

## S.I.C.S.S.O. Cornea Transplant Foundation For Developing Countries

- Società Internazionale Cornea, Staminali e Superficie Oculare  
(International Society of Cornea, Stem Cells and Ocular Surface)

Via Mazzini 60, Grosseto 58100, Italy – [foundation@sicssso.org](mailto:foundation@sicssso.org) - +39 3209207079



**OGGETTO:** Nota per l'audizione al ddl 483 del 09/01/2024 *“Disposizioni per la tutela delle persone affette da patologie oculari cronico-degenerative e promozione della prevenzione, della ricerca e dell'innovazione nella cura delle malattie causa di ipovisione e cecità”*.

Il sottoscritto, Prof. Vincenzo Sarnicola, Presidente SICSSO (Società Internazionale Cornea, Staminali e Superficie Oculare), Past-President di EuCornea (Società Europea della Cornea), Past-Board Member di Cornea Society (Società Mondiale della Cornea), onorato di partecipare ai lavori sul ddl in oggetto, suggerisce che anche due malattie corneali debbano essere riconosciute e menzionate nel disegno di legge. Si tratta del **cheratocono** e della **distrofia endoteliale di Fuchs**.

Secondo i dati dell'OMS, le cause principali di ipovisione grave o cecità sono difetti di refrazione non corretti (123.7 milioni), cataratta (65.2 milioni), glaucoma (6.9 milioni), opacità corneali (4.2 milioni), retinopatia diabetica (3 milioni) e tracoma (2 milioni).

La cecità corneale è quindi la quarta causa di cecità nel mondo, globalmente più impattante della retinopatia diabetica. Attualmente nel mondo ci sono 4.2 milioni di ciechi corneali che potrebbero recuperare la vista se sottoposti ad adeguata terapia. Si stima che circa il 20% abbia bisogno di un trapianto di cornea perché affetto da cheratocono evoluto, il 40% ha invece sviluppato una disfunzione endoteliale, il 20% ha perso la trasparenza corneale per infezioni o cicatrici traumatiche, e un altro 10% circa è affetto invece da altre patologie corneali più rare.

Il **Cheratocono** ha un'ampia diffusione, colpisce in media ogni anno 50 persone ogni 100.000 abitanti, l'esordio può essere molto precoce, si presenta in genere nei giovani di età compresa tra i 10 e i 20 anni di età. È una malattia cronico-degenerativa che colpisce lo stroma corneale (strato intermedio della cornea) e provoca la perdita della normale conformazione della cornea con deficit visivi che possono causare una significativa disabilità visiva. Questa patologia è in forte espansione correlata ad abitudini di vita che agiscono in maniera promuovente l'insorgenza della malattia. Lo strofinamento oculare è il maggiore sospettato come fattore di rischio. Le allergie e l'uso di videoterminali, entrambi fattori in forte aumento, stimolano lo strofinamento oculare. Il cheratocono può oggi essere considerato una malattia sconfitta grazie ai nuovi protocolli terapeutici sviluppati negli ultimi 20 anni; tuttavia, gli standard terapeutici necessari a contenere gli effetti negativi della malattia stentano a diffondersi in maniera adeguata ed omogenea.

La diagnosi precoce è fondamentale, si effettua con esami diagnostici strumentali specifici, purtroppo non capillarmente diffusi nel nostro territorio. Consente il **contenimento** della malattia e ne arresta la sua evoluzione evitando la necessità di interventi chirurgici. Il trattamento infatti indicato è il crosslinking, un trattamento “para-chirurgico” molto efficace, se effettuato precocemente.

Per i quadri più avanzati sono indicate tecniche di **rimodellamento** corneale, che seguono severi criteri di inclusione e necessitano di strumentazione particolarmente avanzata e costosa (laser ad eccimeri, femtolaser, ecc.). A questi trattamenti va abbinato il crosslinking per il contenimento dei risultati ottenuti con il rimodellamento.

Per le forme evolute è indicato il **trapianto di cornea lamellare (DALK)** che, rispetto al trapianto perforante classico, oramai superato, riduce significativamente le crisi di rigetto sia numericamente, ma soprattutto nella loro intensità, consentendo la sopravvivenza dei tessuti trapiantati in oltre il 99% dei casi studiati con follow-up a 10 anni, in cui si sono registrati risultati stabili da almeno 8 anni. Purtroppo, questa chirurgia risulta complessa e ha bisogno di curve di apprendimento severe, meglio se tutorate. La DALK stenta a diffondersi anche in centri qualificati. L'Italia, per lo sviluppo di questa tecnica chirurgica, ha avuto un ruolo pioniere raggiungendo grandi riconoscimenti in tutto il mondo.

La ***distrofia endoteliale di Fuchs*** è invece una patologia ereditaria degenerativa che colpisce l'endotelio, lo strato più interno della cornea. La sua reale incidenza si stima male per la eterogena espressione patologica della disfunzione endoteliale. Spesso asintomatica nelle prime fasi, evolve poi in genere nella disfunzione endoteliale con necessità trapiantistiche conseguenti. L'evoluzione del trapianto di endotelio negli ultimi anni ha compiuto successi inimmaginabili grazie alle tecniche lamellari mininvasive di DSAEK e DMEK. Questi trapianti lamellari hanno praticamente archiviato il trapianto di cornea perforante per gli eccellenti risultati funzionali ottenuti. Frequente è la *restitutio ad integrum*, soprattutto con la tecnica DMEK. L'incidenza del rigetto nelle endoteliocheratoplastiche scende fino all'1% rispetto al 30% dei trapianti perforanti. Anche per queste tecniche è necessaria un'importante curva di apprendimento per assicurare un'offerta sanitaria omeogena a livello nazionale.

La ricerca scientifica sembra "volare" nei progressi sull'endoteliocheratoplastica. A breve saremo di fronte alla possibilità di sostituire il trapianto chirurgico endoteliale con la semplice iniezione di cellule endoteliali coltivate in laboratorio. Un'iniezione sostituirà un intervento chirurgico e con una sola cornea di un donatore giovane si potranno curare fino a 500 occhi affetti da disfunzione endoteliale. La tecnica di iniezione di cellule endoteliali coltivate ha superato la fase 2 di sperimentazione, ed a breve inizierà la sperimentazione di fase 3 con trial multicentrici che coinvolgeranno il Nord-America e l'Europa. Allo scrivente è stata richiesta disponibilità a coordinare il trial europeo.

Si allega il report dell'Organizzazione Mondiale della Sanità.

Grosseto, 7 Gennaio 2024



**Prof. Vincenzo Sarnicola**

Via Mazzini, 62 - 58100 Grosseto

cell +39 3201158500

e-mail: sarnicolavincenzo@gmail.com