STATI GENERALI DELLE MALATTIE RARE
"PIANO SANITARIO NAZIONALE: IDEE A CONFRONTO"

CAMERA DEI DEPUTATI
Palazzo Marini - Sala delle Colonne
Giovedì, 23 febbraio 2012

Il centro di riferimento regionale per le malattie retiniche del Policlinico Umberto I

Prof . Roberto Grenga – P.A. di Oftalmologia
Primario UOC B Policlinico Umberto I di Roma
Responsabile del centro di riferimento regionale per la retinite pigmentosa e le altre malattie retiniche degenerative
Dott. N. Iozzo

IL CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LE MALATTIE RETINICHE DEL POLICLINICO UMBERTO I

Aperto dalla fine degli anni ’80

Sono stati trattati pazienti affetti da varie forme di malattie ereditarie della retina ma in prevalenza pazienti con Retinite Pigmentosa, attualmente l’archivio contiene circa 5000 cartelle cliniche di pazienti visitati nel corso degli anni.

Negli anni 90 l’attività quotidiana permetteva di seguire un numero pari a 50 pazienti settimanali che oltre al servizio oculistico potevano usufruire di una consulenza settimanale da parte di uno psicologo.

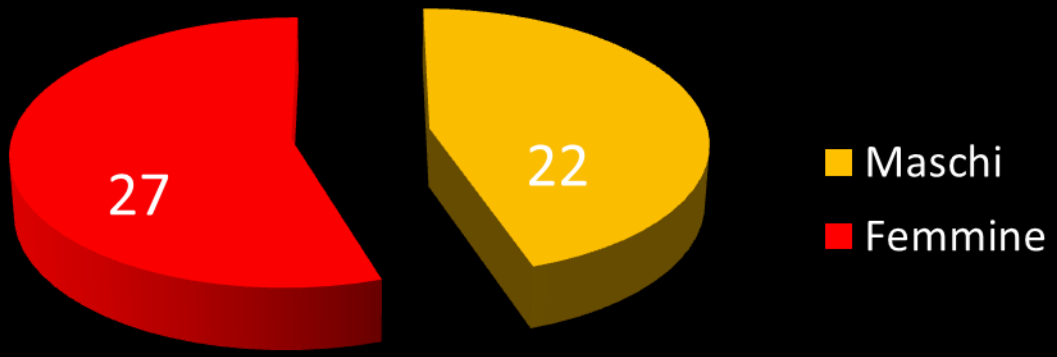
Attualmente nonostante i numerosi tagli di budget l'attività è pari a due giorni settimanali di visite, oltre a poter garantire al paziente la possibilità di poter eseguire tutti i principali accertamenti clinici ed eventuale chirurgia all'interno della stessa struttura.

Nel corso dell'anno 2011 sono state complessivamente eseguite 421 visite oculistiche complessive (valutazione AV, biomicroscopia del segmento anteriore, tonometria ed esame del fondo oculare), inoltre quando necessari sono stati prescritti ed eseguiti esami strumentali di approfondimento come Fluorangiografia, OCT, ERG (ellettroretinogramma) , PEV (Potenziali Evocati Visivi) e Campo visivo (manuale o computerizzato).

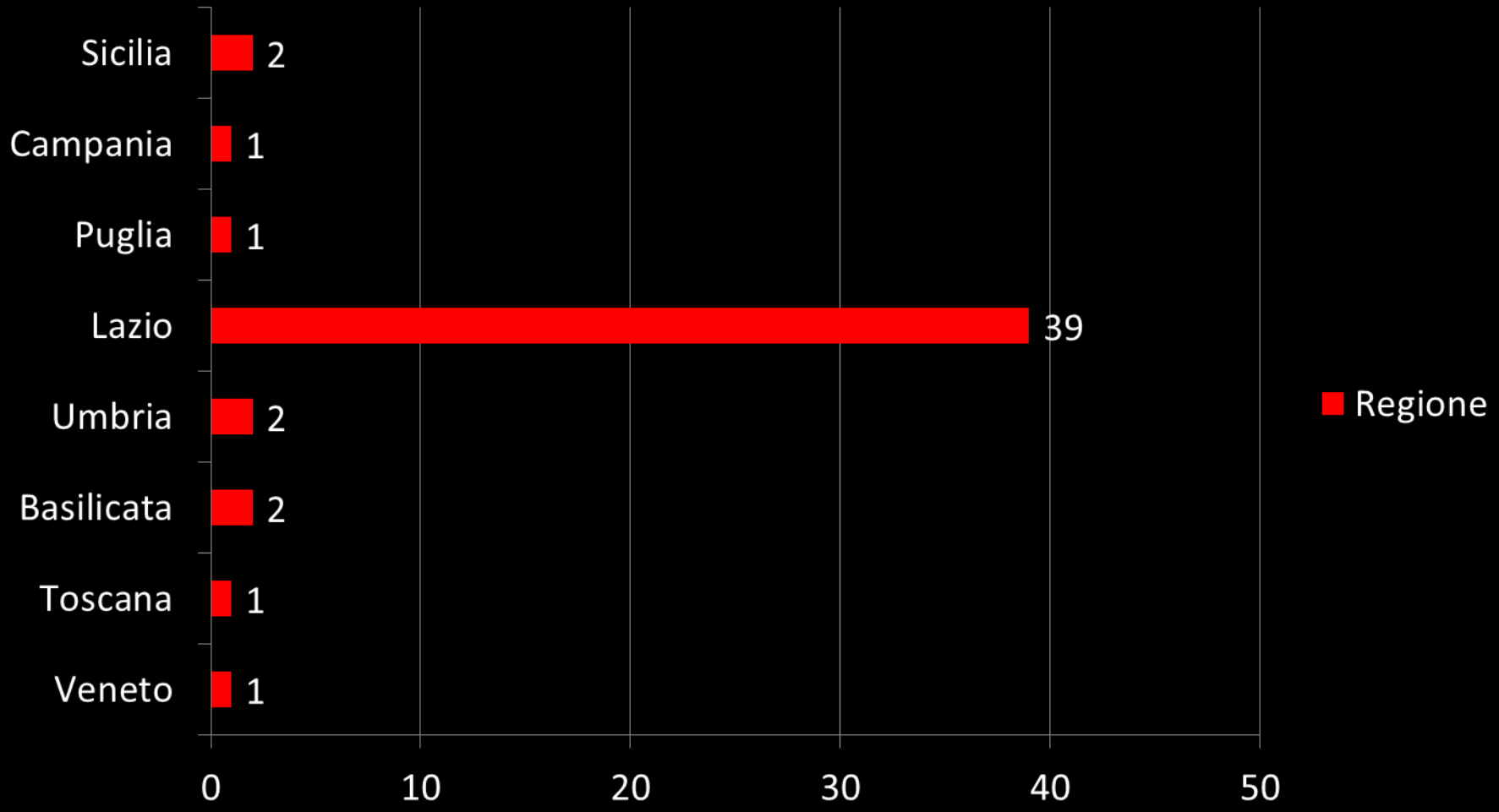
Sono stati registrati sul portale del Centro Nazionale delle Malattie Rare 49 nuovi pazienti di cui 41 affetti da Retinite Pigmentosa, 4 da malattia di Best, 2 da distrofia dei coni, 1 con malattia Stargardt ed 1 paziente affetto da Amaurosi congenita di Leber.

49 pazienti presi in carico 2011

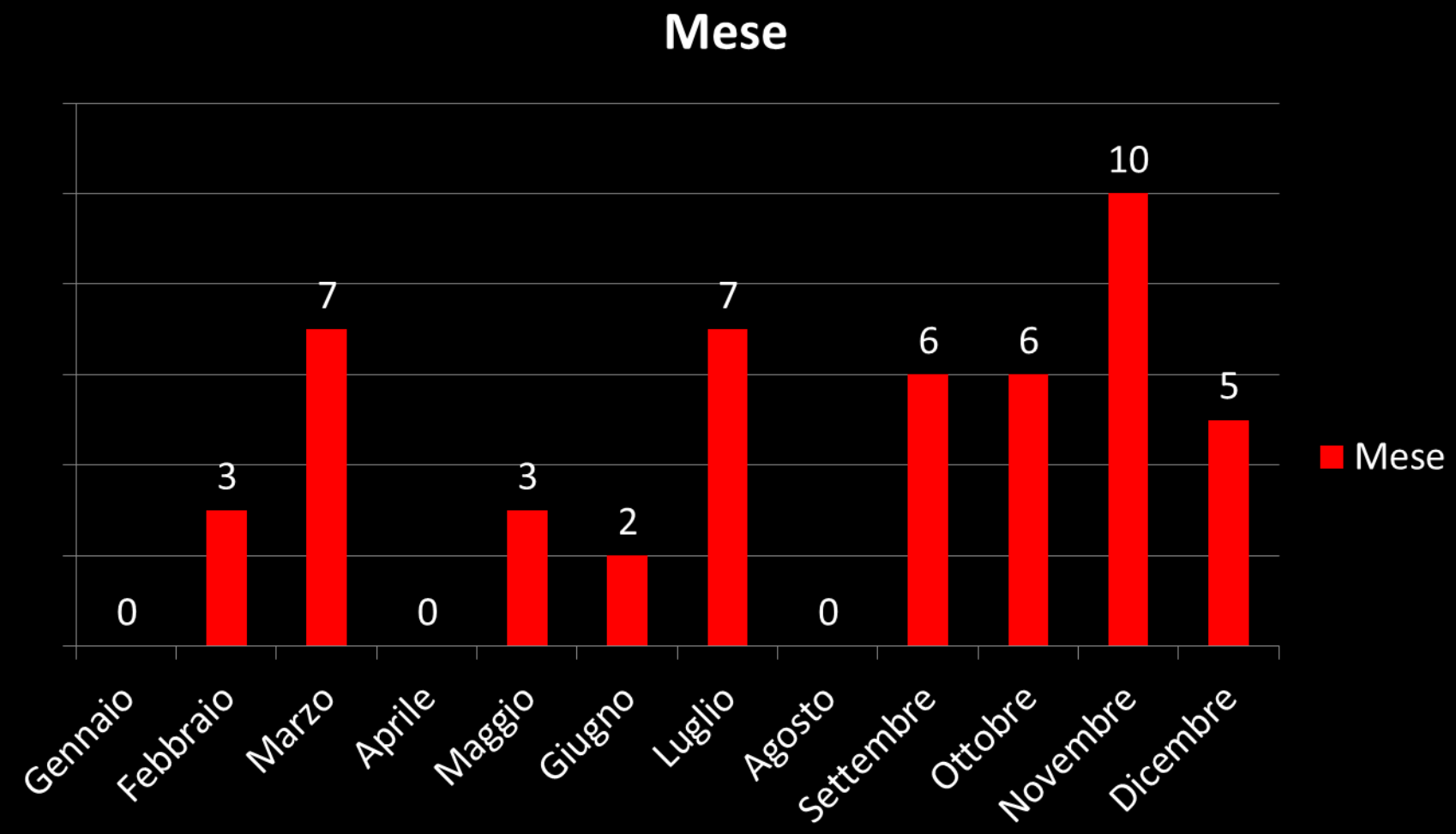
Età media 46,9 anni



49 pazienti presi in carico 2011



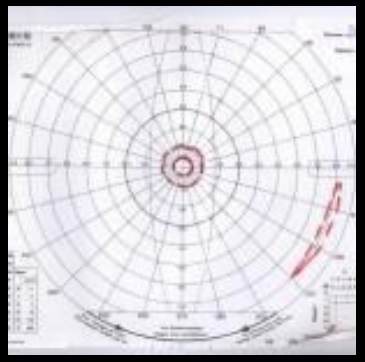
62 pazienti presi in carico 2011



Nello specifico oggi è possibile svolgere presso il nostro centro le seguenti prestazioni:

Visita oculistica complessiva con rilascio di certificazioni inerenti lo stato di malattia e di certificato di identificazione della patologia utile ai fini del riconoscimento dell'esenzione dal pagamento dei ticket per le prestazioni erogate dal SSN

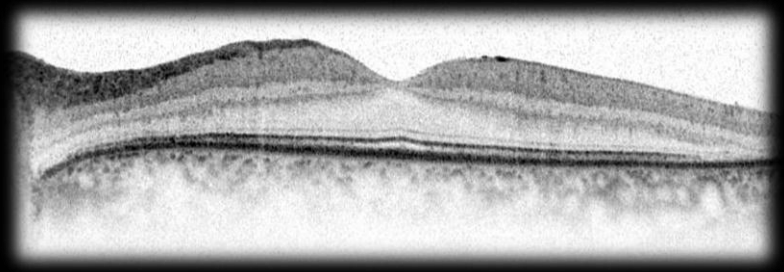
Esami elettrofunzionali (Elettroretinogramma, Elettrooculogramma, PEV) secondo le moderne tecnologie, questi esami sono necessari per la corretta diagnosi ed identificazione della malattia

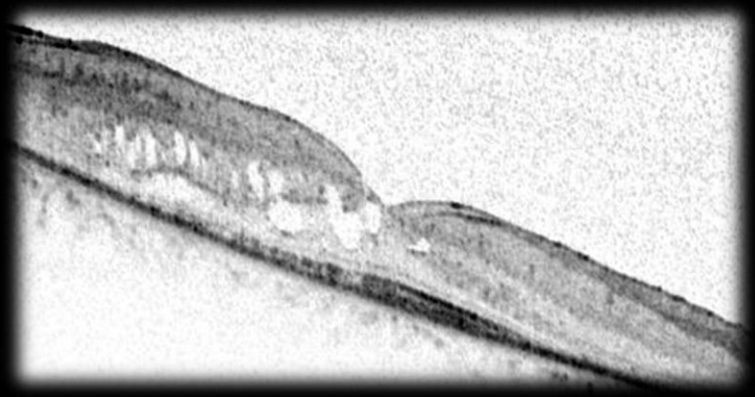


Campo Visivo manuale e computerizzato: esami indispensabili per valutare lo stato e la progressione della malattia, è inoltre possibile eseguire (richiedendolo prima) l'esame del campo visivo binoculare che è oggi necessario per quantificare il danno e poter ottenere dei benefici secondo la legge 138 del 2001 (Ipovisione)

Spectral Domain OCT: esame strumentale che permette di esaminare accuratamente la funzione maculare in tutti i pazienti, in particolare nei pazienti affetti da Retinite Pigmentosa la presenza di eventuali complicanze quali le cisti e l'edema maculare e le trazioni vitreo retiniche maculari.

Fluorangiografia: attualmente poco utilizzata in pazienti con Retinite Pigmentosa, ma indispensabile per altre patologie rare della retina.





Le terapie seguono i pochi studi internazionali e nazionali che riguardano questa malattia, in particolare viene prescritta la somministrazione di Vitamina A palmitato associata a DHA mentre non viene indicata l'assunzione di Vitamina E.

In soggetti giovani viene consigliata la terapia iperbarica da svolgersi in cicli ripetuti, che come si è visto da uno studio pubblicato dal nostro centro ha ritardato la progressione del danno se confrontata con soggetti che non si erano sottoposti a tale terapia.

Quando necessario chirurgia della cataratta secondo le moderne tecniche ed eventuale trattamento YAG-Laser dell'opacità secondaria della capsula (cataratta secondaria).

BISOGNA SEMPRE SOTTOLINEARE COME LE ATTUALI TERAPIE AUTORIZZATE PER LA CURA DELLA RETINITE PIGMENTOSA SIANO UTILI NEL RITARDARE LA PROGRESSIONE DEL DANNO, MENTRE NON ESISTONO TERAPIE IN GRADO DI PREVENIRE O RIPARE UN DANNO GIA' ESISTENTE, ECCETTO AMAUROSI CONGENITA DI LEBER.

SIAMO ANCHE RIUSCITI A SVOLGERE ATTIVITA' DI RICERCA CLINICA PUBBLICANDO I RISULTATI SU RIVISTE INTERNAZIONALI (AMERICAN JOURNAL OPHTHALMOLOGY, EUROPEAN JOURNAL OPHTHALMOLOGY, GRAEFES ARCHIVE OPHTHALMOLOGY, ETC), NONOSTANTE L'ASSENZA DI FONDI UNIVERSITARI PER LA RICERCA IN QUESTO AMBITO.

Refractive surgery in patients with retinitis pigmentosa

ENZO MARIA VINGOLO[1,2], PIER LUIGI GRENGA[1,2], ALESSANDRO MEDURI[3], STEFANO LUPO[4], ROBERTO GRENGA[4]

Fourier-Domain Optical Coherence Tomography and Microperimetry Findings in Retinitis Pigmentosa

STEFANO LUPO, PIER LUIGI GRENGA, AND ENZO MARIA VINGOLO

Slowing the degenerative process, long lasting effect of hyperbaric oxygen therapy in retinitis pigmentosa

Enzo Maria Vingolo · Monica Rocco · PierLuigi Grenga · Serena Salvatore · Paolo Pelaia

Endothelin-1 plasma concentrations in patients with retinitis pigmentosa

E.M. Vingolo [a], S. Lupo [a], P.L. Grenga [a], S. Salvatore [a], L. Zinnamosca [b], D. Cotesta [b], L. Petramala [b], C. Letizia [b,*]

[a] Department of Ophthalmology, University of Rome "Sapienza", "A. Fiorini" Hospital Terracina (LT), Italy
[b] Department of Clinical Sciences, DH Internal Medicine, University of Rome "Sapienza", Policlinico Umberto I, 00161 Rome, Italy

High resolution spectral domain optical coherence tomography (OCT) images of Alström Syndrome

EM Vingolo, PhD[1], S. Salvatore, MD[1], PL Grenga, MD[1], P. Maffei, MD[3], G. Milan[3], and JD Marshall[2]

PER PRENOTAZIONI:

VISITA OCULISTICA: MEDIANTE IMPEGNATIVA CON LA DICITURA VISITA OCULISTICA RETINITE PIGMENTOSA/ MALATTIE RARE DELLA RETINA, TELEFONANDO AL NUMERO 803333 (CUP REGIONALE)

ESAMI ELETTROFUNZIONALI (ERG-PEV): TELEFONANDO DAL LUNEDI AL VENERDI ORE 9-12.30 AL NUMERO 0649975422

CAMPO VISIVO: TELEFONANDO IL MERCOLEDI ED IL VENERDI DALLE 9 ALLE 10 AL NUMERO 0649975377

OCT: PRENOTAZIONE IN ACCESSO DIRETTO DOPO VISITA OCULISTICA

FLUORANGIOGRAFIA: TELEFONANDO AL NUMERO 803333 (CUP REGIONALE)