



ANIRIDIA EUROPE



**2nd European Conference on Aniridia
Venice (Italy)
19/20 September 2014**

RESOCONTO

La *2nd European Conference on Aniridia* si è proposta molti obiettivi: coinvolgere medici e ricercatori di assoluto livello e di molti paesi, creare interesse attorno alla patologia, favorire il confronto sui temi controversi e aprire nuove prospettive per la ricerca e per il miglioramento del trattamento e della cura. Ora che si è conclusa possiamo dire che le nostre aspettative si sono in gran parte realizzate, grazie al lavoro e all'impegno di molte persone. Il lavoro iniziato proseguirà in vari modi nei prossimi mesi e anni, ma è intanto importante dare conto di quanto è accaduto alla Conferenza, descrivendone i contenuti e offrendo qualche cifra alla riflessione.

La Conferenza è durata due giorni, per un totale di oltre 20 ore di presentazioni e di discussione sui temi più importanti per l'aniridia: glaucoma, cataratta, segmento posteriore, superficie oculare, basi genetiche della malattia.

Un'intera sessione di lavori è stata dedicata alla gestione clinica del paziente pediatrico, con l'obiettivo di fornire le conoscenze fondamentali per migliorare la terapia, prevenire le complicanze e promuovere un approccio globale al bambino malato raro.

Ogni sessione è stata costituita da una lezione magistrale i cui contenuti venivano poi discussi da un panel di esperti.

Le sessioni del venerdì e del sabato mattina sono state rivolte a medici e ricercatori, con una presenza comunque importante di diversi rappresentanti delle associazioni di pazienti, mentre la sessione del sabato pomeriggio è stata specificamente pensata per pazienti e genitori, che hanno quindi potuto porre domande ed interagire con i medici.

Quest'ultima sessione è stata coordinata da Domenica Taruscio, responsabile del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

La qualità scientifica della Conferenza ha ricevuto numerose attestazioni positive da parte dei professionisti e apprezzamenti per il livello elevato della discussione medica, come anche per l'organizzazione.

Alla Conferenza erano presenti:

- 35 relatori, di cui
 - 30 medici e ricercatori
 - 14 dall'Italia
 - 12 da altri paesi europei
 - 4 dagli Stati Uniti
 - 5 rappresentanti dei pazienti:
 - 1 da Aniridia Italiana
 - 3 da Aniridia Europe
 - 1 da Aniridia Foundation International
- 113 partecipanti, di cui:
 - 47 medici e ricercatori
 - 20 italiani
 - 27 da altri paesi
 - 66 pazienti
 - 40 italiani
 - 26 da altri paesi
- 100 persone hanno partecipato al Gala Dinner

Complessivamente erano presenti 77 fra medici e ricercatori, un numero rilevante se si considera la rarità della patologia e superiore a quello di tutte le conferenze precedenti.

Fra i partecipanti erano presenti anche i rappresentanti delle associazioni di Belgio, Bulgaria, Francia, Germania, Gran Bretagna, Italia, Norvegia, Russia, Spagna, Svezia, Svizzera.

Gli abstract presentati sono stati 18 (13 di argomento clinico, 5 di ambito genetico), tutti resi disponibili sul sito della conferenza. Durante i lavori ne sono stati presentati e discussi 12.

Il riconoscimento per il miglior abstract è stato attribuito a *Aniridia associated keratopathy - is it time to evaluate treatment?* del Dr Per Fagerholm et al. dalla Svezia.

Il comitato scientifico ha voluto anche riservare una menzione speciale a *"Living with aniridia" - One voice!*, presentato da Wibeche Ingsbog dalla Norvegia, e a *PAX6 mutation in French patients: an update* del Dr. J.M. Rozet et al. dalla Francia.

Jill Nerby, presidente di *Aniridia Foundation International* (AFI), è intervenuta per annunciare la prossima conferenza AFI a Vancouver nel 2015 e per far conoscere il lavoro fatto dalla sua organizzazione negli scorsi anni a favore della comunità delle persone con aniridia, dei loro familiari e curanti, e dei medici interessati alla ricerca sulla patologia.

I quotidiani *Il Gazzettino*, *La Nuova di Venezia e Mestre* e il *Corriere del Veneto* hanno pubblicato articoli sulla Conferenza, e un servizio è stato realizzato del TG3 del Veneto.

Per quanto riguarda la gestione amministrativa e contabile, tutti gli aspetti del budget sono stati accuratamente monitorati con l'obiettivo di utilizzare le risorse nel modo più appropriato ed efficace; il budget si è chiuso con un attivo che verrà reinvestito a favore della ricerca sull'aniridia.

La Fondazione Banca degli Occhi del Veneto Onlus ha inoltre annunciato di aver ricevuto una donazione di 40.000 euro da utilizzare per un progetto di ricerca sull'aniridia, i cui contenuti e obiettivi verranno presto definiti.

La maggior parte dei relatori ha accettato di collaborare ad una pubblicazione dell'editore internazionale Springer sull'aniridia, che ne tratterà i temi più importanti anche tenendo conto dei risultati scientifici e medici emersi durante la Conferenza, che saranno così portati a conoscenza di una platea più vasta.

La Conferenza ha poi offerto anche l'occasione per organizzare importanti incontri collaterali:

- Giovedì 18 settembre si è svolta presso la Fondazione Banca degli Occhi del Veneto la riunione del Comitato Scientifico di *Aniridia Europe*, impegnato nella costruzione di una rete europea di professionisti interessati all'aniridia come presupposto fondamentale per qualunque progetto di ricerca.
- Durante la Conferenza, un gruppo di genetisti di vari paesi ha chiesto di potersi riunire in una sala riservata per discutere la possibilità di costituire un consorzio fra Istituti di genetica e Centri di ricerca che si occupano di aniridia con l'obiettivo di facilitare la comunicazione e la standardizzazione delle procedure.
- Anche le pause per il pranzo e il Gala Dinner che si è svolto sull'Isola di San Servolo a Venezia si sono dimostrate magnifiche occasioni per contatti informali e scambi di esperienze, spesso fondamentali per costruire e rafforzare le reti di contatto.
- A margine della Conferenza è stato anche possibile organizzare una riunione per i referenti del progetto *Youth in Europe with Aniridia*, un campo estivo per ragazzi affetti da aniridia provenienti da 5 paesi europei che si svolgerà in Italia nel 2015, iniziativa di grande valore sociale in termini di inclusione e rafforzamento della fiducia in se stessi dei ragazzi disabili visivi. Contiamo sul fatto che i ragazzi italiani siano attivi protagonisti di questo bellissimo progetto.
- Domenica 21 settembre si è svolta a Venezia l'Assemblea Generale di *Aniridia Europe*, in cui è stato eletto il nuovo direttivo e si sono discusse le linee d'azione per il prossimo biennio. E bisogna aggiungere che tutti i partecipanti stranieri sono rimasti colpiti e commossi dalla qualità e dall'impegno espressi da alcuni nostri associati che hanno lavorato tutta la mattina per offrire loro un pranzo all'altezza della tradizione gastronomica del nostro paese.

In conclusione, si è trattato di una esperienza straordinaria, resa possibile dal lavoro e dall'impegno di molti, che siamo convinti rappresenti un passo importante verso la promozione della ricerca sull'aniridia e in prospettiva verso un miglioramento della condizione delle persone affette.

Roma e Venezia, novembre 2014

Corrado Teofili e Barbara Poli