



Retina Suisse

Giornale – Journal

4/2003–1/2004 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. 01/444 10 77, fax 01/444 10 70
E-mail info@retina.ch, www.retina.ch

Testo italiano:

Renata Martinoni

Impaginazione e stampa:

KSD Kohler, 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. 90–91, marzo 2004

Sommario

Editoriale

(Ch. Fasser, Renata Martinoni) 3

La luce blu danneggia la retina

(Ch. E. Remé, F. Hafezi) 6

Sindromi e quadri clinici della RP

La sindrome di Bardet-Biedl
(SND-Projekt, Berlino) 13

L'amaurosi congenita di Leber
(SND-Projekt, Berlino) 20

Pazienti e progetti di ricerca

Progetto di ricerca sulla distrofia dei coni
e dei bastoncelli (B.H.F. Weber) 24

Vivere con ...

Un ospite indesiderato (Ch. Fasser) 26

Braille e bastone bianco (S. Hüsler) 31

Il cervello delle persone cieche sa riorganizzarsi

(Dott. Friedebold) 33

La pagina dei giovani

Un appartamento proprio (R. Hotz) 36

Politica sociale

Parlamento europeo delle persone con
handicap (R. von Gizycki) 40

Mezzi ausiliari (K. Gerull)

Novità: lenti-barriera che si scuriscono
gradatamente 43

Nuove lenti-barriera fototrope 44

Gruppo regionale Svizzera orientale

(M. Krampf) 45

A proposito...

... siete assicurati bene?
(Martin Huwyler) 46

Le date da ricordare 51

Allegato

«La RP – come si manifesta questo
handicap?» (*pieghevole*)

Care lettrici, cari lettori

È quasi diventata una tradizione che l'ultimo giornale di un anno diventi il primo dell'anno successivo... Alle nostre spalle c'è un anno ricco d'eventi e quello attuale non gli è da meno. Il 2004 segna infatti il 25. della nostra associazione e la prima cosa che vi chiediamo è una certa capacità d'adattamento perché l'assemblea generale ordinaria avrà dimensioni più ridotte del solito (solo il pomeriggio). Questo perché in ottobre, in occasione dell'anniversario di Retina Suisse a Bienne, ci sarà un simposio con svariate conferenze di carattere medico e scientifico (con traduzione simultanea) nonché diversi workshops nelle lingue nazionali. È allora logico dare un «tono minore» all'AG, il programma resta tuttavia avvincente, si parlerà di assicurazione invalidità e di novità in fatto di schermi per il computer e di apparecchi di lettura. Speriamo di potervi salutare numerosi.

A inizio luglio avrà luogo nei Paesi Bassi il congresso internazionale Retina. Quest'incontro biennale, che riunisce partecipanti di tutto il mondo, è volta per volta un'occasione unica per apprendere di prima mano le novità della ricerca

e conoscere gente nuova. Speriamo che molte svizzere e svizzeri vorranno recarsi in Olanda. Le persone interessate sono pregate di rivolgersi al segretariato di Retina Suisse; le indicazioni del caso si trovano anche su Internet (<http://www.retina-international.org>).

Al momento di scrivere – è febbraio e qui a Zurigo fa troppo caldo per la stagione – la primavera fa la sua prima timida apparizione. Nell'assembleare gli articoli per questo giornale ci siamo rese conto una volta ancora di quanto luce e ombra contino per le persone con una degenerazione retinica, quanto sensibile sia la loro reazione alle svariate situazioni di luminosità e ai cambiamenti di luce. Per trovare la giusta misura si deve spesso bilanciare accuratamente l'intensità della luce. Le ripercussioni della cecità notturna sono spesso sottovalutate, in particolare perché nonostante il suo nome «non colpisce» solo di notte bensì in ogni situazione di cambiamento di luce o di illuminazione. L'ombra gettata da edifici e piante lungo le strade, portici e sottopassaggi e quant'altro esigono un adattamento veloce mentre a noi manca proprio questa capacità. Ce ne siamo resi conto una volta ancora quando rielaborammo il pieghevole sulla RP e in particolare quando toccò scegliere le fotografie. Abbiamo fatto del nostro meglio per documentare queste realtà, se

ci siamo riusciti potete giudicarlo voi stessi perché allegato a questo giornale c'è il nuovo pieghevole, pensato per informare sulla RP e sui suoi effetti. Il pieghevole esiste in italiano, francese e tedesco, è gratuito e può essere richiesto al segretariato di Retina Suisse.

Saremmo liete di sentire i vostri commenti e riscontri e intanto cogliamo l'occasione per augurarvi di saper godere delle giornate che si allungano. Un cordiale saluto da

Christina Fasser e Renata Martinoni

P.S. Siamo particolarmente liete di poter dare spazio in questo giornale a una persona di provata «competenza RP»: nella rubrica «A proposito...» incontreremo Martin Huwyler, che fu per parecchi anni membro di comitato di Retina Suisse.

La luce blu danneggia la retina

- *Prof. dott. med. Charlotte E. Remé, dott. Farhad Hafezi, laboratorio di biologia cellulare della retina, clinica oculistica universitaria, 8091 Zurigo*

Che la luce sia indispensabile a quasi tutte le forme di vita sulla Terra è acquisito, meno noto è che determinati «colori» della luce (le lunghezze d'onda) possono danneggiare gli occhi di uomini e animali. Per l'occhio umano la luce percettibile rappresenta una piccolissima parte dello spettro elettromagnetico globale e la luce ad onde corte blu abbraccia circa $\frac{1}{6}$ della parte visibile. Ma proprio la luce blu, ricca d'energia, può danneggiare irreversibilmente la retina e l'epitelio pigmentato retinico.

Le leggi della fotochimica e la trasmissione della luce nell'occhio

La prima legge della fotochimica enuncia che soltanto la luce assorbita da una molecola può produrvi un effetto fotochimico. Applicando questo principio ai processi nei tessuti biologici, rispettivamente nell'occhio, se ne deduce che soltanto le cellule che assorbono la luce di un determinato campo spettrale ne saranno modificate (danneggiate). Non si potrà perciò mai parlare di danni

da luce senza conoscere le esatte modalità di trasmissione e di assorbimento della luce nei tessuti dell'occhio.

Mentre la cornea assorbe prevalentemente la luce ultravioletta a onde corte (UVC e UVB), una parte dei raggi UVB e UVA raggiunge il cristallino, che li assorbe. La luce visibile, tra 400 e 700 nanometri (nm), arriva fino alle cellule di senso della retina, i fotoricettori, dove dà origine all'impulso visivo. La maggior parte della luce infrarossa è catturata dagli elementi ottici dell'occhio, posizionati «prima» della retina. Per l'oftalmologo e lo specialista di fisiologia dei sensi è importante sapere che con l'invecchiamento la trasmissione della luce attraverso i mezzi ottici si modifica qualitativamente e quantitativamente, prevalentemente a causa delle modificazioni molecolari del cristallino. Nel cristallino, per influsso della luce e dei raggi UV, si formano infatti dei pigmenti gialli. La retina sarà allora meglio protetta dalla luce blu.

I danni da luce nella retina e nell'epitelio pigmentato

L'eventualità che la luce visibile possa danneggiare la retina umana è cosa nota da cent'anni. Già dall'antichità, però, sono tramandati dei rendiconti aneddotici in merito. Dopo la scoperta fondamentale di Werner Noell, che aveva indivi-

duato in animali di laboratorio danni provocati dalla luce fluorescente bianca, ebbero inizio le ricerche sistematiche su cavie. Nella letteratura scientifica anglosassone furono descritti a più riprese anche danni da luce blu, il cosiddetto «blue light hazard».

Stato attuale delle conoscenze

Già ricerche passate indicarono indirettamente la rodopsina, il pigmento visivo dei bastoncelli, quale «veicolo» dei danni da luce. Il nostro laboratorio poté fornire la prova che effettivamente la rodopsina era responsabile della morte «da luce» dei fotoricettori. Se dopo l'esposizione alla luce, nel corso del ciclo visivo la rigenerazione del pigmento visivo è bloccata, per esempio in seguito a somministrazione del gas narcotico alotano, non insorgono danni da luce. Risultati analoghi si ottengono se il ciclo visivo è rallentato o interrotto. Viceversa si è potuto appurare che la disposizione a contrarre danni da luce è decisamente più elevata se la rigenerazione del pigmento visivo avviene velocemente.

Danni da luce blu nella retina

Come può la rodopsina, il pigmento visivo dei bastoncelli, il cui limite massimo d'assorbimento si situa a 500 nanometri (nm), indurre comunque dei danni da luce blu? E perché invece la luce ver-

de, che si situa al limite massimo d'assorbimento dei bastoncelli, non provoca danni? L'apparente contraddizione si può spiegare facendo ricorso alla fotochimica. La luce verde «decolora» molto rapidamente la rodopsina. Questa si decompone, genera l'impulso visivo, è poi trasportata nell'epitelio pigmentato e nel corso del ciclo visivo si rigenera. Questo significa che prodotti di scarto potenzialmente dannosi della rodopsina abbandonano in fretta il fotoricettore. Tutt'altro è il processo con la luce blu. La molecola della rodopsina è «decolorata» come dopo l'esposizione a luce verde o bianca, ma il tutto avviene in modo decisamente più lento.

Che cosa succede quando luce blu ad alto tenore energetico raggiunge la retina?

La rodopsina è decolorata relativamente adagio, i prodotti di decomposizione possono allora assorbire luce blu e essere «ritrasformati» in una molecola analoga alla rodopsina, la quale sarà a sua volta decolorata tramite l'assorbimento di luce blu. Si forma in questo caso un circolo «nefasto» che fa sì che prodotti fotochimici inviino un segnale di morte ai geni delle cellule sensoriali (i fotoricettori), che muoiono per apoptosi. Solo la luce blu ad alto tenore energetico è capace di innescare questo circolo mortale.

Le nostre ricerche su topi transgenici privi di diversi elementi della cosiddetta fototransduzione, la formazione dell'impulso visivo, dimostrarono che i danni da luce blu insorgono indipendentemente dall'impulso visivo. Pur essendo la molecola della rodopsina il mediatore decisivo, senza il quale il danno non interviene, detto danno non può essere imputato alla fototransduzione stessa.

Danni da luce blu nell'epitelio pigmentato retinico

Che cosa provoca dunque la luce blu nell'epitelio pigmentato retinico? Anche qui si trovano dei sensori per la luce, capaci di innescare un danno. Indicazioni indirette comprovano che, in virtù delle loro caratteristiche, i sensori per la luce partecipano all'insorgere della degenerazione maculare correlata all'età. Nel corso della vita, nelle cellule dell'epitelio pigmentato retinico e in modo tutto particolare nella zona della macula, si formano degli accumuli di lipofuscina, il pigmento della vecchiaia. La lipofuscina assorbe luce blu e genera così dei fotoprodotti tossici che danneggiano le funzioni cellulari e portano all'espressione di citochine infiammatorie e angiogeniche. È probabile che la melanina giochi un doppio ruolo in quanto da un lato assorbe la luce e può in tal modo proteggere i fotoricettori e dall'altro, analogamente alla lipofuscina, genera radicali

liberi per influsso della luce. Particolare significato assume una componente del retinoide della lipofuscina, l'A2E (N – Retinyl – N – Retinylidene etanolamina). A2E contribuisce all'autofluorescenza dell'epitelio pigmentato, la quale, misurata in vivo, è impiegata quale importante fattore prognostico e diagnostico per la AMD. A2E inibisce delle funzioni essenziali e dà il via alla morte per apoptosi delle cellule dell'epitelio pigmentato. Di grande importanza è la constatazione che anche A2E assorbe la luce blu e che per questo i danni alle cellule sono decisamente più gravi.

Fattori di protezione endogeni e esogeni

Retina e epitelio pigmentato retinico sono ad alto rischio di degrado, da un lato a causa del «carico» di luce che sono costrette a subire e dall'altro a causa della saturazione di ossigeno: accanto al cervello i maggiori «consumatori» di ossigeno sono infatti i fotoricettori. Per questo motivo le loro cellule dispongono di svariati sistemi di protezione contro l'ossidazione e l'apoptosi. La macula contiene inoltre luteina e zeaxantina, il «pigmento giallo», da cui deriva tra l'altro il nome scientifico di «macula lutea». L'intensità dell'espressione dei sistemi di protezione menzionati è però variabile. Con l'avanzare dell'età la protezione potrebbe diminuire e in tal modo fa-

vorire l'insorgere di malattie degenerative della retina. Per questi motivi è opportuno completare i sistemi di protezione con misure di prevenzione e con terapie.

Uno sguardo al futuro

Ricerche approfondite sull'anatomia dell'occhio umano hanno permesso di dimostrare che l'invecchiamento porta alla «sparizione» di circa il 30% dei bastoncelli in un'area di 28 gradi al centro della retina; i coni, invece, sopravvivono molto più a lungo. Nei casi di degenerazione maculare correlata all'età (AMD) questo prematuro degrado dei bastoncelli è un evento precoce e più frequente che nell'occhio normale. La morte precoce delle cellule dei bastoncelli rappresenta un importante evento patogenetico dell'AMD. Anche nella lipofusina dell'epitelio pigmentato risiede una significativa componente patogenetica che può portare a disfunzioni e alla morte delle cellule dell'epitelio pigmentato retinico. I bastoncelli e le cellule dell'epitelio pigmentato sono particolarmente a rischio di danni da luce blu.

Un nuovo promettente approccio è costituito dallo sviluppo di una lente intraoculare dotata di una barriera contro la luce blu e quindi capace di proteggere la retina e l'epitelio pigmentato dai pericolosi raggi ricchi di energia. Con l'età il cri-

stallino umano assorbe sempre più luce blu, preservando così la retina. Un filtro blu sarà allora di grande utilità non solo per l'occhio giovane bensì anche per gli occhi delle persone anziane operate di cataratta. Anche il confort soggettivo dei pazienti ne trarrà beneficio in quanto i fenomeni d'abbagliamento e i cambiamenti della visione del colore saranno molto minori che dopo l'inserimento di una lente intraoculare priva di filtro.

La bibliografia è a disposizione presso Retina Suisse.

Nota della redazione:

Raccomandiamo a quanti dovessero sottoporsi a un'operazione di cataratta, di discutere con il proprio oftalmologo la questione della luce blu e delle lenti intraoculari protettive!

La sindrome di Bardet-Biedl

La denominazione di sindrome di Bardet-Biedl, o anche sindrome di Laurence-Moon-Bardet-Biedl, fa riferimento agli specialisti che la descrissero, il medico francese G. Bardet, il patologo e endocrinologo di Praga A. Biedl, il diabetologo britannico R. D. Laurence e l'oftalmologo britannico R. G. Moon.

La sindrome di Bardet-Biedl definisce un quadro clinico che può comprendere svariati sintomi. Accanto alla retinite pigmentosa a decorso progrediente possono manifestarsi numerose ulteriori patologie combinate tra di loro in vario modo e con gradi di gravità pure variabili. In particolare:

- **dita delle mani e dei piedi in sovrannumero (polidattilia); di regola le dita di troppo sono amputate nell'infanzia. Questa caratteristica collaterale permette di riconoscere precocemente la sindrome di Bardet-Biedl;**
- **adiposità più o meno accentuata, presente già nei primi anni di vita;**
- **possibile ritardo dello sviluppo mentale; anche nei soggetti con intelligenza normale si notano spesso scarsità d'iniziativa, lentezza, immaturità emozionale;**
- **sottosviluppo delle parti genitali (ipogonadismo, più frequente nei maschi);**
- **disturbi di vario genere a livello renale.**

Molto più rara è l'associazione con altri sintomi quali anomalie cardiache, disturbi delle funzioni epatiche, malattia di Hirschsprung (megacolon), diabete mellito, disturbi linguistici (parlata sgrammaticata).

.

Decorso

I disturbi visivi insorgono di regola in età prescolastica o negli anni della scuola dell'obbligo. Essi si manifestano in vario modo, a dipendenza del diverso coinvolgimento dei coni e dei bastoncelli della retina. Se si tratta di una forma del tipo distrofia dei bastoncelli e dei coni si avrà una retinite pigmentosa dal decorso classico, in cui le limitazioni del campo visivo, partendo dalla periferia culminano nella «visione tubolare». Se invece si tratta di una forma del tipo distrofia dei coni e dei bastoncelli, chiamata a volte «RP inversa», la limitazione visiva si manifesterà al centro perché dovuta a uno scotoma centrale e sarà allora rimarcata molto presto. Le diverse forme di RP e quindi il tipo di cellule fotoricettrici colpite per prime (i coni o i bastoncelli) determinano la gravità dei disturbi visivi.

I disturbi visivi consistono in un'elevata sensibilità all'abbagliamento e a crescenti difficoltà d'adattamento alle variazioni di luminosità. Vi si aggiungono inoltre problemi della visione nell'oscurità, che possono sfociare in una vera e propria cecità notturna. Detti sintomi sono tipici delle affezioni retiniche che interessano principalmente i bastoncelli. I disturbi della visione dei colori si manifestano invece nelle distrofie retiniche che interessano i coni. Si avranno allora difficoltà a distinguere tra di loro i colori chiari e i colori

pastello e l'acuità visiva sarà compromessa precocemente; il visus scenderà lentamente al di sotto del 10 per cento. Spesso a questi sintomi si aggiungono strabismo e tremolio degli occhi (nistagmo).

Particolarità in ambito motorio e emozionale

Di molti pazienti affetti da sindrome di Bardet-Biedl sono noti i limiti motorii, i loro movimenti sono impacciati e maldestri, rallentati e privi di forza, timorosi e contratti. Si notano un'importante debolezza coordinativa nonché disturbi dei movimenti e della motricità fine. Tipico di questi bambini è un certo ritardo nel camminare e nel parlare. Molti di loro non mostrano curiosità intellettuale e fantasia e tendono a rifiutare o a disinteressarsi delle cose nuove o sconosciute. Le loro reazioni sono rallentate, alle attività creative preferiscono le azioni riproduttive.

Molti pazienti con sindrome di Bardet-Biedl hanno problemi emozionali, sono paurosi, sensibilissimi e labili. Predomina una forte seppure comprensibile paura della cecità, peraltro già sperimentata con la cecità notturna. I conflitti sono spesso evitati. Molti pazienti Bardet-Biedl, anche di una certa età, reagiscono in modo piagnucoloso e lamentabondo. Non si vedono quasi mai forme di aggressività aperta. I contatti sociali con

coetanei sono difficili; i bambini con sindrome di Bardet-Biedl preferiscono stare con gli adulti.

Il tipico quadro oftalmologico

Reperti oftalmologici tipici del segmento anteriore dell'occhio sono miopia, alterazioni corneali (astigmatismo), opacizzazione del cristallino (cataratta). Sul fondo dell'occhio gli effetti variano a seconda del tipo di fotorecettori – i coni o i bastoncelli – colpiti per primi. In caso di distrofia dei bastoncelli e dei coni le modificazioni saranno visibili dapprima nella periferia media del campo visivo, in particolare atrofia dell'epitelio pigmentato retinico, depositi di cosiddetti «corpuscoli ossei», atrofia e conseguente pallore della papilla del nervo ottico nonché restringimento dei vasi retinici. Il processo degenerativo avanza sia verso l'interno che verso l'esterno del campo visivo.

In caso di distrofia dei coni e dei bastoncelli le modificazioni principali si trovano al centro della retina, in particolare migrazioni di epitelio pigmentato retinico e riflessi luminescenti abnormi della superficie della retina. Le modificazioni citate si estendono lentamente verso le zone periferiche del campo visivo, ma con il passare del tempo diventano meno ben visibili sulla retina.

Esami elettrofisiologici

Nell'elettroretinogramma a tutto campo (ERG) le risposte agli stimoli dipendono a loro volta dal tipo di fotorecettori (coni o bastoncelli) colpito per primo. In caso di distrofia dei bastoncelli e dei coni si avranno delle risposte ridotte per l'ERG scotopico (che dipende dai bastoncelli) mentre se si tratta di una distrofia dei coni e dei bastoncelli sarà l'ERG fotopico (quello relativo ai coni) a dare risposte insufficienti. A uno stadio avanzato della malattia, indipendentemente della prevalenza della degenerazione nell'uno o nell'altro tipo di fotorecettori, sia l'ERG fotopico che l'ERG scotopico daranno risposte elettroretinografiche insufficienti. L'esame mediante elettroretinogramma multifocale (ERGmf) dà dapprima soltanto una risposta ridotta per i coni alla periferia del campo visivo. Tuttavia con l'avanzare della malattia questo processo prosegue verso il centro della retina, la macula, finché allo stadio tardivo si avrà una risposta elettroretinografica – semmai veramente ce ne fosse una – unicamente nella parte più centrale del campo visivo. In caso di una distrofia dei coni e dei bastoncelli le risposte dei coni sono ridotte dappertutto. Nella sindrome di Bardet-Biedl l'elettrooculogramma (EOG) è modificato in diversa misura a dipendenza dei fotorecettori toccati per primi.

Genetica e meccanismo patologico

La sindrome di Bardet-Biedl è a trasmissione ereditaria autosomica recessiva. Finora vennero scoperti sette loci genetici, le cui mutazioni sono responsabili della malattia. Decorso e caratteristiche variano a dipendenza del loco genetico in cui c'è una mutazione. In ultima analisi le mutazioni portano però tutte a disturbi funzionali dei fotorecettori. I coni e i bastoncelli periscono perché il meccanismo di trasporto delle sostanze nutrienti le cellule è disturbato.

Terapia

Finora non esiste una terapia causale per la sindrome di Bardet-Biedl. È tuttavia importante risolvere chirurgicamente la polidattilia nonché monitorare e trattare le altre affezioni che fanno parte del quadro clinico, in particolare con un'appropriate consulenza dietetica per l'adiposità, regolari controlli delle funzioni renali e logopedia.

Ripreso da: SND-Projekt, Berlino

L'amaurosi congenita di Leber

La denominazione di questa malattia fa riferimento a Theodor Leber, oftalmologo di Heidelberg e non va confusa con l'atrofia del nervo ottico, un'altra malattia ereditaria descritta dallo studioso tedesco.

L'amaurosi congenita di Leber, una forma di cecità ereditaria, comprende un gruppo eterogeneo di distrofie retinico-coroidali, causate da un disturbo funzionale dell'epitelio pigmentato retinico con conseguente perdita delle funzioni della retina e degenerazione della coroide. Secondo stime attendibili in Germania le persone con un'amaurosi congenita di Leber dovrebbero essere circa 2000.

Decorso

Nell'amaurosi congenita di Leber sono presenti fin dalla nascita o si manifestano nel primo anno di vita una marcata limitazione della vista o la cecità. Quasi sempre sussiste però la capacità di percepire la luce, in numerosi casi l'acuità visiva (visus) può toccare il 20 per cento. Spesso rimane per molti anni un residuo visivo. Molti bambini con amaurosi congenita di Leber cercano di scatenare delle impressioni luminose, il cosiddetto

fenomeno oculodigitale, premendo con le dita sul bulbo oculare.

All'esame del campo visivo si hanno quasi sempre soltanto dei piccoli residui visivi al centro della retina. La diminuita sensibilità all'abbagliamento induce i bambini affetti a cercare delle fonti luminose molto forti, si dirà allora che sono «affamati di luce». Sono pure presenti problemi della visione crepuscolare che possono arrivare fino a una vera e propria cecità notturna. I disturbi del senso cromatico (visione dei colori) rientrano pure nella sintomatologia dell'amaurosi congenita di Leber.

Il tipico quadro oftalmologico

All'esame oftalmologico del segmento anteriore dell'occhio risultano tremolio dell'occhio (nistagmo, movimenti spontanei dell'occhio in più direzioni) e strabismo. La reazione delle pupille alla luce è ridotta o manca del tutto, frequenti sono anche ipermetropia e opacizzazione precoce del cristallino.

Nelle fasi iniziali della malattia il fondo dell'occhio non rivela nulla di particolare. Nell'ulteriore decorso la situazione può invece variare molto da caso a caso. Si trovano danni all'epitelio pigmentato retinico, depositi di «corpuscoli ossei», restringimento dei vasi retinici e un'atrofia del nervo ottico.

Esami elettrofisiologici

Nell'elettroretinogramma a tutto campo (ERG) mancano già molto presto sia la risposta agli stimoli riguardanti i bastoncelli (ERG scotopico) sia quella riguardanti i coni (ERG fotopico); l'elettroretinogramma è estinto. Nella migliore delle ipotesi si possono ottenere delle risposte a una stimolazione luminosa di grande intensità. Anche nell'elettroretinogramma multifocale (ERGmf) la risposta dei coni è già presto estinta. L'elettrooculogramma (EOG) è a sua volta estinto.

Genetica e meccanismo patologico

Finora venne descritta tutta una serie di geni le cui mutazioni causano un'amaurosi congenita di Leber. Nella maggior parte dei casi la trasmissione ereditaria è a carattere autosomico recessivo; in casi rari la malattia è causata da geni difettati trasmessi per via autosomica dominante. Oggi si stima che fino al 15 per cento circa delle persone affette detengano una mutazione del cosiddetto gene RPE65 – un difetto che in ultima analisi porta a un disturbo funzionale generale nell'epitelio pigmentato retinico. La causa sarebbe da ricercarsi in un enzima difettato risultante dalla citata mutazione, un'enzima con un ruolo decisivo nella rigenerazione della porpora visiva.

Terapia

Attualmente una terapia genica con cani affetti da amaurosi congenita di Leber, causata da una mutazione del gene RPE65, si trova allo stadio sperimentale e lascia ben sperare.

Una terapia causale per l'amaurosi congenita di Leber non è ancora disponibile. Poiché le affezioni retiniche che si manifestano nella prima infanzia sono spesso associate ad altre sintomatologie e costituiscono così delle sindromi, si raccomanda di procedere ad ulteriori analisi, anche di tipo neurologico. Questo per scoprire l'eventuale presenza di altre malattie organiche, in particolare malformazioni renali e eventuali disturbi neurologici, per esempio epilessia.

Gli attuali progressi scientifici hanno indotto Pro Retina Deutschland a pubblicare su Retina aktuell alcuni articoli in merito alla sottoforma RPE65 (si veda Retina aktuell no. 85 e no. 83).

Ripreso da: SND-Projekt, Berlino

Pazienti e progetti di ricerca

Progetto di ricerca sulla distrofia dei coni e dei bastoncelli: informazione ai pazienti e richiesta di collaborazione per il previsto progetto di ricerca sulla distrofia dei coni e dei bastoncelli.

L'Istituto di genetica umana di Würzburg ha in programma un progetto di ricerca sulla distrofia dei coni e dei bastoncelli. Esso potrà tuttavia essere attuato unicamente se i ricercatori potranno fare capo a un numero sufficiente di famiglie con i necessari requisiti. Le famiglie che si metteranno a disposizione dovranno fornire ai ricercatori dei prelievi di sangue, eseguiti per esempio dal loro medico di famiglia.

Il progetto ha lo scopo di fornire un importante contributo alla ricerca sulle cause delle distrofie dei coni e dei bastoncelli. Questo perché si sa che mutazioni in geni diversi possono portare a quadri clinici in sostanza uguali. In altre parole: distrofia dei coni e dei bastoncelli non significa una sola e unica affezione, ma tutta una serie di diverse degenerazioni retiniche. Le conoscenze relative alle diverse cause rappresentano un importante presupposto per la messa a punto d'una futura terapia causale.

Una difficoltà particolare del progetto di ricerca risiede nel fatto che i prelievi di sangue devono provenire da persone con diagnosi certa e da persone certamente non affette da distrofia dei coni e dei bastoncelli, ma appartenenti tutte a una stessa famiglia. Inoltre occorrono almeno 2 – 3 persone con distrofia dei coni e dei bastoncelli e altrettante sane. In tal modo si vogliono abbinare ai singoli membri delle famiglie i fattori genetici che causano la malattia onde cercare di decifrare la molteplicità dei contributi genetici alla distrofia dei coni e dei bastoncelli.

Se le vostre famiglie adempissero ai requisiti sopra esposti e voi desideraste sostenere concretamente questo progetto di ricerca fornendo un prelievo di sangue siete pregati di contattare al più presto il nostro istituto. Basterà chiamare il numero 0931-888-4084 (signora Bendig). Saremo lieti di potervi informare su tutti i dettagli del progetto.

Se il progetto sarà realizzato saremo a disposizione di tutte le persone che vi hanno partecipato per informarle in dettaglio sui risultati scaturiti dalla ricerca.

Ci teniamo a sottolineare che con il prelievo di sangue fornito non potrà essere eseguita nessuna analisi mirata a una diagnosi individuale.

Per mezzo di esami oftalmologici eseguiti in parallelo si potrà però ottenere nei singoli casi maggiore sicurezza in merito alla diagnosi. Il punto-cardine del progetto sta, come sottolineato sopra, nel contribuire alla ricerca delle cause genetiche della malattia. Un'altra condizione essenziale è un numero sufficiente di famiglie adatte, disposte a partecipare al progetto.

Responsabile: Prof. dott. Bernhard H. F. Weber, Università di Würzburg, Istituto di genetica umana, Biozentrum Am Hubland, D-97074 Würzburg, Tel. 0049 931-888-4062, fax 0049 931-888-4069, e-mail: bweb@biozentrum.uni-wuerzburg.de.

Un ospite indesiderato, l'handicap visivo

- *Christina Fasser, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo*

Quando René Mathis mi pregò di scrivere un articolo sul tema dell'«accettazione della menomazione visiva» la mia prima reazione fu: «No. Basta con questa storia!». Subito dopo pensai che si trattasse di un tema per gli adepti alle teorie del

lavoro sociale, che si trattasse insomma di fissare con l'utente della consulenza l'obiettivo di arrivare all'accettazione della menomazione visiva. E dopo una serie di colloqui, sedute e interventi d'aiuto il tema era da considerarsi evaso – insomma l'utente doveva chiudere una volta per tutte con quel tema.

La mia successiva riflessione mi portò a chiedermi «perché la menomazione visiva?» La femminista che è in me si difese subito. La menomazione è una cosa violenta dunque dovrebbe essere maschile... o magari no? Forse la violenza insita nella menomazione visiva è talmente subdola da darle connotazione femminile? E poi perché questa personalizzazione?

Ma proprio quest'ultimo interrogativo è interessante: la menomazione sembra talmente significativa da diventare persona e in tal modo dichiarata accompagnatrice permanente. Per me la menomazione visiva è una compagna di vita che non ho scelto liberamente (e che se avessi potuto non avrei mai scelto) con la quale devo convivere e che non mi abbandonerà mai più. Che fare allora di quest'ospite indesiderato che ha deciso di stare con me? Dargli il benvenuto? È veramente troppo chiedere! Mandarlo al diavolo? Non serve granché! Non farci caso? Non funziona perché sono troppo spesso cosciente che mi sta sempre

appresso. Rendere la sua e la mia vita il più gradevole possibile? Un compito impegnativo assai.

Ma la realtà come si presenta? La menomazione visiva si è intrufolata nella mia vita in modo impercettibile e senza che la cercassi. Poi si è fatta sempre più largo e ha cominciato a cambiare fisionomia. Adolescente, con visione tubolare, avevo la sensazione di vederci bene, sempre ammesso che un bicchiere o una stanga non mi si parassero davanti inaspettatamente. Con la cecità notturna me la sbrogliavo in qualche modo. Evitavo per quanto possibile le situazioni di buio. A quell'epoca riuscivo a ignorare il mio ospite per periodi prolungati se non addirittura a dimenticarmene tout-court. Tacciavo di episodi il fatto che si facesse vivo inaspettatamente e nei momenti più impensati. La prima volta che si mostrò in tutta la sua brutalità fu a 15 anni quando mi sbarrò silenziosamente ma con la massima decisione tutte le porte dei miei sogni professionali. Allora giurai a me stessa che non gli avrei mai e poi mai permesso di imprigionarmi e di privarmi della gioia di vivere. Non ci riuscii però proprio sempre. Ogni qual volta il mio ospite cambiava faccia, cioè ogni volta che la menomazione avanzando faceva peggiorare la mia vista, mi sentivo triste, arrabbiata e – lo ammetto – potevo diventare aggressiva. A volte mi scoraggiavo, soprat-

tutto allorquando non vedevo sbocchi professionali e non sapendo come si sarebbero sviluppate le cose mi chiedevo come avrei potuto assicurarmi la sopravvivenza finanziaria.

Triste, addirittura depressa lo fui quando il mio ospite si permise di «nascondere ai miei occhi» i testi a stampa e i visi della gente. Quando poi mi privò anche della luce la cosa mi sembrò veramente poco pratica, non riuscì però più a impressionarmi più di quel tanto.

Detto questo, posso affermare di avere accettato la mia menomazione visiva? No, certamente no! Sarei ben lieta di poterci vedere, ma vedere veramente e non solo un pochino, di questo sono certa. Io e la mia menomazione visiva abbiamo stipulato una specie di armistizio. Io mi arrangio (quasi sempre) con le sue condizioni. E sfrutto naturalmente ogni possibile occasione per dribblarlo: computer, mezzi ausiliari, bastone bianco, aiuti concreti di terze persone. Sono fiera di me quando ci riesco. A volte mi cullo nell'illusione che tutto sia semplice. Il mio ospite però non apprezza affatto di non essere preso in considerazione. Allora l'armistizio comincia a scricchiolare e dobbiamo rinegoziare il nostro accordo.

È stupefacente, ma a volte il mio ospite mostra un suo lato positivo. La mia menomazione visiva

mi ha permesso di fare la conoscenza di persone che altrimenti non avrei mai incontrato. In Retina International un giorno un amico mi disse che grazie alla RP (è questo il nome della mia e della sua compagna di vita) aveva visitato dei paesi in cui non avrebbe mai pensato di recarsi. Altrettanto vale per me: «grazie» alla RP ho avuto la possibilità di occuparmi di questioni scientifiche di grande attualità, di temi che mi affasciano e costituiscono una sfida intellettuale. Anche se all'età di 15 anni la RP mi ha apparentemente rubato tutti i sogni, oggi nel lavoro nel settore dell'aiuto reciproco ho trovato un compito appagante. È un privilegio poter accompagnare delle persone per un tratto della loro vita. Il mio ospite stabile non mi ha solo tolto delle cose bensì me ne ha anche date tante altre. Nei momenti difficili mi rendo conto che è questa la vera sfida della mia vita! E la vostra, cari lettori e care lettrici, qual è?

Braille e bastone bianco: mezzi ausiliari per autogestirsi

Riflessioni di Stephan Hüsler, redattore di Televox, nella rubrica di Retina Suisse (digitare 844 855 855)

Il bastone bianco

Due anni e mezzo fa mi venne fatta la diagnosi di retinite pigmentosa. Una parola che prima di allora non avevo mai sentito nominare. In quel momento avevo un campo visivo di circa 25 gradi. La lettura si era già fatta molto penosa. Da un lato la diagnosi mi rattristò, dall'altro, però, fu anche un sollievo. Finalmente sapevo perché per strada abbracciavo dei perfetti sconosciuti o andavo a cozzare contro colonne e pali. Presso il servizio di consulenza mi consegnarono un bastone di segnalazione, al quale, visti i risultati dell'esame del campo visivo, non rinunciavi più quando uscivo di casa. Il successo fu stupefacente: non abbracciavo più nessuno, al mio passaggio colonne e pali si tiravano da parte. E quando ero insicuro potevo sempre «rovistare un po' per terra» con la punta del bastone. Anche mia moglie ne apprezzò i vantaggi. I passanti facevano posto, non ci tagliavano più la strada, non sbuca-

vano più dal niente proprio davanti al nostro naso.

Ci furono naturalmente anche delle reazioni di sorpresa. Oggi gli sguardi della gente non li vedo più. E nell'insieme il bilancio è positivo. Se non saluto dei conoscenti non è perché sono altero. L'autista del bus mi annuncia il numero della corsa e a volte mi dice addirittura dove c'è un posto a sedere libero. Nel frattempo sono passato al bastone bianco lungo.

La scrittura braille

Da parecchie parti ho continuato a sentire che finché si riusciva ancora a leggere non era necessario imparare la scrittura braille. Non credete mai e poi mai a chi vi racconta questo!

La RP è una malattia subdola. La probabilità di morire prima di diventare ciechi è minore del contrario. Perché allora aspettare con il braille finché non ci vedo più? Aspettare finché sarò talmente assorbito dalla nuova situazione da non disporre più delle energie necessarie per studiare il braille? Non è forse meglio chinarsi su una possibilità prima che sia strettamente necessario? È oggi che posso fare qualcosa, posso riflettere su come saranno le cose e prepararmi per potere perlomeno leggere, se dovessi perdere del tutto la vista. E se non ne dovessi mai avere bisogno, l'esperienza sarebbe almeno servita ad allenare

la memoria. E le mie dita ci avrebbero guadagnato in fatto di sensibilità.

Nella primavera del 2003 ho studiato il braille a Solsana. Dal 17 al 27 aprile 2004 ci sarà di nuovo un corso di braille sempre a Solsana. Mi sono iscritto e sono lieto di andarci. Non sarebbe il caso anche per voi di fare qualcosa del genere?

Il cervello delle persone cieche sa riorganizzarsi

● *Dott. Friedebold*

Dalle ricerche finora svolte risultava che le persone cieche dalla nascita (persone affette da cecità congenita) disponevano di capacità linguistiche superiori alla media.

Nota: una ricerca attuale del Department of Neurobiology dell'Alexander Silberman Institute of Life Science della Hebrew University of Jerusalem ha ora esaminato le ragioni di questo fenomeno. Si consulti in proposito il sito <http://bio.huji.ac.il/dep.asp?dept=6>.

Il gruppo di Ehud Zohary studiò i meccanismi – il dove e il come – dell'elaborazione dell'informa-

zione nel cervello di persone cieche. Un buon 25 per cento del cervello umano è utilizzato per l'elaborazione degli stimoli luminosi. La ricerca riuscì a sfatare unicamente l'opinione corrente che con la perdita della capacità visiva la regione del cervello preposta a questa funzione venisse messa definitivamente fuori uso. I risultati della ricerca indicano che la corteccia visiva, ritenuta inattiva, è utilizzata per l'elaborazione non solo del tatto, ma anche della lingua e della memoria. Un rapporto relativo alla ricerca si trova sull'edizione online della rivista scientifica *Nature Neuroscience*. Si veda in proposito <http://www.nature.com/neuro>.

Il cervello si riorganizza

Mentre leggono il braille le persone cieche dalla nascita attivano la regione preposta alla vista. A cecità intervenuta, quest'area del cervello si riorganizza e riceve l'«incarico» di elaborare le informazioni raccolte con il tatto.

Tuttavia l'atto del leggere non stimola semplicemente il tatto bensì vi integra anche i processi linguistici e mnemonici. Facendo ricorso alla risonanza magnetica funzionale (RMf) i ricercatori dimostrarono che la corteccia visiva delle persone cieche non era attivata unicamente dalla lettura del braille, ma anche dalla ripetizione di parole memorizzate in precedenza, ad esempio la

recitazione di una serie di termini astratti. Zohary e il suo gruppo ne deducono che una cecità congenita conduce a una drammatica riorganizzazione della corteccia visiva e di conseguenza all'acquisizione di eccellenti capacità cognitive. A detta di Zohary nelle persone che perdono la vista nel corso della vita questa capacità di ristrutturazione del cervello non è data in misura altrettanto importante come nei nati ciechi.

I ricercatori individuarono anche delle enormi differenze nelle persone vedenti. Partecipanti di questi gruppi di controllo vennero sottoposti agli stessi compiti mnemonici come in precedenza le persone cieche, ma nella loro corteccia visiva non si registrò nessuna attività. «La ricerca apre la via a una migliore conoscenza della plasticità corticale. Un importante passo avanti per migliorare le terapie per le malattie neurodegenerative» afferma Zohary. «Ciononostante occorre assolutamente fare ulteriori ricerche per meglio comprendere i meccanismi neuronali» conclude il ricercatore.

Jerusalem (pte, 18 giugno 2003, 08:05)

La pagina dei giovani

● *Reto Hotz, Baarerstrasse 11, 6300 Zugo*

In questa rubrica intendo riferire regolarmente delle mie esperienze di giovane con una RP.

Un appartamento proprio

Alla fine dei miei studi presso la SUP cominciai a sentire forte l'esigenza di avere un appartamento proprio. Al mio domicilio di allora, in casa dei genitori, ero molto penalizzato dalla scarsità di mezzi pubblici. Soprattutto la sera nessun bus andava più a Morgarten.

Per questo mi sentivo sempre più limitato nella mia libertà d'azione. La mobilità era limitata alle ore del giorno, potevo uscire soltanto a determinate condizioni e inoltre dovevo sempre organizzarmi. Con il passare del tempo questa situazione cominciò a darmi potentemente ai nervi. Volevo finalmente lasciare la prigione in cui stavo per libera scelta e rendermi autonomo.

Per prima cosa cominciai a pensare ai luoghi che potevano entrare in considerazione per viverci: Zugo, Rapperswil, Wetzikon, Stäfa... Ben presto fu chiaro che il luogo che meglio mi si addiceva era Zugo. Concentrai allora le mie ricerche sulla città di Zugo.

Due erano le cose essenziali, da cui non potevo derogare:

- 1. l'appartamento doveva essere vicino alla stazione. Siccome mi reco al lavoro ogni giorno in treno comincio a essere stufo di prendere anche il bus e correre il rischio di perdere la coincidenza alla stazione – cosa che capitava assai spesso a causa dei ritardi del bus.**
- 2. l'appartamento doveva trovarsi in una zona ben illuminata affinché potessi rientrare senza lampadina tascabile – una condizione non trascurabile se si pensa che per più della metà dell'anno mi tocca uscire e rincasare al buio.**

Chiariti questi presupposti misi una piccola inserzione sul foglio ufficiale nella rubrica «cerca casa». Nell'inserzione scrissi che cercavo un appartamento luminoso nei pressi della stazione di Zugo. Nel giro di pochi giorni tre persone mi contattarono. La prima mi proponeva un appartamento a Oberägeri. Ma come? Se era proprio da lì che me ne volevo andare! La seconda aveva un appartamento a una decina di minuti a piedi dalla stazione. Dovetti rinunciare perché la strada passava da un boschetto scuro che mai e poi mai avrei potuto percorrere senza lampadina tascabile. Il terzo appartamento rispondeva perfettamente alle mie aspettative, era a 5 minuti dalla stazione ed era luminoso e simpatico. Dissi su-

bito di sì anche se la pigione era un po' alta. Non ero l'unico interessato e così non riuscii a ottenerlo.

Vorrei a questo punto specificare che fino allora avevo evitato di accennare alla mia RP. Qualche settimana più tardi vidi un'inserzione interessante: a circa 10 minuti dalla stazione c'era un appartamento da affittare. Andai subito a vederlo, ma ahimé pur essendo in piena città si trovava su una strada che più buia non si poteva immaginare. Rinunciai a candidarmi, ero parecchio frustrato. A Zugo è già di per sé difficile trovare alloggio, dovevo proprio rimetterci una volta ancora a causa di quella stupida malattia degli occhi?

Non ero però pronto a cedere e fu così che continuai a studiare le offerte di alloggio. Una settimana più tardi sul Foglio Ufficiale ne vidi una che pareva convincente. Chiamai subito e presi appuntamento per il sabato successivo per andare a vedere l'appartamento con mia sorella. Intanto mi scervellavo per vedere come migliorare la chance di farcela finalmente. Mi chiedevo anche se non fosse il caso di considerare il mio presunto svantaggio – il problema visivo – piuttosto come un vantaggio. Mi misi al PC e scrissi una breve lettera d'accompagnamento in cui menzionavo la mia cecità notturna e la conseguente necessità di

stare nelle vicinanze della stazione. Chiusi la lettera con l'auspicio che il padrone di casa nella scelta del nuovo inquilino volesse considerare anche quell'aspetto. Non volevo in nessun caso appellare alla pietà, ma volevo ammettere la mia situazione e parlare chiaro della RP e di cosa questa comportasse.

Il sabato pomeriggio mi recai con mia sorella a vedere l'appartamento. Era carino e si trovava a ca. 3 minuti dalla stazione. M'intrattenni un poco con l'inquilino e accennai alla mia RP e al fatto che l'appartamento mi sarebbe andato a genio e che certamente non avrei avuto presto un'altra occasione del genere.

Ritornato a casa compilai il questionario e lo spediì assieme alla lettera d'accompagnamento che avevo preparato. Assai impaziente e anche vagamente scettico mi misi ad aspettare. L'attesa non durò a lungo, il fittavolo mi scrisse che, sentito anche l'attuale inquilino, aveva deciso di affittarmi l'appartamento. Urrah! Non riesco quasi a crederci, la cosa era andata veramente in porto. Mentre scrivo mancano pochi giorni al trasloco e sto già pensando quanto sarà appassionante l'anno che mi sta davanti. Da questa esperienza traggio comunque un riconoscimento: voglio cercare di considerare la mia RP non solo come una cosa negativa, che mi ostacola, ma vederne anche i lati positivi.

Parlamento europeo delle persone con handicap

● *Dott. Rainald von Gizycki, Germania*

Il Parlamento europeo delle persone con handicap si è riunito in seduta a Bruxelles nei giorni 10 e 11 novembre 2003 – Retina Europe ha potuto completare la bozza di risoluzione.

Nel novembre scorso, durante due giorni l'Europarlamento di Bruxelles venne ribattezzato «Parlamento europeo delle persone con handicap (PEPH)». Vi presi parte, in un gruppo di 200 delegati, quale rappresentante di Retina Europe. Era presente anche Christina Fasser, la presidente di Retina International. Il 1. giorno il PEPH approvò una risoluzione sulla futura politica europea dell'handicap. La bozza era stata preparata dal «Forum europeo handicap (FEH)» e le organizzazioni europee delle persone con handicap avevano ora la possibilità di presentare degli emendamenti e in seguito di votarli. Tra gli oltre 100 emendamenti c'erano tre istanze di Retina Europe, sostenute pure da AMD Alliance International. Nel corso dei dibattiti, con un intervento di tre minuti intitolato «La riabilitazione delle persone con handicap rari», ebbi l'occasione di presentare i tre emendamenti.

Le persone con handicap rari hanno problemi molto specifici

Permettetemi di iniziare il mio discorso con una domanda retorica: «sapevate che accanto a voi siede magari una persona che potrebbe perdere temporaneamente il controllo su alcune importanti funzioni del corpo – per esempio non più essere capace né di muoversi né di parlare – se voi l'affrontaste strillando o le parlaste molto forte?» Probabilmente non lo sapete. È chiaro che queste situazioni sono rare, tuttavia, assieme ad altre rare forme di handicap esse rappresentano pur sempre il 10 per cento circa di tutte le menomazioni. Questi dati si riferiscono agli stati membri dell'Unione europea, quindi a un totale di 3 milioni di donne e uomini. Noi siamo dell'opinione che la solidarietà tra persone con handicap imponga di dare altrettanta considerazione alle esigenze delle persone con handicap rari quanto alla difesa degli interessi delle persone con handicap frequenti – p.es. le persone costrette in carrozzella a causa di una paraplegia. Ovviamente le persone con handicap rari hanno molte esigenze in comune con le persone con handicap frequenti. De facto però, all'interno della società subiscono discriminazioni più importanti. Questo principalmente perché hanno molto minori opportunità di vedere realizzate le loro richieste o di ottenere e praticare i diritti postulati. Le ra-

gioni di questa situazione sono da ricercarsi nel fatto che l'opinione pubblica e gli stessi esperti di regola sono poco informati sugli handicap rari e allora le perizie, gli aiuti, le infrastrutture, le ricerche specifiche o le misure di riabilitazione sono scarsi se non addirittura inesistenti. Spesso queste persone con handicap rari non dispongono neppure di gruppi o di associazioni di individui con lo stesso handicap.

Le istanze di modifica della risoluzione passano

Le nostre istanze di modifica riguardavano tre campi d'azione, che a nostro avviso nella bozza del Forum europeo handicap non erano sufficientemente considerati e che avrebbero potuto essere utili alle persone con handicap rari (ma anche alle persone con handicap frequenti):

1. risvegliare l'attenzione dei governi nazionali e dell'UE sulle esigenze specifiche delle persone con handicap rari, facendole p.es. partecipare alla stesura dei rendiconti biennali sulle misure di riabilitazione (proposta d'emendamento al paragrafo 8a della risoluzione).
2. estendere gli sforzi relativi al cosiddetto «Mainstreaming», mediante la stesura di un elenco esplicito e completo di tutti gli handicap nel quadro, p. es., della formulazione dei requisiti per l'accesso agli edifici pubblici, all'informazione, ai

mezzi di trasporto ecc. (proposta d'emendamento al paragrafo 14).

3. far partecipare tutte le persone con handicap rari alla ricerca in ambito riabilitativo e ai programmi di ricerca dell'UE, ai forum politici per la cittadinanza nonché alle informazioni per i pazienti a proposito dei sistemi medico-sanitari (proposta d'emendamento al paragrafo 22).

Risultati

La prima e la terza istanza di modifica furono accettate dal Parlamento europeo delle persone con handicap e saranno inserite nella versione definitiva della risoluzione. La risoluzione è pubblicata sul sito web del Forum europeo handicap all'indirizzo <http://www.edf-feph.org>.

Mezzi ausiliari ottici

● *Konrad Gerull, Germania*

Novità: lenti-barriera che si scuriscono gradatamente

È ora in commercio un occhiale che si scurisce gradatamente (!). Questo perché fatto di due lenti polarizzanti sovrapposte di cui quella esterna può essere girata mediante una rotellina. In tal modo si può adattare rapidamente e facilmente

alle condizioni di luminosità vigenti. L'occhiale è pure dotato di una buona protezione laterale. A titolo di spiegazione per i laici: le lenti polarizzanti lasciano passare la luce in una sola direzione d'onda. Se queste direzioni sono in posizione verticale l'una rispetto all'altra non passa quasi più luce. L'occhiale in questione venne realizzato per gli sportivi, in particolare per i pescatori, in quanto la luce polarizzante inghiotte anche i riflessi sulla superficie dell'acqua. Per l'inserimento di lenti correttive per la miopia o l'ipermetropia il modello è probabilmente poco adatto o non adatto del tutto.

[Fornitura tramite il servizio di consulenza mezzi ausiliari ottici dell'UCBC di Lenzburg/Argovia]

Nuove lenti-barriera fototrope

La ditta Schweizer Optik propone delle nuove lenti fototrope (lenti che si scuriscono da sé) denominate Transition «next generation». Queste lenti sono pure disponibili nella versione filtri-barriera fototropi.

L'assorbimento complessivo varia a seconda della lente scelta: con le barriere a 450/511/527/550 nm esso inizia al 14/37/64/76 per cento e va fino all'80–85 per cento (dati del fornitore).

A detta del fornitore l'oscuramento è decisamente migliore e più veloce che nei filtri-barriera

fototropi della Corning. Anche il prezzo è conveniente (ca. 350 invece di 500 Euro il paio). Il materiale non è vetro bensì il CR 39, usato abitualmente per realizzare lenti di materiale sintetico.

Gruppo regionale Svizzera orientale/San Gallo

Cari membri del gruppo regionale Svizzera orientale/San Gallo,

come avete letto sull'ultimo giornale Retina, il comitato e i responsabili dei gruppi regionali hanno convenuto di sostituire il lavoro dei gruppi con l'attività di persone di contatto a livello regionale, appositamente formate. Per chiudere in bellezza la mia attività ho deciso di organizzare un ultimo incontro, in agenda il 23 ottobre 2004.

Faremo una carrellata sulle attività degli scorsi anni e ci faremo raccontare da Theo Ammann le sue esperienze di pellegrino, che dopo 10 tappe con un gruppo di ciechi e ipovedenti avrà finalmente raggiunto Compostella. L'invito per l'incontro conclusivo vi sarà spedito in settembre. Mi rallegro sin d'ora di incontrarvi numerose e numerosi.

Da *Marianne Krampfl-Goop, Platte178, FL-9488 Schellenberg* un cordiale saluto e l'augurio di saper godere dei profumi della primavera e delle calde serate estive fino all'arrivo dell'autunno.

A proposito...

... siete assicurati bene?

No, nessun timore, non sono un agente d'assicurazione. Se pongo la domanda così direttamente è perché negli scorsi sei mesi essa ci venne fatta a più riprese. E perciò riflettemmo, valutammo tutti i rischi possibili quali malattia, infortuni, incendio, danni dell'acqua, furti e quant'altro. La probabilità di subire un danno varia a dipendenza del punto di vista più o meno ottimistico mentre le statistiche sono cifre e non fatti reali...

Certamente conoscete la diagnosi di RP. E certamente anche voi continuate a chiedervi spesso, magari ogni giorno o addirittura ogni ora «quale sia il rischio e la probabilità che la vista peggiori o che intervenga la cecità». Avete stipulato un'assicurazione anche per quest'eventualità? La probabilità per tale evento è purtroppo molto alta! Se in questo contesto parlo di assicurazioni

non penso primariamente all'AI, ma alle decisioni individuali che ognuno di noi ha da prendere appena gli è stata fatta la diagnosi di RP. Oppure penso a quelle domande molto personali a cui si deve rispondere con grande onestà. Dal punto di vista della persona «ancora vedente» esse sono a volte molto difficili da affrontare. Eccole:

- **Devo mettermi a viaggiare il più possibile per potere più tardi, quando sarò piombato «nel buio completo», disporre di una grande memoria di immagini?**
- **La mia formazione o la mia professione mi assicurano un futuro a misura di paziente RP?**
- **Devo mettermi a «studiare» già ora l'ambiente in cui vivo, la mia città, la stazione come se fossi già cieco?**
- **Devo iscrivermi subito a un'organizzazione di ciechi per avere già fatto il primo passo?**
- **Non sarebbe meglio abbandonare sin d'ora i miei hobbies e cercarne di nuovi, praticabili anche senza la vista?**
- **Devo dotare il mio computer di sintesi vocale o di riga braille e imparare subito a usare questi mezzi?**
- **Amo veramente il mio/la mia partner vedente o ella/egli è soprattutto un garante per la mia mobilità? Riuscirei anche a vivere per conto mio?**
- **Sarà il caso di continuare a guidare l'automomo-**

bile anche se la mia vista è ormai prossima ai limiti dei requisiti di legge?

- Devo magari mettermi a suonare uno strumento giacché la musica fa sempre piacere?
- Devo informare immediatamente il mio datore di lavoro a proposito della mia RP? Forse alla prima occasione mi licenzierà in quanto caso a rischio!
- Posso mettere al mondo dei figli ? Il rischio dell'ereditarietà non è particolarmente altro, tanto più grande è però la mia paura! Anche se dei bambini sarebbero una cosa meravigliosa per il mio futuro!
- Devo proprio prendere la vitamina A per anni e anni, sperando che nel mio caso serva? O magari non serve?
- Devo usare da subito il bastone bianco o piuttosto aspettare ancora un po'? Attraversare la strada è molto pericoloso. Voglio assumermi un rischio supplementare d'incidente e mettere così ancora più a repentaglio il mio futuro?
- Devo proprio continuare ad andare dall'oculista? Tanto non si può fare niente! O forse è utile per la ricerca?
- Devo fare più sport perché è sano per principio e forse allora farà bene anche ai miei occhi?
- Devo provare tutte le terapie alternative disponibili?
- Voglio vivere il momento attuale e non pensare

al futuro? Sviate religioni e scuole filosofiche sostengono il principio dell'«ora e adesso»!

Venticinque anni or sono ho riflettuto a fondo sulla domanda se «dovevo mettermi a studiare il braille intanto che riesco ancora a leggere con gli occhi». La paura di diventare un giorno analfabeta mi indusse a provare, ma per divertimento, per interesse, come sfida nei confronti della memoria e del tatto nonché per motivi di sicurezza! Non frequentai nessun corso, ma mi misi a studiare il braille sui libri di scuola dei miei allievi ciechi della scuola di Baar. Studiai il braille per conto mio, a casa, adagio, senza stress e senza limiti di tempo. Da allora ho continuato a praticarlo un pochino finché circa tre mesi fa la lettura in nero si è fatta sempre più faticosa. Senza esitazione, forte di una solida base della scrittura braille abbreviata, mi sono «attaccato a un autentico mattone». Leggendo «Non senza mia figlia» la mia motivazione per la lettura ha ripreso rapidamente quota, tornando a quei livelli che negli scorsi anni – quando leggevo libri stampati in nero – era andata man mano scemando. Fare progressi tangibili è una magnifica sensazione e altrettanto bella è l'indipendenza, il fatto di farcela senza registratore e senza la radio. È veramente valsa la pena di riscattare «l'assicurazione-lettura» che avevo stipulato con me stesso 25 anni or sono.

Tutti noi possiamo discutere sugli interrogativi relativi al nostro futuro darci consigli reciprocamente.

Martin Huwyler, Zugo

Le date da ricordare

- **03.04.2004:** **Assemblea generale ordinaria di Retina Suisse**
- **12.06.2004** **Incontro membri della Svizzera tedesca a Zurigo: visita alla Biblioteca Braille**
- **2./3. 07.2004** **Congresso mondiale di Retina International nei Paesi Bassi**
- **2./3.10.2004** **Congresso nazionale «25 anni di Retina Suisse» a Bienne**
- **23.10.2004** **Gruppo regionale Svizzera orientale: ultimo incontro**

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