

Comunicato stampa

Al Meyer oltre 900 bambini seguiti dall'ambulatorio di Genetica Oculare

Oculisti e genetisti lavorano in tandem, e i bambini che arrivano da tutta Italia concentrano le visite in una seduta. La storia di un piccolo paziente che grazie a una diagnosi precoce e a una terapia innovativa ha riguadagnato la vista

Firenze – Sono già oltre 900 i bambini seguiti dall'Ambulatorio integrato di Genetica Oculare del Meyer, un servizio di alta specialità che mette un'assistenza multidisciplinare a disposizione dei piccoli pazienti con malattie rare che interessano gli occhi: genetisti ed oculisti fianco a fianco.

L'ambulatorio prende in carico i bambini con malattie ereditarie (genetiche) rare ed ultra-rare che interessano gli occhi in maniera isolata o sindromica: alcuni esempi sono le distrofie retiniche (es. retinite pigmentosa), cataratta congenita, glaucoma congenito e giovanile, forme associate a malattie metaboliche. Questi bambini arrivano da tutta Italia (circa metà da fuori regione), spesso da molto lontano: per questo poter concentrare le visite in un'unica seduta diventa più importante che mai. Si parte dalla diagnosi: se c'è il sospetto di una malattia genetica, il bambino viene preso in carico dall'ambulatorio: la visita genetica prevede una valutazione completa - anamnestica e clinica - del paziente e viene effettuata dal team di medici genetisti, nella persona della dottoressa Sara Bargiacchi e con il coordinamento della professoressa Angela Peron, entrambe afferenti alla SOC Genetica medica del Meyer. Contemporaneamente, gli oculisti ed ortottisti dell'Oftalmologia pediatrica del Meyer di cui è responsabile il dottor Roberto Caputo, avviano l'indagine oculistica, coordinati dal dottor Giacomo Bacci: in particolare fanno parte del team della Genetica Oculare anche le oculiste Elisa Marziali e Pina Fortunato, che si occupano della presa in carico clinica dei vari e complessi casi inviati all'ambulatorio.

Alla fine della valutazione congiunta, se indicato, al paziente e ai genitori vengono proposti esami genetici specifici per confermare il sospetto clinico. Questi esami sono eseguiti dai biologi genetisti del laboratorio della SOC Genetica Medica del Meyer, che dispone della strumentazione per il sequenziamento di nuova generazione e delle competenze specifiche di genetica oculare.

Di più: dove la situazione clinica lo richieda, possono essere programmati esami strumentali di alta specialità in regime di sedazione - grazie a strumenti portatili come l'SD-OCT ad alta risoluzione, acquistati grazie al sostegno della Fondazione Meyer. Completata la parte diagnostica, vengono seguiti nel percorso terapeutico, sempre con la consulenza congiunta delle diverse professionalità dell'ambulatorio e, dove il quadro sia particolarmente complesso, all'occorrenza vengono attivati consulti internazionali con i massimi esperti mondiali di queste rare patologie.

La storia un piccolo paziente. Emblematico il recente caso di un piccolo paziente seguito all'interno di questa collaborazione, affetto da una maculopatia ereditaria (maculopatia di Best). Grazie alla diagnosi precoce resa possibile dagli esami clinici e molecolari fatti al Meyer, si è potuto trattarlo tempestivamente e con una procedura idonea (la somministrazione off label di un farmaco anti-angiogenetico), messa a punto dopo un consulto con gli esperti internazionali di questa patologia con cui l'Ambulatorio collabora. Il risultato è che il paziente è passato da una visione centrale estremamente bassa (1/20 scarso di visione nell'occhio affetto) e non funzionalmente utile, ad un recupero funzionale prossimo a valori normali.

Una rete internazionale. L'ambulatorio è espressione di un consorzio scientifico, che vede l'AOU Careggi capofila: si tratta di un lavoro di squadra unico nel suo genere, che vede gli adulti (fra cui anche genitori di bambini seguiti al Meyer) e i bambini presi in carico da strutture esperte, quali appunto, rispettivamente, la AOU Careggi e l'IRCCS Meyer, in relazione alla fascia di età. Questo tandem si inserisce nella prestigiosa rete internazionale ERN-EYE (European Reference Network- Eye Disease), dedicata alle malattie oculari rare: all'interno di questa rete vengono portati avanti progetti di ricerca, trials clinici, e collaborazioni clinico-scientifiche che vedono il Meyer tra i protagonisti, grazie alle competenze e all'esperienza internazionale del coordinatore dell'ambulatorio dottor Giacomo Bacci.

(In allegato una foto del team: da sinistra la dottoressa Bargiacchi, il dottor Bacci, la prof.ssa Peron e il dottor Caputo)

Per info e interviste:

Giulia Righi

Ufficio stampa AOU Meyer IRCCS 393.9577247