo alle «Giornate per la parità» e vi preghiamo di riflettere un attimo su come potreste

impegnarvi nel vostro mondo privato e professionale, soprattutto per mettere in evidenza dove e come siete discriminati e per fare della propaganda a favore della parità per le persone disabili.

Con l'augurio di passare una piacevole estate, vi saluto molto cordialmente

Renata Martinoni

P.S. Il servizio di consulenza Retina compie DIECI anni... li festeggeremo con una giornata delle porte aperte il 1. settembre 2001, dalle 14 alle 18. Siete cordialmente invitati a venire!

Errata corrige:

Sul Giornale Retina 4/2000 si è infilato un errore. Nell'articolo sul Premio Alfred Vogt 2000 avremmo dovuto scrivere Dott. Serge Poitry e non Porti. Ci scusiamo per l'errore.

Assemblea generale 2001

- *Christina Fasser, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo*

Il 31 marzo 2001, alla presenza di un numeroso pubblico ebbe luogo a Berna l'assemblea generale ordinaria di Retina Suisse. Per invogliare i membri a raccogliere fondi per la ricerca di Retina Suisse, il comitato ha organizzato per la prima volta un'«asta silente» che ha fruttato il bel risultato di CHF 840.– per il sostegno alla ricerca - un esempio che mostra come con l'ausilio di una buona idea diventi facile raccogliere del denaro per sostenere la ricerca scientifica.

Per la parte statutaria rileviamo l'approvazione all'unanimità del rapporto annuale e dei consuntivi come pure il discarico al comitato. Il comitato uscente, ripresentatosi in corpore ha ottenuto la fiducia per un altro biennio. Il nuovo e vecchio comitato è composto da Rita Filippini, Susan Kuranoff, Philipp Schläppi, Elio Medici, Hansburkhard Meier, Franziska Scheidegger, Brigitte Hübschi e Christina Fasser, rieletta quale presidente. La tassa annuale è immutata a CHF 50.–.

Un membro dell'associazione, Mario Golfetto, aveva inoltrato un'istanza all'AG, chiedente la

riduzione dei costi per il Giornale Retina; la richiesta di ridurre la spesa del 50% venne respinta a grande maggioranza (due voti contrari e nessun astenuto).

Due nuovi membri onorari

L'assemblea generale ordinaria 2001 ha nominato all'unanimità Charlotte e Sergio Schwegler quali membri onorari. Da anni i coniugi Schwegler seguono da vicino l'operato dell'associazione interessandosi dei contenuti e offrendoci la loro grande amicizia e un importante sostegno concreto.

ARVO: ricerche di spicco

- *Christina Fasser, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo*

A Fort Lauderdale (USA) si tiene ogni anno in maggio il congresso ARVO (Association for Research in Vision and Ophthalmology). Per gli addetti ai lavori ARVO significa il numero uno tra i congressi di ricerca oftalmologica. Vi prendono parte oltre 12'000 ricercatrici e ricercatori di tutto il mondo. Le stime indicano che ca. 4'000 di essi si occupano di questioni relative alla retina. In tal

modo si trova riunito, in un solo luogo, un enorme potenziale e sapere – un momento ideale per lo scambio d'opinioni e la nascita di nuove relazioni di ricerca. Per i partecipanti le sei giornate di congresso sono estremamente stimolanti, ma anche parecchio faticose.

Retina International coglie l'occasione della presenza dei maggiori ricercatori e esperti e indice ogni anno, nel quadro dell'ARVO, una seduta del comitato medico-scientifico internazionale, presieduto dai professori Zrenner e Hollyfield. Nella sua seduta del maggio scorso il comitato medico-scientifico emetteva una raccomandazione all'indirizzo dei pazienti con una degenerazione retinica. Il consiglio è di proteggersi dalla luce eccessiva mediante misure adeguate quali per es. le lenti filtranti. Pubblicheremo il testo definitivo della raccomandazione sul prossimo giornale Retina.

Qualche tempo fa lo SMAB pubblicava una raccomandazione per chi prende il Viagra. Ora la raccomandazione è stata verificata sulla base degli ultimissimi riconoscimenti e dichiarata sempre ancora valida; si può richiedere il testo a Retina Suisse.

Una prima mondiale: vista ristabilita mediante terapia genica

Nel 1997 venne identificato e caratterizzato il gene per una forma di RP (RPE65) che si manifesta in tenerissima età, l'amaurosi congenita di Leber. Poco dopo si trovarono anche numerosi modelli animali affetti dalla stessa malattia. La costellazione era insomma ideale per procedere rapidamente con le ricerche. Venne così sviluppato un vettore tramite il quale l'informazione genetica mancante poteva essere introdotta nella retina. Già l'anno scorso si poté dimostrare in modelli di topo che attraverso la somministrazione della proteina mancante l'elettroretinogramma (ERG) di questi animali poteva essere ristabilito. La notizia sensazionale resa nota all'ARVO era però che ora con la terapia genica si raggiungeva lo stesso risultato anche in un modello animale di maggiori dimensioni, un cane. Nel cane si ebbe non soltanto la prova che l'ERG poteva essere ristabilito, ma anche quella che l'animale era capace di utilizzare in modo efficace la vista ritrovata. Ora, per la prima volta, una sperimentazione clinica con una terapia genica è realmente vicina. Sarà tuttavia indispensabile, prima di iniziare la terapia su vasta scala, chinarsi con grande attenzione su alcuni interrogativi, quali per es. la sicurezza del vettore, gli aspetti etici e altro ancora. Un'altra questione ancora

irrisolta è quella dei mezzi finanziari e della partnership con l'industria farmaceutica. Il risvolto più entusiasmante dell'esperimento è però quello che forse i ricercatori riusciranno non solo a frenare l'incedere della malattia, ma soprattutto a ristabilire la vista perduta. Pare infatti che nella forma di RP in questione - l'amaurosi di Leber - le cellule fotoricettrici non siano tutte morte, ma che manchino di una proteina e che questo impedisca loro di funzionare.

Degenerazione maculare: indicazione più estesa per la terapia fotodinamica

In Svizzera la terapia fotodinamica è ammessa da circa un anno e mezzo. La cura è indicata per la forma umida della degenerazione maculare correlata all'età, limitatamente alla presenza di neovascolarizzazioni cosiddette classiche. Dopo un anno di cure cliniche, nei soggetti con membrane occulte non si notavano mutamenti di rilievo rispetto ai casi con membrane occulte non trattate. I risultati di un ciclo di cure durato due anni davano invece un tutt'altro quadro: dopo due anni di trattamento con la terapia fotodinamica gli occhi trattati erano in condizioni nettamente migliori di quelli non curati. La nuova raccomandazione dice perciò che la terapia fotodinamica può essere applicata anche per curare le membrane occulte. È però sempre ancora in vigore il

principio secondo cui la decisione se procedere a terapia fotodinamica o meno è di competenza dell'oculista della clinica dove avviene la cura.

Le basi genético-molecolari dell'ereditarietà delle RP autosomico-dominanti e autosomico-recessive

● *Prof. dott. Andreas Gal, D-Amburgo*

Presentiamo qui di seguito un quadro riassuntivo dei progressi degli ultimi anni nel campo delle indagini genético-molecolari sulla retinite pigmentosa autosomico-dominante e autosomico-recessiva, in particolare mediante un breve esposto sui singoli geni patologici e una descrizione dei meccanismi patologico-molecolari conosciuti. Alla grande varietà di forme cliniche della retinite pigmentosa si accompagna un'analogha eterogeneità genetica della malattia. A tutt'oggi sono noti una trentina di loci per la RP, attribuibili a diversi settori cromosomici del genoma umano a dipendenza delle loro caratteristiche famigliari. Un secondo aspetto della variabilità genetica è rappresentato dal numero inaspetta-

tamente elevato di mutazioni nei geni per la RP finora identificati. Nonostante la diversità delle mutazioni, spesso i fenotipi sono relativamente unitari, non chiaramente distinguibili l'uno dall'altro mediante criteri clinici.

Retinite pigmentosa autosomica-dominante (adRP)

Nel 1990 venne scoperto il primo gene la cui mutazione poteva essere messa in relazione con una forma di retinite pigmentosa ad ereditarietà autosomica-dominante: era il gene della rodopsina, il fotopigmento molecolare dei bastoncelli. A partire da quel momento vennero identificati, in pazienti con una retinite pigmentosa autosomica-dominante (adRP), un gran numero (≥ 100) di mutazioni del gene della rodopsina. Si stima che il 20 % dei casi di retinite pigmentosa autosomica-dominante sia dovuta a mutazioni della rodopsina.

Il secondo gene adRP conosciuto codifica per una proteina strutturale specifica dei fotoricettori, la periferina /RDS. Questa è presente sia nei coni sia nei bastoncelli. Si ritiene che la proteina della periferina partecipi alla formazione e alla stabilizzazione della struttura fine – altamente specializzata – di entrambi i tipi di fotoricettori. Si è postulato che, a causa delle mutazioni, la quantità della proteina sintetizzata dall'allele non

modificato non basti più per il normale processo di formazione dei segmenti esterni dei fotoricettori. Le mutazioni del gene della periferina /RDS possono accompagnarsi a tutta una serie di fenotipi clinici, che possono addirittura variare all'interno di una stessa famiglia. Nella patogenesi della adRP le mutazioni del gene della periferina/RDS sono scarsamente rappresentate, le stime indicano che riguarda un 3-5 per cento dei casi.

In pazienti RP di un piccolo gruppo di famiglie venne identificato, in aggiunta a una mutazione eterozigote del gene della periferina/RDS, anche una mutazione eterozigote del gene ROM1 (rod outer segment membrane protein 1), una proteina strutturale dei segmenti esterni dei fotoricettori (ereditarietà digenica). Sull'insieme delle distrofie retiniche ereditarie, il numero di casi di RP dovuti a mutazione del gene della periferina/RDS + ROM1 non dovrebbe essere troppo rilevante. Eppure questo modello genetico di interazione di mutazioni recessive di due geni (o di più geni noti o ancora sconosciuti) potrebbe senz'altro svolgere un ruolo importante, magari nella patogenesi dei cosiddetti casi sporadici o nei casi di malattie ereditarie non monogeniche quali per es. la degenerazione maculare correlata all'età.

Nei geni per il fattore di trascrizione «Neural Retina Leucine Zipper/Basic Motif-leucine Zipper» (NRL/bZIP) e per il fattore di trascrizione «Cone-Rod Homeobox» (CRX), due dei cosiddetti fattori di trascrizione che pilotano la morfogenesi e la differenziazione evolutiva dei fotoricettori, sono stati di recente identificate delle mutazioni che causano retinite pigmentosa autosomico-dominante. Sull'insieme dei casi di adRP si hanno probabilmente pochissime mutazioni NRL e CRX, la quota parte dovrebbe essere inferiore al 3 per cento.

Nel 1999 venne trovato un ulteriore gene per la retinite pigmentosa autosomico-dominante che corrisponde al locus RP1 sul cromosoma 8q11-q22.

Accanto ai geni sopra discussi, a tutt'oggi nel genoma umano vennero trovati almeno 6 altri loci per l'adRP, i rispettivi geni non sono però ancora stati identificati.

Retinite pigmentosa autosomico-recessiva (arRP)

Questa forma di trasmissione genetica della RP è la più frequente, soprattutto se si considera che la maggior parte dei casi cosiddetti sporadici sono dovuti a mutazioni recessive di geni autosomici. Sono chiamati sporadici quei casi in cui sulla base dell'albero genealogico non si riesce a de-

terminare con certezza le modalità della trasmissione della RP.

In caso di RP autosomico-recessiva parecchie proteine modificate a causa di mutazioni dei geni sono coinvolte (direttamente o indirettamente) nella cascata della fototransduzione. In pazienti con una RP autosomico-recessiva sono infatti state trovate svariate mutazioni, in particolare dei geni della rodopsina, delle sottounità alfa e beta della fosfodiesterasi, dell'arrestina e della sottounità alfa del canale ionico comandato dal guanosinmonofosfato ciclico cGMP dei bastoncelli. Che le mutazioni della rodopsina siano presenti non soltanto nelle RP autosomico-dominanti, ma anche in quelle autosomico-recessive (seppure molto più raramente) merita una menzione particolare.

Un secondo gruppo di proteine partecipa all'approvvigionamento di vitamina A dei fotoricettori: in pazienti con svariate forme di distrofia retinica autosomica-recessiva vennero trovate delle mutazioni nei geni per RPE65, una proteina dell'epitelio pigmentato retinico (EPR), e per la proteina legante il retinolo. È notevole constatare che queste proteine non sono specifiche dei fotoricettori bensì sono abbondantemente espresse nell'epitelio pigmentato retinico.

Il gene ABCR codifica per la proteina rim, una molecola da trasporto dei fotoricettori, apparte-

nente alla superfamiglia dei trasportatori con un fattore ATP-legante. Mutazioni recessive di questo gene vennero trovate innanzitutto in pazienti con la degenerazione maculare autosomica-recessiva di tipo Stargardt. Soltanto in casi eccezionali le mutazioni (determinate mutazioni?) del gene ABCR danno il fenotipo della distrofia generalizzata della retina di tipo RP, che evolve probabilmente verso una perdita totale delle funzioni. Il gene per TULP1 (tubby like protein 1) codifica per una proteina espressa unicamente nella retina, di cui però attualmente non si conosce ancora la funzione fisiologica esatta. Svariati gruppi di mutazioni di peso per l'insorgere della malattia sono stati identificati nel gene per TULP1 in pazienti/famiglie con retinite pigmentosa autosomica-recessiva. Il ruolo delle mutazioni degli 8 geni sopra citati nella patogenesi di tutti i casi di adRP è piccolo, l'ordine di grandezza sarà dell'1-2%. A causa del numero molto limitato di pazienti con una RP autosomica-recessiva con mutazioni in uno dei geni citati, le ricerche sulle interazioni tra genotipo e fenotipo sono di conseguenza estremamente difficili. Ammesso che non esista un gene principale per la RP autosomica-recessiva e che la base della nostra ipotesi scientifica sulla patogenesi molecolare generale della malattia collimi con quest'ipotesi si può ritenere che la maggior

parte dei geni e loci della arRP sono ancora sconosciuti.

A parte i geni citati, le cui mutazioni sono associate con arRP, nel genoma umano vennero finora mappati già 5 (altri) loci per la arRP. Anche qui è difficile capire fino a che punto mutazioni di geni attualmente ancora sconosciuti possano costituire una causa frequente di arRP.

C'è da aspettarsi che negli anni a venire la maggior parte dei geni responsabili di una determinata forma di distrofia retinica ereditaria sarà caratterizzata. Con l'estensione delle conoscenze delle basi genetiche aumenta anche il nostro sapere sui processi fisiologici normali del complesso retina-coroide umano. A questo si collega la speranza di fare dei progressi anche in fatto di terapia. Per i geni qui descritti si può fare già oggi una diagnosi diretta del DNA.

La più volte menzionata eterogeneità genetica, rispettivamente la complessità delle distrofie ereditarie della retina e coroide dovrebbe però imporre particolare prudenza nell'interpretazione dei risultati dei test sul DNA. Si deve inoltre considerare che soltanto in un ridotto numero di pazienti con RP una diagnosi del DNA avrà successo. Per identificare delle mutazioni associate alla malattia, si dovrebbe infatti analizzare tutta una serie di geni. Una simile diagnostica DNA è necessariamente molto costosa e richiede molto personale

senza peraltro poter fornire in tutti i casi un risultato valido. Sappiamo anche che – oltre al difetto genetico primario – ulteriori fattori possono influenzare fortemente il quadro clinico della malattia.

I nuovi riconoscimenti sulle basi genetico-molecolari delle distrofie ereditarie della retina e corioide porteranno in futuro ad attribuire più in fretta maggiore peso ai diversi modelli animali per le distrofie retiniche e al loro particolare significato per lo sviluppo di terapie farmacologiche o geniche. A queste previsioni si associa la speranza che l'accompagnamento dei pazienti negli ambiti diagnosi, profilassi, terapie vedrà pure importanti miglioramenti.

Una lista dei geni (mappati/clonati) per le forme autosomiche della retinite pigmentosa è disponibile presso Retina Suisse.

Il punto sulla somministrazione di derivati della vitamina A

- *Prof. E. Zrenner, Univ.-Augenlinik Tübingen, Schleichstr. 12-16, D- 72076 Tübingen;
Prof. K. Rütger, Univ.-Augenlinik, UKE Hamburg, Martinistr. 52, D- 20246 Hamburg*

Nel quadro di una grande ricerca randomizzata della durata di sei anni, effettuata su 601 pazienti, Berson e collaboratori comunicavano nel 1993 che nelle forme più frequenti di retinite pigmentosa si poteva, somministrando quotidianamente 15'000 unità internazionali di vitamina A palmitato, arrivare a rallentare il decorso della malattia. Nell'insieme i risultati trovarono un'accoglienza favorevole. Solo qualche autore avanzava delle critiche, in particolare sull'entità relativamente minima dei miglioramenti dell'elettroretinogramma dei coni e sulle modifiche di campo visivo per niente significative considerato il totale delle persone trattate. Le ulteriori ricerche ora in atto sostengono però l'ipotesi che la somministrazione di vitamina A palmitato possa essere raccomandata nei casi di malattie degenerative della retina.

Il comitato medico-scientifico di Pro Retina Deutschland, presieduto dal professor Eberhart

Zrenner, e il relativo gruppo di lavoro «Problematiche cliniche», presieduto dal professor Klaus Rütger, composto da 10 ricercatori dei settori biochimica, genetica, oftalmologia, biologia cellulare e di rappresentanti delle organizzazioni dei pazienti, si sono chinati, assieme a specialisti di dietetica, sulla questione a sapere se la terapia con vitamina A proposta da Berson nel 1993 potesse essere raccomandata alle persone con retinite pigmentosa, in particolare nell'ottica dei successivi risultati della ricerca.

Gli effetti sul campo visivo

Nel frattempo Sandberg e collaboratori (1996) aveva effettuato ulteriori indagini e presentato dei risultati, che testimoniavano degli effetti positivi della terapia con vitamina A non soltanto a livello di elettroretinogramma, bensì anche con un decorso positivo del campo visivo in 125 pazienti del gruppo originario. Questa scelta effettuata all'interno dell'intero gruppo di pazienti era dovuta al fatto che i 125 erano in grado di fare degli esami di campo visivo molto più precisi (divergenze di risultato inferiori al 5%). La perdita di campo visivo delle persone trattate con vitamina A palmitato era significativamente inferiore di quella del gruppo di controllo (Sandberg et al., 1996). Il comitato medico-scientifico di Pro Retina Deutschland (in precedenza Asso-

ciazione tedesca di retinite pigmentosa) ha perciò, pur considerando gli effetti collaterali e i rischi comunque bassi, deciso che la somministrazione, come indicata da Berson per pazienti con retinite pigmentosa, poteva senz'altro essere effettuata (Zrenner e coll., 1995), sempre tenendo conto della situazione individuale. La cura con vitamina A è raccomandabile anche se si doveva ritenere che solo una parte di questi pazienti ne avrebbero realmente tratto vantaggio.

Effetti selettivi nei topi

L'ipotesi di risultati solo parziali trovò conferma in dati provenienti dalla sperimentazione animale. Li et al. avevano, nel 1998, effettuato dei tentativi con dei mangimi somministrati a topi transgenici con una determinata mutazione nella molecola della rodopsina, in particolare in un gruppo di topi con una modifica nel codone 17 (T17M) e in un secondo gruppo di topi con una modifica nel codone 347 (P347S), modifiche presenti anche nell'uomo. Ne risultò che con un supplemento di vitamina A durante 4 mesi i topi T17M trattati avevano, rispetto ai topi T17M non trattati con vitamina A, dei fotoricettori retinici decisamente meglio conservati e delle onde a e b più estese nell'elettroretinogramma. Nei topi P347S, sottoposti allo stesso trattamento, non si poté invece rilevare un analogo risultato positivo

dovuto alla vitamina A. Questo mostra che l'effetto positivo della vitamina A si limita a determinati sottogruppi di malattie retiniche ereditarie. Purtroppo oggi non è possibile stabilire a priori quali siano i pazienti che possono trarre vantaggio dall'assunzione di vitamina A e quali non (Zrenner, 2000).

Siccome però la maggior parte dei pazienti ha delle mutazioni che rientrano nello stesso gruppo delle mutazioni T17M (le cosiddette mutazioni di classe II), si può supporre che un numero importante di pazienti con una mutazione della rodopsina possa trarre vantaggio dall'assunzione di vitamina A.

La sicurezza

Con una ricerca sulla sicurezza in un gruppo di adulti con retinite pigmentosa (Sibulesky et al., 1999), le obiezioni che la terapia con vitamina A potesse avere effetti negativi a lungo termine sono state in larga misura abbandonate per quanto concerne gli adulti. Dopo un periodo d'osservazione di 12 anni su pazienti RP, con un buon stato di salute generale e d'età variante tra i 18 e i 54 anni, i valori della vitamina A nel siero erano nella norma, tuttavia al limite massimo non superiore a 10µg/dl in caso di assunzione di 15'000 UI di vitamina A palmitato al giorno e non risultavano segni di un danno epatico d'origine

tossica o altri sintomi clinici che lasciassero pensare a danni d'origine tossica. Per evitare eventuali effetti teratogeni, le donne in gravidanza dovrebbero tuttavia rinunciare all'assunzione di vitamina A.

L'alto significato del metabolismo della vitamina A in caso di degenerazione retinica è sottolineato da Seeliger e Biesalski sull'ultimo numero dei Quaderni d'oftalmologia (No. 98, 2001). Berson stima che negli USA ca. il 70% dei pazienti con le forme più frequenti di retinite pigmentosa prendano giornalmente 15'000 unità internazionali di vitamina A palmitato.

Riassunto

Gli studi a lungo termine sull'efficacia e la sicurezza di un'assunzione quotidiana di vitamina A palmitato lasciano supporre un'influsso positivo sul decorso della malattia in pazienti con retinite pigmentosa, seppure non per tutte le sue forme e senza che si debbano temere degli effetti collaterali negativi. Si dovrà tuttavia osservare assolutamente la controindicazione per i casi di gravidanza e per i casi in cui sussiste un danno epatico. Si deve inoltre tenere in considerazione che non esistono studi a lungo termine per quanto attiene ai bambini.

(La bibliografia è a disposizione presso Retina Suisse)

Le raccomandazioni in dettaglio

Nell'autunno del 2000, il comitato medico-scientifico di Pro Retina Deutschland si è nuovamente chinato sul tema e ha riesaminato le sue raccomandazioni del 1995, senza pertanto modificarne i principi. Le raccomandazioni (Zrenner et al., 1995), nelle quali ora rientrano anche gli ultimi riconoscimenti da esperimenti animali, sono le seguenti:

- Tenuto conto dei presupposti qui di seguito, in via di principio si può considerare sensato un apporto regolare di vitamina A palmitato in pazienti RP; occorre tuttavia prendere in considerazione l'eventuale insorgere di effetti collaterali. [...]. Prima di iniziare l'assunzione il paziente RP dovrà consultare l'oculista al fine di appurare se nel suo caso specifico una cura con vitamina A palmitato abbia senso. In questo contesto va tenuto presente che nella ricerca di Berson e collaboratori rientravano le forme più frequenti di retinite pigmentosa e la sindrome di Usher tipo II, ma non le forme atipiche di RP e la degenerazione maculare.
- Se si opta per la cura, si dovranno in primo luogo esaminare il tasso di vitamina A nel sangue e le funzioni epatiche. Inoltre non si dovrebbe determinare unicamente il tasso di retinolo, ma andrebbe pure considerata la relazione tra il

retinolo e la proteina legante il retinolo (RBP). In via di principio la cosa più sensata sarebbe di determinare il retinilestere nel sangue; questo esame è però effettuato soltanto in alcuni istituti specializzati. I pazienti con un tasso di retinolo estremamente elevato ($> 1\text{mg/l}$) o che hanno una malattia del fegato dovrebbero rinunciare ad assumere vitamina A oppure dovrebbero ridurre proporzionalmente il dosaggio in accordo con l'internista curante o il medico di famiglia. Si raccomanda di far esaminare ogni anno il tasso di vitamina A nel sangue e le funzioni epatiche.

- In via di principio il dosaggio giornaliero dovrebbe essere di 15'000 unità internazionali di vitamina A (nella forma del retinilpalmitato) perché si può fare capo ai risultati delle ricerche di Berson e collaboratori unicamente per questa forma e dose. Da un punto di vista fisiologico-nutrizionale la dose potrebbe anche arrivare alle 25'000 UI, tuttavia per un tale dosaggio non si hanno ricerche.
- Si impone la massima prudenza nella somministrazione giornaliera di oltre 10'000 UI di vitamina A ai bambini; per questi gruppi di età non sono infatti stati sufficientemente chiariti i possibili effetti collaterali dannosi. Se si optasse comunque per la somministrazione di vitamina A ai bambini, la dose dovrebbe essere ridotta in pro-

porzione al peso corporeo. Le donne che vorrebbero un figlio o che arrischiano di restare incinte devono evitare di prendere la vitamina A.

- Si dovrebbe inoltre rinunciare a un'assunzione di vitamina E in dosi elevate, quali per esempio 400 UI al giorno. Siccome la vitamina E favorisce la metabolizzazione della vitamina A, non ci sono obiezioni per dosi inferiori. Si potrebbe per es. pensare a un supplemento giornaliero di 36 mg, come indicato dalle raccomandazioni internazionali per la vitamina E.
- Se il paziente RP prende anche altri farmaci deve comunicarlo all'oculista o al medico di famiglia perché possono esserci delle interazioni tra i diversi prodotti assunti. Siccome esistono delle interazioni tra la vitamina A e l'alcol, si raccomanda di evitare un consumo eccessivo di alcolici. Non è tuttavia necessario rinunciarvi del tutto.
- Non si dovrebbero prendere altre forme di vitamina A, quali per es. il beta-carotene (come c'è nelle carote). Il beta-carotene non rappresenta un'alternativa valida alla vitamina A palmitato perché il corpo non lo metabolizza allo stesso modo. Non si dovrebbero quindi prendere quei preparati di vitamina A che si comprano senza ricetta nelle farmacie, nei negozi bio o nei

supermercati, dato che di regola non si tratta di vitamina A palmitato.

- **Il tasso di vitamina A nel sangue non va controllato soltanto prima dell'assunzione della vitamina A, bensì ogni anno finché dura la cura. Si dovrebbero pure controllare i valori epatici e renali. Anche se questi sono in ordine sarà indispensabile rivolgersi al medico curante se durante il periodo di assunzione della vitamina A dovessero insorgere dei sintomi inusitati.**
- **Se nel corso dei controlli periodici del tasso di vitamina A nel sangue (della relazione tra retinolo e RBP o del tasso di retinilestere nel sangue) dovessero risultare dei valori elevati, è indicato rinunciare alla vitamina A per un certo tempo, si deve insomma fare una pausa. In caso di dosaggio eccessivo il paziente dovrebbe vedere con il suo oculista e con il medico di famiglia come procedere.**

Dove procurarsi la vitamina A?

- *Christina Fasser, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo*

In Svizzera, finora, le capsule di vitamina A palmitato dal dosaggio preciso di 15'000 UI (unità internazionali) non si trovavano. Grazie all'iniziativa di un nostro membro, il farmacista Romano Daldini, la ditta Streuli di Uznach ha avviato la produzione di queste capsule. La vitamina A è ottenibile su prescrizione medica e può essere richiesta tramite la propria farmacia o direttamente a:

Farmacia Bozzoreda
dott. Daldini Romano, farmacista dipl. fed.
via Ceresio 43
6963 Pregassona TI
Tel. 091/942 68 21, fax 091/940 45 46
E-mail: rdaldini@swisspharmacy.com

Accesso per tutti

Ritratto della Fondazione svizzera per una tecnologia adeguata alle persone disabili

La tecnologia contribuisce a rimuovere barriere
La tecnologia crea nuove barriere
Accesso per tutti, un'iniziativa per superare le barriere

Tecnologia dell'informazione e disabili

In questi ultimi anni la società dell'informazione si è affermata sempre di più a livello mondiale. Internet e posta elettronica sono ormai indissociabili dal mondo degli affari e il numero degli utenti privati aumenta ogni giorno. Grazie a speciali sviluppi tanto di hardware che di software, anche le persone disabili possono partecipare a queste trasformazioni che stanno rivoluzionando la nostra società. Ciò vale specialmente per i ciechi e i deboli di vista che possono ampiamente profittare del nuovo, immenso, potenziale di informazioni, grazie a programmi di ingrandimento dei caratteri e di sintesi vocale. Ma le conquiste tecnologiche erigono anche nuove barriere. Grafici e animazioni computerizzate non si possono interpretare con la sintesi vocale o tra-

scrivere in caratteri braille; anche molti elettrodomestici e apparecchi elettronici di svago richiedono la lettura di display a cristalli liquidi per essere usati.

I ritrovati tecnologici non devono restare prerogativa di patiti supermotivati, ma diventare utili a tutti e accessibili a chiunque. Occorre quindi sensibilizzare i fabbricanti di apparecchi e i fornitori di informazioni, istruire e orientare i disabili e gli anziani e rivendicare una legislazione favorevole agli handicappati, sul tipo dell'American with Disability Act (USA). Tutto questo richiede tolleranza e flessibilità negli standard di configurazione, poiché ciò che il cieco sente non può essere captato dal sordo, mentre ciò che il sordo può leggere rimane inaccessibile al cieco. Eppure l'uno e l'altro rivendicano legittimamente il diritto di partecipare alla proposta culturale e massmediatica della società moderna.

Il telefono cellulare costituisce un esempio lampante. Se è ancora possibile, a malapena, usare alla cieca i tasti per comporre i numeri di chiamata, quasi tutte le altre funzioni non sono individuabili al tatto. I messaggi SMS sono del tutto inaccessibili ai non vedenti, anche se potrebbero facilmente essere letti da una voce sintetica. Di fronte ai distributori automatici di banconote

devono arrendersi non solo le persone con gravi menomazioni alla vista, ma anche molti anziani ai quali la ridotta acuità visiva non consente di decifrare testi visualizzati elettronicamente.

Accesso per tutti

Quando si tratta di sviluppare o finanziare servizi per persone disabili ci si interroga sempre sull'entità del bisogno. Purtroppo mancano in Svizzera statistiche affidabili. Sulla scorta di rilevamenti demografici esteri si calcola che vi siano in Svizzera dalle 80 alle 90mila persone cieche o ipovedenti.

La Fondazione svizzera per una tecnologia adeguata alle persone disabili, sostenuta finanziariamente da varie istituzioni per ciechi, intende impegnarsi in un primo tempo in favore degli interessi di ciechi e deboli di vista. Vuole fungere da mediatore tra gli utenti che più degli altri risentono delle barriere tecnologiche e i fornitori di apparecchiature e di informazioni tanto del settore pubblico che privato. La Fondazione si prefigge soprattutto di:

1. sensibilizzare l'opinione pubblica e specialmente i fornitori di informazioni (banche, E-commerce, E-business, biblioteche, trasporti pubblici, istituti d'insegnamento a distanza) circa le possibilità e i limiti di fruizione degli utenti disabili;

2. sostenere o promuovere progetti di sviluppo e di ricerca nel campo dei mezzi ausiliari e delle tecnologie d'accesso;
3. sviluppare un centro di documentazione per il supporto a fornitori e fabbricanti;
4. orientare e istruire utilizzatori disabili di computer, mettendo l'accento sui metodi che consentono un'accresciuta autonomia (accesso via Internet a informazioni d'attualità, conoscenze specialistiche, operazioni di pagamento, insegnamento a distanza, ecc.);
5. stabilire contatti e cercare sinergie con organizzazioni specializzate in Svizzera e all'estero.

Grazie alla specializzazione e alla costituzione mirata di centri di competenza, la Fondazione intende contribuire a rafforzare l'offerta di servizi nel campo del supporto tecnologico.

La Fondazione è presieduta dal professor Helmut Krueger, direttore dell'Istituto d'igiene e fisiologia del lavoro del Politecnico di Zurigo. La direzione operativa è stata affidata a Arnold Schneider, informatico cieco esperto di applicazioni tecnologiche per ciechi e deboli di vista, al quale spetta la responsabilità tecnica e amministrativa di concretizzare gli scopi della Fondazione. Nella scelta di collaboratori e collaboratrici saranno

tenute specialmente in considerazione le persone disabili.

Finanziamento

Oltre che dagli apporti e contributi dei fondatori, la Fondazione dipende da altri canali di finanziamento, quali sovvenzioni dell'assicurazione invalidità per compiti di formazione e consulenza, contributi per la ricerca, introiti derivanti da vendite su licenza e da sponsorizzazioni.

Consiglio di fondazione

- Helmut Krueger, Zurigo, direttore dell'Istituto d'igiene e fisiologia del lavoro del Politecnico di Zurigo, presidente
- Reto Bulotti, Agno, consulente aziendale, vicepresidente
- André Assimacopoulos, Ginevra, presidente dell'Unione centrale svizzera per il bene dei ciechi
- Bernhard Heinser, Zurigo, direttore della Biblioteca svizzera per ciechi e ipovedenti
- Jean-Frédéric Jauslin, Auvornier, direttore della Biblioteca nazionale svizzera

Direttore: Arnold Schneider

Indirizzo: Accesso per tutti – Fondazione svizzera per una tecnologia adeguata alle persone disabili

Seefeldstrasse 65, 8008 Zurigo

Tel. 01 383 44 16

E-Mail info@zugang-fuer-alle.ch

Internet <http://www.zugang-fuer-alle.ch>

© 2001

Famiglia e tempo libero

- *Erika Steiner-Wappis, Allmeindstr. 11, 6440 Brunnen*

Sono la terza di quattro figli di una famiglia molto vivace e ho sempre pensato che era magnifico avere delle sorelle e dei fratelli. Non deve quindi stupire che ho sempre desiderato di avere quattro figli anch'io. Quando incontrai l'uomo che accarezzava questo stesso desiderio, il progetto poté concretizzarsi. Abbiamo portato a termine il nostro piano sei anni orsono con la nascita di Adian, il nostro quarto bambino.

La vita di una mamma cieca è spesso assai più complicata e impegnativa di quella di una mam-

ma vedente. Nel contempo offre però anche tutta una serie di opportunità per tutta la famiglia. Quando la mia prima bambina, Cornelia, compì tre mesi, il pediatra mi spiegò che avrei dovuto cominciare ad abituarla ai cibi solidi. Ogni pomeriggio, invece del biberon avrei dovuto darle una pappina di mele e banane. Passato un altro mese avrei dovuto darle purea di patate e carote a pranzo. Da brava neomamma volevo ubbidire al medico, che in fin dei conti doveva pur essere certo del fatto suo. Così mi misi all'opera. Con Cornelia sulle ginocchia che tenevo ferma con il braccio sinistro, cercavo di infilarle in bocca un pochino di pappina di banane. Ma mi mancava sempre una mano, infatti una l'avrei avuta bisogno per trovare la sua boccuccia e almeno due altre per tenere ferma la bambina che sgambettava e infilava le manine dappertutto.

«Nessun problema»

Mi convinsi presto che così non andava e provai a fare diversamente. Sedetti Cornelia nel suo seggiolino e drizzai bene lo schienale. In questo modo non dovevo tenerla ferma. L'operazione di imboccarla mi riusciva un po' meglio. Dopo mangiato, però, dovevo lavarla e rivestirla da capo a piedi e pulire a fondo il seggiolino. Al successivo controllo il medico mi chiese se la bambina ora

mangiava con il cucchiaino. Gli risposi che non c'erano problemi di nessun genere. «A mezzogiorno mangia la pappa di verdura e a merenda quella di frutta». Questo stress me lo sono imposto solo con Cornelia, tutti gli altri bambini hanno cominciato a mangiare cibi solidi quando sapevano aprire bene la bocca e così venire «incontro» al cucchiaio. È chiaro che non ho mai raccontato al pediatra che i miei bambini non mangiavano secondo i suoi programmi teorici. A mangiare hanno comunque imparato tutti benissimo. Fu a quel punto che mi resi conto per la prima volta che mi toccava scoprire da sola cosa riuscivo a fare e cosa ero pronta a fare. Appena i bambini furono capaci di mangiare i cibi tagliati a «dadini» li imboccavo senza posate, a mano insomma. Continuai a farlo a lungo, anche perché era un buon sistema per controllare meglio quanto effettivamente mangiassero. Ovviamente hanno poi preso a mangiare con le proprie mani e anche a lungo. Quest'abitudine ha provocato spesso reazioni buffe da parte dei nostri ospiti. Nel frattempo tutti e quattro hanno imparato a mangiare civilmente e a usare correttamente le posate.

Far finta di non sentire certe osservazioni

Alfine di evitare che cadessero dal seggiolone o che tentassero un'improvvisa fuga dal passeggino, ho sempre legato i bambini con la cintura di sicurezza. Siccome cominciai a farlo molto presto erano abituati e non protestarono mai. Quando impararono a camminare e l'andare per strada poteva rivelarsi pericoloso feci qualcosa di analogo. Un'amica mi aveva portato dall'America una cinghia per bambini, che sembrava il cavo a spirale della cornetta del telefono. Entrambi i capi erano muniti di una chiusura velcro e così potevo avvolgere la cinghia attorno al polso del bambino o affrancarla a un passante della cintura dei suoi pantaloni. L'altro capo lo avvolgevo attorno al mio polso. In tal modo il bambino poteva muoversi liberamente, non si sentiva limitato o legato e io mantenevo sempre il controllo. A seconda della situazione potevo dargli più o meno «corda». Mi capitava però di sentire delle osservazioni pungenti, del tipo «guarda un po' quella donna... porta a passeggio il bambino al guinzaglio... come se fosse un cane!». Siccome non usavo mai il bastone bianco, la gente non poteva sapere il perché di questo mio strano modo di andare in giro. In quelle situazioni ho sempre cercato di ignorare la fitta al cuore che osservazioni del genere mi provocavano, mi sfor-

zavo di non ascoltare e di andare oltre come se nulla fosse.

Strategie d'acquisto e montagne di biancheria

Mi è stato chiesto spesso se quando facevo la spesa non finivano mai nel carrello degli articoli che non avevo nessuna intenzione di comprare. Siccome avevo intuito presto quanto fosse comodo che i bambini conoscessero gli articoli che ci occorreivano, gli davo l'incarico di prenderli dagli scaffali – un compito che hanno sempre svolto volentieri. E siccome erano occupati non capitava quasi mai che prendessero cose di cui non avevamo bisogno.

Quando i miei figli e le mie figlie hanno bisogno di vestiti nuovi andiamo a comprarli assieme. Io stabilisco la somma da spendere e loro possono scegliere. In questo modo hanno sempre i vestiti che desiderano e non c'è mai battaglia a causa di qualche capo che non vogliono mettere. Ho sempre fatto molta attenzione a che i loro vestiti fossero puliti e in ordine. Per questo ho probabilmente lavato tonnellate di roba che non era propriamente sporca. E come se ciò non bastasse, quattro ragazzi e due adulti riescono comunque a produrre delle montagne di bucato anche se si bada a mettere in macchina solo ciò che ne è ha

veramente bisogno. E una volta lavati i vestiti non è fatta perché bisogna riporli. Con i pullover non è così difficile, si sa di chi sono. Le cose si fanno più complicate con i jeans e le magliette, soprattutto se due dei bambini portano la stessa grandezza. E almeno una volta la settimana in casa nostra scoppia una vera e propria «guerra dei calzini». Se sei persone le cambiano tutti i giorni, ogni settimana tocca appaiare almeno 84 calze singole... Giacché da sola non ci riesco in nessuna maniera, tocca ai bambini farlo e così quasi ogni settimana c'è un tentativo di insurrezione. So benissimo che esistono delle apposite «pinzette» per le calze, ma il sistema è efficace soltanto se tutti i membri della famiglia lo applicano scrupolosamente e questo da noi non funziona troppo bene.

«Imparare facendo»

Veniamo a un tutt'altro tema. Che i miei figli in casa debbano dare una mano non ha a che vedere con il mio handicap bensì con i miei principi educativi. Non sono affatto dell'idea che una mamma debba fare tutto, preparare le cose per i suoi bambini e poi rimettere in ordine. Pur ammettendo che è anche nel mio interesse, vedo un mucchio di vantaggi in questo sistema. I miei bambini, invece, la vedono un po' diversamente e almeno due volte la settimana ribadiscono con-

vintissimi di essere gli unici bambini al mondo a dover aiutare in casa. Ciononostante è necessario che qualche volta mi diano una mano per mettere in ordine e fare le pulizie. E siccome mi devono aiutare anche in cucina, essi sono in grado – se necessario – di prepararsi da sé qualcosa di appetitoso. Sbaglia chi ora crede che i miei bambini siano ordinati e pignoli. Come quasi tutte le mamme anch'io devo dire centinaia di volte le stesse cose. A volte è utile che io parli chiaro e sia coerente. Andando a vuotare la bucalettere mi può capitare di inciampare sopra una bicicletta «buttata là». Le conseguenze sono dei bei blu sugli stinchi e una bicicletta sotto chiave per qualche giorno. Il proprietario o la proprietaria andrà a scuola a piedi e per un po' si ricorderà di sistemare la bicicletta al suo posto nel ripostiglio dietro la casa.

Poiché non mi va di starmene sempre tappata in casa, ma non posso guidare l'automobile, ho abituato presto i bambini a fare uso dei mezzi pubblici. È perciò ovvio che già a circa sei anni sapessero prendere il bus da soli per andare a trovare i nonni nel paese vicino. E ora che sono più grandicelli è logico che vadano da soli in biblioteca, in piscina o al supermercato.

Per me è importante poter offrire ai bambini tutto quello che posso. Partecipo quindi a tutte le

manifestazioni scolastiche, preparo le torte da portare in classe e organizzo le feste di compleanno. I bambini possono anche portare dei compagni e delle compagne a pranzo, per giocare o anche a dormire da noi.

Le relazioni sociali sono essenziali

Quando i due maggiori andavano alle elementari il canton Svitto abolì, a titolo sperimentale, i compiti a casa. Quando più tardi essi vennero reintrodotti mi accorsi quanto mi avesse fatto comodo quell'esperimento. Infatti, aiutare i bambini a fare i compiti, può essere impresa ardua. Certe cose funzionano, per altre invece l'aiuto di papà è indispensabile. Interessante è che tutti e quattro i miei bambini al momento d'andare a scuola non erano per niente bravi nel disegno e nei lavori manuali. Lo riconduco al fatto che non avevo né esercitato sistematicamente tali capacità né stimolato il loro sviluppo.

Grazie alla grossa offerta di giochi adattati ai non vedenti della ludoteca della Biblioteca Braille di Zurigo e di quella dell'Unione centrale dei ciechi di San Gallo, abbiamo sempre a disposizione qualche gioco appassionante. A volte facciamo anche cose pazze come quando abbiamo messo assieme un puzzle di 1000 pezzi - un'operazione riuscita perché i bambini badavano ai colori e io alle forme.

Spesso mio marito la fine settimana è al lavoro, allora facciamo delle gite e escursioni senza di lui. D'estate ci piace scarpinare e se il tempo è grigio e freddo scapparcene al sud. In montagna i bambini sanno che devono rispettare assolutamente la segnaletica dei sentieri pedestri.

Nonostante io sia molto autonoma non sono del tutto autosufficiente. A volte mi occorre l'aiuto di terzi e per questo mi sembra indispensabile coltivare le relazioni sociali. È importante avere un'amica o una vicina di casa da chiamare in caso di bisogno. Faccio però molta attenzione a che i servizi e i piaceri non siano unilaterali. Trovo sempre modo di ripagare con una piccola attenzione, che non deve necessariamente essere di tipo materiale.

Anche se riesco a fare molto, ho dei limiti. Nel corso degli ultimi anni ho imparato a riconoscerli e ad accettarli. Credo di avere trovato, in questo modo, una via per gestire la quotidianità e godere nel contempo di tante gioie.

(Conferenza tenuta all'AG 2000 di Retina Suisse)

Al carnevale di Basilea con il bastone bianco

- *Hans-Ruedi Hügin, Gustackerstr. 12, 4103 Bottmingen*

Il carnevale è alle porte - per Basilea un momento magico. Già sulla via del ritorno dalle giornate di sci di fondo in Engadina, sentivo quel misterioso pizzicorino che prende tutti i basilesi in vista dei «tre più bei giorni dell'anno».

Domenica sera ore 21: dopo che i flauti hanno suonato il segnale d'avvio per il carnevale notturno che si conclude all'alba del lunedì e dopo aver preso l'aperitivo con una «clique» amica mi recai dai miei conoscenti che ospitavano una delle nostre guide di sci. Prima di rientrare in Romania, Dani voleva assistere al mitico spettacolo notturno del carnevale di Basilea, il «Morgenstraich», come qui lo chiamano.

Dopo un ultimo bicchierino ci siamo quindi mossi alla scoperta della misteriosa e nera notte e delle innumerevoli osterie e ritrovi aperti giorno e notte nel periodo di carnevale. I primi curiosi già aspettavano con ansia che la campana della chiesa di San Martino battesse le quattro. Fino alla fatidica ora ci siamo messi a girare per i ritrovi, entrando al «Château Lapin», poi al

«Route 66» – una discoteca – e verso le quattro, su desiderio di Dani, in un'ultima bettola tipica, l'«in Leiezorn». Là le prime maschere ancora un po' assonnate, si stavano «rinfrancando» con la tipica zuppa di farina tostata o con una crostata di cipolle e un bicchierino di bianco prima di uscire nella notte.

Lunedì mattina, ore tre e trenta: usciamo sulla «Rümelinsplatz» ancora illuminata. Alcuni gruppi, le caratteristiche «cliques», sono già pronti e tutt'attorno si va formando la tipica ressa. Dopo settimane di nebbia e grigiore e le ormai quotidiane «docce», il cielo è una miriade di stelle lucenti. La tensione cresce sempre più finché tutte le luci si spengono e il «Morgeschtraich» ha inizio. Avanti marsch! tuona la possente maschera del tamburmaggiore proprio davanti a noi. Il corteo però si mette in marcia solo dopo che la clique ha suonato anche la metà della seconda marcia in programma, quella chiamata «Alte Schwyzer». Finalmente si avvanza.

Ora i ruoli si invertono. Se sulle piste di sci la guida era Dani, ora, dopo aver atteso un attimo sul bordo della strada, la guida sono io, rispettivamente il mio fedele accompagnatore di tutti i giorni, il bastone bianco lungo. Concretamente questo vuol dire «infilare» delicatamente il braccio destro e il bastone in mezzo alla folla e come

se dicessi «Sesamo apriti!» entrare nel varco che si apre tra la gente. Il bastone lungo ha un effetto irresistibile. A questo punto si può solo ancora dire che il «Morgestraich» è un avvenimento a misura di cieco – una sensazione che d'altronde vissi già l'anno scorso quando mi avventurai tutto solo nella notte di carnevale. E così Dani e io abbiamo girato nei vicoli e sulle piazze di Basilea, in mezzo alle allegre e coloratissime maschere e alle lanterne dei gruppi, i caratteristici lampioni con i vetri disegnati. Ci siamo fermati soltanto all'alba, quando anche noi abbiamo sentito il bisogno di rifocillarci con un piatto di minestra di farina e una fetta di crostata di cipolle. Senza queste specialità a Basilea non si fa carnevale.

P.S. Il carnevale di Basilea dura fino al giovedì e – come se fosse stato programmato – dopo l'ultimo rullo di tamburi e l'ultimo suono dei flauti il cielo ha ricominciato ad annaffiarci con grosse gocce di pioggia...

Gruppi giovanili

- *Brigitte Hübschi, Bellevuestrasse 40, 3095 Spiegel b. Bern*

Retina Europe Youth

L'anno scorso ebbe luogo ad Atene il primo incontro di giovani di Retina Europa. Il secondo della serie è in programma dal 26 al 30 luglio 2001, questa volta a Varsavia. Dopo Atene noi giovani abbiamo messo in piedi una rete di comunicazione elettronica, una email-list. Ogni interessata o interessato è benvenuto! Basterà che si registri sul sito web, all'indirizzo www.egroups.co.uk/group/retinayouth. Fatto questo riceverà automaticamente tutti gli email e sarà invitata/o a partecipare alle discussioni. Per ogni ulteriore informazione si può consultare il sito web <http://psrp.idn.org.pl/rey>

Gruppo giovani di Retina Suisse

Le ragazze e i ragazzi convenuti ad Atene hanno espresso all'unanimità il desiderio che in ogni paese potesse nascere un gruppo giovanile Retina. Noi due, Franziska Scheidegger e Brigitte Hübschi, entrambe poco più che trentenni, siamo membri di comitato di Retina Suisse e vorremmo dare vita a un gruppo di giovani in Svizzera.

Come annunciato all'AG di quest'anno, alla fine di aprile abbiamo spedito ai membri di Retina Suisse di lingua tedesca (per cominciare) tra i 16 e i 35 anni un questionario. L'obiettivo era di sapere se i membri giovani desideravano incontrarsi a scadenze regolari per conoscersi, discutere e scambiarsi esperienze. Vorremmo però inserire nel gruppo anche i giovani di lingua italiana e francese.

In risposta al nostro invio sono rientrati 10 questionari. Otto persone si sono dette interessate a costituire un gruppo giovanile. Nonostante lo scarso numero di risposte il comitato di Retina Suisse ha deciso di indire un primo incontro dei giovani, che si terrà sabato 13 ottobre 2001 a Zurigo. Preghiamo i membri giovani di riservare sin d'ora la data e di sorprenderci con una massiccia partecipazione. Invieremo a tempo debito un invito scritto con tutti i dettagli del caso.

Giornate per la parità – settembre 2001

La discussione in merito alla parità dei diritti per i disabili sta entrando nella fase decisiva. Nel dicembre scorso il Consiglio federale raccomandava di respingere l'iniziativa popolare per la «Parità di diritti per i disabili» e presentava nel contempo il suo progetto di «Legge federale sui provvedimenti per eliminare svantaggi esistenti nei confronti dei disabili», inteso anche quale controprogetto indiretto all'iniziativa. Il progetto di legge (LDis) è ora sui tavoli del Parlamento, più precisamente su quelli della Commissione per la sicurezza sociale e la sanità del Consiglio degli Stati, che ha iniziato a deliberare in merito nell'aprile scorso. In Consiglio degli Stati arriverà al più tardi in settembre.

Per le persone con handicap e le loro organizzazioni il mese di settembre sarà il momento privilegiato per ribadire le loro aspettative nei confronti di una legge sulla parità dei disabili. Sarà anche l'occasione per attirare l'attenzione sui numerosi ostacoli che sempre ancora si interpongono alla piena partecipazione delle persone disabili alla vita della società.

Il Comitato nazionale di coordinamento dell'iniziativa popolare per la parità di diritti per i disabili ha perciò previsto, per i giorni 10 – 13 settembre 2001, delle manifestazioni e giornate d'azione in tutta la Svizzera. Le «Giornate per la parità» si articoleranno su vari temi inerenti ai cinque settori essenziali per il raggiungimento della piena partecipazione alla vita della società. Essi sono, in particolare, formazione (scolarizzazione) e cultura, lavoro, comunicazione, trasporti pubblici, costruzioni e impianti.

Al fine di suscitare una vasta eco, ma anche di tenere conto delle particolarità regionali, si vogliono organizzare nei giorni 10, 11 e 12 settembre delle manifestazioni sull'uno o sull'altro dei cinque temi in varie parti della Svizzera. Tutti e cinque i temi dovranno infine confluire nella manifestazione conclusiva del 13 settembre sulla Piazza federale di Berna.

La giornata finale di Berna sarà l'occasione per sottolineare le rivendicazioni delle persone disabili. Nella sua parte ufficiale si presenteranno fianco a fianco persone disabili e personalità della vita pubblica, note per il loro impegno a favore della parità. La manifestazione vuole nel contempo far conoscere a un vasto pubblico gli ostacoli che i disabili incontrano quotidianamente e indicare modi e maniere per abbattere

quelle limitazioni. Saranno presentati aspetti e esempi concreti dei cinque settori tematici scelti. Il pubblico potrà fermarsi a guardare e riflettere, ma avrà anche l'occasione di discutere e dialogare.

Per le persone con handicap e le loro organizzazioni, le «Giornate per la parità» saranno l'occasione di dimostrare la volontà di promuovere la parità non soltanto a livello di leggi ma anche nella realtà quotidiana. Il messaggio ai politici deve evidenziare che le persone disabili costituiscono un gruppo forte di cui si deve tenere conto. Sarà perciò irrinunciabile assicurare una massiccia presenza il 13 settembre a Berna. Chiediamo perciò a tutte le persone interessate di riservare sin d'ora quella data.

Informazioni sulle «Giornate per la parità» sul bollettino NEWS EGALITE HANDICAP (da richiedere all'indirizzo e-mail info@egalite-handicap.ch), su Internet (www.egalite-handicap.ch) oppure presso la segreteria del coordinamento nazionale per la «Parità di diritti per i disabili», telefono 031 398 50 30, fax 031 398 50 33, e-mail: info@egalite-handicap.ch.

Membri del gruppo di lavoro «Giornate per la parità»:

- Catherine Cossy, Comitato nazionale di coordinamento dell'iniziativa popolare «Parità di diritti per i disabili»
- Werner Hofstetter, Centro specializzato «Disabili e trasporti pubblici»
- Caroline Klein, delegata per le questioni della parità DOK
- Olga Manfredi, Pro Infirmis
- Hannes Schnider, AGILE
- Beatrice Zenzünen, Insieme

Chi volesse partecipare all'organizzazione di una giornata regionale è pregato di rivolgersi alle seguenti persone di contatto (la lista non è esaustiva!):

- Zurigo: Thea Mauchle, Behindertenkonferenz ZH, e-mail: theamauchle@bluewin.ch
- Basilea: Roland Rüegg, Invaliden-Vereinigung beider Basel, Tel.: 061 426 98 00, e-mail: ivb@ivb.ch
- Ticino: FTIA, Lorenzo Giacolini, Tel.: 091 857 88 61, e-mail: lorenzo.giacolini@ftia.ch
- Svizzera orientale: Christian Lohr, e-mail: chrilo@bluewin.ch

- Lucerna: Gertrud Hofer, Präsidentin Behinder-
tenkommission LU, Tel.: 041 226 60 30

Consigli per i viaggiatori

- *Christina Fasser, Ausstellungsstrasse 36,
8005 Zurigo*

Il Call-Center di Briga organizza per per le per-
sone disabili, quindi anche per i portatori di han-
dicap visivo, degli aiuti per cambiare treno nelle
stazioni:

Call Center
Viaggiatori con handicap
3900 Briga (VS)
Tel. 0800 / 00 71 02

Le FFS hanno pubblicato una nuova edizione di:
«Informazioni per viaggiatori con handicap».
L'opuscolo contiene degli utili suggerimenti. Lo si
ottiene presso gli sportelli delle FFS.

A proposito ...

... del volontariato

Una delle domande del censimento 2000 riguardava la quantità di lavoro volontario svolto. Il Consiglio federale sa che la nostra economia può trarre vantaggio dall'impiego di volontari e volontarie. E l'ONU ha dichiarato il 2001 anno internazionale dei volontari, al motto di «Volontario. Solidale. Competente».

Due anni orsono, prima di decidere di candidarmi per i comitati di due organizzazioni d'aiuto reciproco, ho riflettuto sul tempo che avevo a disposizione. Oltre a un lavoro a tempo pieno e alle faccende domestiche ho tutta una serie di hobbies, quali i viaggi in Svizzera e all'estero, lo studio delle lingue, poi i corsi, il tandem, lo yoga, la lettura, il cinema, il teatro e i concerti. Ho quindi dovuto chiedermi se avevo veramente abbastanza tempo per impegnarmi in organizzazioni di persone cieche e ipovedenti.

Siccome i temi connessi con l'handicap visivo mi stanno molto a cuore, sono giunta alla conclusione che valeva la pena di investire una parte del mio tempo libero per fare volontariato. Non mi bastava pretendere o consumare prestazioni, bensì desideravo partecipare in prima persona alle attività.

L'attività nei comitati non è pagata. Con mia grande gioia ho però potuto constatare che la riconoscenza dei membri mi «ripaga» per il mio impegno. Ho anche potuto stringere nuove amicizie, conoscere tante persone e estendere il mio sapere. Il lavoro di comitato è continuamente marcato da nuove sfide e proprio questo è molto interessante.

A causa della cecità notturna, a volte mi è molto utile ricevere l'aiuto di un accompagnatore volontario. Quindi sono io stessa nella situazione di dare e anche di ricevere. Da un lato presto un tipo di lavoro volontario che mi piace e che sono in grado di svolgere, dall'altro mi servo volentieri dell'accompagnamento quando è necessario per motivi di sicurezza o quando è più comodo.

Il volontariato è l'espressione di un sostegno dato per idealismo. Molte organizzazioni hanno bisogno dell'impegno di persone che lavorano a titolo volontario. A loro e ai congiunti che operano «nell'ombra» è doveroso dire un grazie di cuore.

Anche se so benissimo che non tutti vogliono o possono fare volontariato vorrei invitare quanti mi leggono a riflettere sul tempo disponibile. Ci sono forse dei momenti, nella loro vita, in cui non sono impegnati? Vorrebbero forse trovare un'attività ricca di senso? Se la risposta è un sì non si dovrebbe esitare, di possibilità ce ne sono

tante. Retina Suisse è grata a quanti si prestano volontariamente per l'una o l'altra attività. Anche altre organizzazioni accolgono a braccia aperte le persone che desiderano fare del volontariato.

Brigitte Hübschi

Le date da ricordare

- **12.08.2001:** Pic-nic del gruppo regionale Romandia
- **18.08.2001:** Incontro annuale del gruppo regionale Zurigo
- **24.08.2001:** Incontro del gruppo bernese nel ristorante Blindekuh a Zurigo
- **24.08.2001:** Incontro del gruppo regionale Svizzera centrale
- **01.09.2001** Dieci anni di consultorio Retina, porte aperte ore 14 – 18
- **09.09.2001** Barbecue con il gruppo regionale Argovia-Soletta
- **24.9.-5.10.2001** In tutta la Svizzera: «settimana della retina per la prevenzione della cecità»
- **13.10.2001:** 1. incontro dei giovani a Zurigo
- **20.10.2001:** Incontro del gruppo regionale Argovia-Soletta a Magden
- **20.10.2001:** Incontro del gruppo regionale Svizzera orientale
- **06.11.2001:** Incontro del gruppo regionale Svizzera orientale/Grigioni

- **10.11.2001:** Incontro del gruppo regionale bernese (tema «Introduzione al braille»)
- **24.11.2001:** Incontro di fine anno del gruppo regionale Argovia-Soletta