

## ADUC SALUTE

Arrivano da tutta Italia per sottoporsi alla visita di un'equipe internazionale di oculisti e per tracciare la mappatura genetica della loro malattia.

All'orizzonte, una prospettiva: quella delle cellule staminali associate alla terapia genica. Sono le famiglie dei pazienti oggi presenti in Fondazione Banca degli Occhi di Venezia e affetti da Sindrome EEC (Sindrome Ectrodattilia-diplasia ectodermica-palatoschisi), una patologia complessa che colpisce in modo differente occhi, reni, arti, che ha un'incidenza presumibilmente di un paziente su due milioni, ma che nasconde in realta' segreti che potrebbero rivelarsi utili in un numero molto piu' ampio di casi. Questo e' il nuovo progetto che coinvolge il Centro di Ricerca sulle Cellule Staminali Epiteliali e il Servizio di Diagnosi e Consulenza di Fondazione Banca degli Occhi con il supporto di Ulss 12 Veneziana, testimoniato dalla presenza oggi del Direttore Sanitario Salvatore Barra. E' stata una combattiva adolescente di Padova ora diciottenne, Giulia Volpato, a sottoporre per prima a Fondazione Banca degli Occhi le incognite della Sindrome EEC.

Da quando e' nata, Giulia ha due piedi detti "a chela di granchio", le mani articolate in sole due e tre dita, anomalie al labbro, al palato e al dotto naso-lacrimale. Soprattutto, Giulia soffre di ricorrenti ulcerazioni della cornea, per le quali un semplice trapianto non puo' bastare. L'EEC e' infatti una malattia congenita che colpisce gli occhi - di solito verso i trent'anni - ma che puo' provocare anche danni al sistema renale e genito-urinario, malformazioni agli arti, al palato, capelli radi e secchi, ciglia e sopracciglia assenti. Oggi nove famiglie di pazienti sono state accolte in Fondazione da un team di medici veneziani creato per visitare e discutere approfonditamente ogni caso. L'equipe e' formata dal personale medico di Fondazione, dal primario dell'oculistica dell'Ospedale dell'Angelo Elisabetta BÃ·hm e dalla dottoressa Federica Birattari dell'Ospedale Civile di Venezia, affiancati dal dottor Colin Willoughby del Royal Victoria Hospital di Belfast (UK), massimo esperto internazionale della patologia, con il quale Fondazione sta sviluppando il prossimo progetto del Centro di Ricerche sulle cellule staminali epiteliali.

"Questa esperienza - afferma il direttore di Fondazione Banca degli Occhi, Diego Ponzin - rappresenta per noi un nuovo esperimento di sanita' di eccellenza, in cui un'equipe internazionale di medici ed esperti si e' formata per dare risposta ad una patologia rara e grave. Lo studio di questa patologia puo' inoltre fornire informazioni utili a molti pazienti, rappresentando un passo in avanti nella cura di malattie oculari di ampio impatto sociale". "Una giornata che testimonia - sostiene il direttore Sanitario dell'Ulss 12 Salvatore Barra - la stretta sinergia tra Fondazione Banca degli Occhi e l'Ulss 12 e l'elevata professionalita' che le nostre strutture hanno raggiunto".

Fondazione Banca degli Occhi sta avviando un progetto di ricerca che mettera' insieme la piu' ampia casistica al mondo di pazienti affetti da EEC, detenuta dall'oculista inglese Colin Willoughby, con le conoscenze e gli strumenti del Centro di Ricerca di Fondazione. Lo scopo e' mettere a punto una mappatura genetica della malattia e di valutare se gli approcci di terapia genica possano portare ad una correzione del difetto genetico alla base. L'obiettivo e' cioe' prelevare le cellule staminali del paziente, modificarle geneticamente, moltiplicarle e poi reinnestarle nel paziente per far ricrescere un tessuto sano, unendo terapia cellulare e terapia genica. Dopo il caso di Giulia, altre famiglie altrettanto decise a combattere questa rara patologia - circa sedici in tutta Italia - sono entrate in contatto con Fondazione Banca degli Occhi e potranno rientrare nel progetto. Proprio in queste settimane le prime famiglie di pazienti hanno costituito un'associazione in supporto a quanti soffrono di questa complessa e variegata malattia. E' nata infatti lo scorso 30 maggio a Roma l'Associazione Italiana EEC (AIEEC) presieduta da una mamma napoletana, Luisa Castaldo, rappresentante di una realta' che e' gia' divenuta Associazione Amica di Telethon.