

# 2013 Make a Miracle Conference

organizzata da

AFI – Aniridia Foundation International and University of Virginia

Charlottesville, July 31<sup>st</sup>-August 4<sup>th</sup>, 2013

## RESOCONTO

Fra la fine di luglio e l'inizio di agosto si è tenuta negli USA, a Charlottesville presso l'Università della Virginia, la settima conferenza di AFI – Aniridia Foundation International.

Si è trattato di un evento molto importante per la nostra comunità, che ha riunito per cinque giorni medici e pazienti attorno ai temi più rilevanti per la cura della patologia e la qualità della vita delle persone. Naturalmente non è possibile fare qui un sommario di tutto quanto si è detto, visto che gli interventi erano davvero tantissimi, ma la sola lettura del programma offre spunti e indicazioni piuttosto interessanti. Per la prima volta AFI ha invitato ufficialmente anche Aniridia Europe, rappresentata a Charlottesville da Barbara Poli, che ha tenuto una relazione di presentazione della federazione europea e di invito alla *2nd European Conference on Aniridia*, che si terrà a Venezia il 19-20 settembre 2014.

Già da alcuni anni AFI promuove la ricerca scientifica sull'aniridia con l'obiettivo di verificare se essa non sia solo una condizione oculare ma piuttosto una sindrome in quanto l'espressione deficitaria di PAX 6 coinvolge altri organi che potrebbero provocare disturbi in altre aree del corpo, anche se non è ancora chiaro se, in che modo e con che incidenza tali disturbi colpiscano le persone affette da aniridia. Si tratta di studi a vari livelli di sviluppo, la cui evidenza scientifica non è in molti casi ancora chiara, che vogliamo qui solo segnalare in attesa dei futuri approfondimenti. Alcuni studi si sono concentrati su anomalie nello sviluppo cerebrale e sui conseguenti disturbi (ipoplasia o assenza della ghiandola pineale che può causare disturbi del ritmo sonno-veglia, anomalie delle commessure posteriore e anteriore degli emisferi cerebrali che possono portare a disturbi nella modulazione delle risposte sensoriali); altri studi si riferiscono invece a disfunzioni pancreatiche, che sono state messe in connessione con un aumentato rischio di obesità e diabete. Questo tipo di studi sono attualmente in corso soprattutto in Inghilterra e all'Università della Georgia, USA.

Per quanto riguarda invece gli aspetti più strettamente oculistici, non ci sono grandissime novità, anche se si percepisce che lo scambio di informazioni fra i medici che è stato promosso dalle associazioni di pazienti sia negli USA sia in Europa negli ultimi anni sta finalmente producendo una maggiore conoscenza della patologia; da tutti i relatori è stata poi ampiamente sottolineata l'importanza di affrontare eventuali interventi chirurgici con molta prudenza e tenendo conto della complessità della condizione oculare delle persone con l'aniridia (cosa che del resto troviamo ribadita anche nelle Linee guida italiane).

E' stata infine presentata come molto promettente la terapia START, sviluppata all'Università della British Columbia (Canada), che dopo i trial pre-clinici sul topo sta ora iniziando come trial clinico multicentrico sull'uomo. I pazienti che parteciperanno sono solo quelli portatori di mutazioni nonsense di PAX 6 (dato che è su questo tipo di genotipo che la terapia sembra funzionare) e verranno reclutati non solo in Canada ma anche negli Stati Uniti e in Inghilterra. Anche qui, occorrerà del tempo per capire se può trattarsi di una strada davvero efficace.

Con l'occasione, Barbara Poli e Neven Milivojevic (vicepresidente di Aniridia Europe) hanno potuto parlare con tutti gli oculisti che saranno in qualche modo coinvolti nella conferenza del 2014,

riscontrando apprezzamento per il programma preliminare e per l'impostazione che il comitato scientifico italiano intende dare all'incontro.

La serata finale è stata molto intensa ed emotivamente coinvolgente: medici e pazienti si sono ritrovati insieme per cenare e parlare nella Alumni Hall dell'Università della Virginia e hanno potuto ascoltare due bellissime adolescenti che con le loro voci e la scelta dei pezzi musicali hanno saputo trasmettere l'importanza della solidarietà e dell'impegno per affrontare insieme le difficoltà. Sono state infine annunciate le due prossime conferenze sull'aniridia, quella di Venezia nel 2014 di cui si è detto e quella di Vancouver nel 2015.

Per concludere, l'impressione generale è che si siano finalmente aperte una serie di aree di studio dell'aniridia che porteranno nei prossimi anni quanto meno ad una migliore conoscenza e gestione della patologia, e speriamo anche a qualche novità importante per noi.

La conferenza europea di Venezia il prossimo anno sarà un'altra tappa importante e da parte nostra faremo il massimo per rendere questa occasione un momento di confronto fra i medici che abbia poi anche conseguenze concrete sulla cura dei pazienti.

Barbara Poli  
agosto 2013