



Seeking A Cure For  
Retinitis Pigmentosa, Macular Degeneration,  
Usher Syndrome and Allied Retinal Dystrophies

T

## **RI USH SIG – Special Interest Group (Gruppo di Interesse Speciale) sulla Sindrome di Usher presso Retina International: aggiornamento su eventi e risorse sui sottotipi USH, test genetici e geni USH**

### **RI USH SIG**

Dominique Sturz, Austria (coordinatore)

Melissa Chaikof, USA

Carol Brill, Irlanda

Dario Sorgato, Italia

Siamo lieti di pubblicare la nostra newsletter invernale che fornisce un aggiornamento delle ultime e importanti novità relative alle persone affette dalla sindrome di Usher e risorse sui sottotipi USH, test genetici e geni USH.

### ***Save the date* Eventi relativi alla Sindrome di Usher nel 2020**

#### **4-6 giugno. Reykjavik, Islanda.**

#### **RIWC 2020 - 21 ° *Retina international World Congress* - Congresso mondiale di Retina International**

Il Retina International World Congress riunisce alcuni dei principali scienziati e clinici della retina del mondo insieme ai leader mondiali nella difesa dei pazienti e nel supporto tra pari. Il Nordic Ophthalmology Congress 2020 si svolgerà nella stessa sede e ora del RIWC 2020. Durante gli eventi stiamo pianificando di tenere una riunione satellite dedicata alla Sindrome di Usher, i dettagli saranno presto annunciati. [www.riwc2020.is](http://www.riwc2020.is)

#### **26-27 giugno. Parigi, Francia. 2020 International Usher info Symposium**

Symposium scientifico e per i pazienti organizzato da [Fondation Pour l'Audition](#) e [Fondation Voir et Entender](#) nell'ambito del progetto LIGHT4DEAF dedicato alla sindrome di Usher. <http://pro.usherinfo.fr/2020-international-usher-info-scientific-symposium/>

#### **10-11 luglio. Austin. TX, Stati Uniti**

USH Connections Conference - Usher Syndrome Coalition

Scopri le ultime novità sullo sviluppo di trattamenti da importanti ricercatori statunitensi e mettiti in contatto con individui colpiti, le loro famiglie e professionisti al servizio della comunità dei sordociechi.

<https://www.usher-syndrome.org/our-story/ush-connections-conference-summaries.html>

## **Riepilogo dell'autunno 2019**

### **Incontro inaugurale del Gruppo di Interesse Speciale di Retina international sulla sindrome di Usher a Parigi, 21 settembre 2019, giornata mondiale della Sindrome di Usher**

Sabato 21 settembre, in occasione della giornata mondiale della sindrome di Usher, il comitato USH SIG si è riunito per un incontro presso la Fondation de l'audition di Parigi. Dominique Sturz (Austria), Carol Brill (Irlanda) e Dario Sorgato (Italia) hanno apprezzato la calorosa accoglienza dei padroni di casa Marie-Josée Duran e Salma Hazgui dell'Institut de l'Audition. Il nostro quarto membro del Comitato Melissa Chaikof (USA) si è unita alla riunione via teleconferenza, grazie alle fantastiche strutture della sede. Siamo stati anche lieti di dare il benvenuto alla professoressa Isabelle Audo dell'Institut de la Vision e ad Alice Lapujade (Francia). Il gruppo ha discusso a lungo della struttura e della strategia di USH SIG e siamo felici di delineare quanto segue:

1. Proclamazione: "Siamo un gruppo guidato da pazienti che lavora insieme per fornire informazioni pertinenti e aggiornate sulla ricerca e sui centri di ricerca esperti per le persone che vivono con la sindrome di Usher e promuoviamo lo sviluppo di terapie per la comunità internazionale della sindrome di Usher".
2. Istituzione di un gruppo di consulenza scientifica per garantire che le informazioni condivise da USH SIG sulla ricerca scientifica sulla sindrome di Usher siano accurate
3. Calendario degli eventi - per tenere informata la comunità Usher degli eventi rilevanti
4. Strategia di comunicazione: le informazioni saranno condivise in formato newsletter con le organizzazioni nazionali associate alla sindrome di Usher

### **Seminario ERN Eye su studi clinici e ricerca, 21-22 novembre 2019, Strasburgo**

Il seminario della Rete europea di riferimento per le malattie rare degli occhi è stato preceduto dalla seconda giornata annuale Sensgènes, in cui il centro affiliato francese per le malattie sensoriali rare ha fornito un aggiornamento sulla ricerca all'avanguardia (orecchio e occhio) condotta in Francia e con collaborazione internazionale.

Al seminario ERN Eye gli stati membri hanno presentato i loro aggiornamenti sugli studi clinici di terapie geniche e sull'accesso e il rimborso di Luxturna (la prima terapia genica approvata per una rara malattia dell'occhio: LCA dovuta alla mutazione REP65). Sono state discusse anche le opzioni di trattamento in fase di sviluppo in collaborazione con partner internazionali. Per informazioni su come accedere ai test genetici e agli studi clinici, consultare il nostro file di risorse sui sottotipi USH, sui geni USH e sui test genetici di seguito. Per maggiori informazioni sugli studi clinici e sui membri a pieno titolo e sui partner affiliati di ERN Eye, consultare <https://www.ern-eye.eu/map-of-the-centers-and-clinical-trials>  
Un aggiornamento sui nuovi membri a pieno titolo sarà disponibile nel 2020.

## Risorse su sottotipi USH, test genetici e geni USH

USH 1 < 40%	USH 2 < 60%	USH 3 < 3%
Sordità congenita	Perdita dell'udito da moderata a grave	Perdita dell'udito lieve, progressione lenta
Cecità notturna nella prima infanzia, prima decade	Cecità notturna dagli anni dell'adolescenza	Cecità notturna nella prima infanzia, prima decade
Perdita della visione periferica e dell'acuità visiva nella prima decade di vita	Perdita della visione periferica e dell'acuità visiva dagli anni dell'adolescenza	Lenta progressione della perdita della vista, in seguito progressione più rapida
1b circa 25% di tutti gli Usher	2a il più comune, circa 50% di tutti gli Usher	Molto rara
1b 1c 1d...,1k	2a, 2b, 2c, 2d	3a, 3b (new 2016)

Perché è importante il test genetico? Oggi, molti trattamenti promettenti per la sindrome di Usher e persino nella sperimentazione clinica sono basati sui geni. Se non conosci il tuo sottotipo e persino la tua mutazione, non puoi sapere se sei idoneo per una sperimentazione clinica. Esistono diversi tipi di potenziali terapie geniche. Quelli che comportano la sostituzione dell'intero gene interessato non dipendono dalla mutazione, ma alcuni, come l'editing genetico o i farmaci che colpiscono mutazioni specifiche, richiedono la conoscenza non solo del gene ma anche della mutazione. In ogni caso è necessaria una diagnosi geneticamente confermata per essere idonea per gli studi clinici e anche per i trattamenti imminenti che non sono specifici per la mutazione. Ciò vale anche per la sicurezza dei pazienti, poiché interventi e trattamenti possono essere dannosi in caso di diagnosi differenziale con fenotipi simili (stessi sintomi).

**Nell'Unione Europea**, la maggior parte dei piani sanitari copre i test genetici se sei indirizzato dal tuo specialista a un centro specializzato che fornisce test genetici. In alcuni paesi dell'UE un disturbo dell'udito diagnosticato allo screening dell'udito neonatale è un'indicazione per il rinvio a test genetici (inclusi i geni Usher). ERN Eye lavora su un registro comune per le malattie rare degli occhi, in cui le istituzioni membre forniranno dati anonimi con il consenso del paziente.

**Negli Stati Uniti**, alcune compagnie assicurative coprono i test genetici. In caso contrario, Foundation Fighting Blindness, in collaborazione con Blueprint Genetics e InformedDNA®, offre un programma di test genetici gratuito chiamato My Retina Tracker Program® a partire dal 21 ottobre per le persone che vivono negli Stati Uniti, con una diagnosi clinica di una degenerazione retinica ereditaria (IRD). Per i criteri di ammissibilità consultare <https://blueprintgenetics.com/my-retina-tracker-program/>

## Geni USH

USH Type	Locus	Gene	cDNA	Protein
USH1B	11q13.5	MYO7A	6.6 kb	Myosin VIIa
USH1C	11p14-15	USH1C	2.6 kb; isoforms	Harmonin
USH1D	11q21-q22	CDH23	10.8 kb; isoforms	Cadherin 23
USH1E	21q21	--		--
USH1F	10q11.2-q21	PCDH15	9 kb; isoforms	Protocadherin 15
USH1G	17q24-25	SANS	1.3 kb; isoforms	SANS
USH1H	15q22-23	--		--
(USH1J)	15q23-q25.1	CIB2	561 bp; isoforms	CIB2 now recognised to be mutated in isolated deafness
USH2A	1q41	USH2A	15.6 kb; isoforms	USH2A (Usherin)
USH2C	5q13	GPR98	18.9 kb; isoforms	GPR98 (VLGR1b)
USH2D	9q32-q34	DFNB31	4 kb; isoforms	Whirlin
USH3A	3q25	CLRN1	699 bp; isoforms	Clarin-1
USH3B		HARS		Histidyl-tRNA Synthetase
atypical USH	20q32.3	CEP250	7.3 kb; isoforms	Cep250
atypical USH	2p23.2	C2orf71	3.9 kb	C2orf71

### Modifica del 26 novembre 2019 alla nostra newsletter autunnale sulla terapia genica USH:

USH2C: Una sperimentazione clinica basata sulla terapia mini-genica e cofinanziata da CUREUsher (Regno unito, Irlanda) e Stichting Ushersyndroom (Olanda) sarà condotta presso il Radboud University Medical Center (NL), altri sottotipi USH arriveranno presto.

Puoi scaricare la nostra newsletter autunnale sulla terapia genica per la sindrome di Usher qui: <http://www.retina-international.org/ri-ush-newsletter-pdf/>  
in Italiano qui: <https://www.noisyvision.org/it/2019/09/17/retina-international-usher-syndrome-special-interest-group-sig-newsletter/>

Siamo molto impegnati a rendere accessibili le nostre comunicazioni. Se desideri ricevere questa newsletter in un formato alternativo, ti preghiamo di farcelo sapere inviando un'e-mail a [usher@retina-international.org](mailto:usher@retina-international.org) e cercheremo di pubblicare newsletter future nel tuo formato preferito.

Ci auguriamo che la nostra newsletter e le risorse fornite vi siano piaciuti. Torneremo presto con notizie interessanti e ti auguriamo un meraviglioso periodo natalizio e un felice anno nuovo!

Per assicurarti di non perdere nessuna notizia importante su eventi USH, risorse, nonché ricerche, studi clinici e sondaggi iscriviti qui: <http://www.retina-international.org/updates-from-the-ri-ush-special-interest-group/>

Questa newsletter è stata scritta da Dominique Sturz (Austria), Melissa Chaikof (USA), Carol Brill (Irlanda) e Dario Sorgato (Italia) e verificata per accuratezza e affidabilità dal Pr. Isabelle Audo (Francia).

Puoi inoltrare questa newsletter alle parti interessate o pubblicarla sul tuo sito Web o tradurla in altre lingue, ti preghiamo di rispettare il copyright e i diritti degli autori sulla proprietà intellettuale.

© RI USH SIG

Tradotta dall'inglese da Dario Sorgato (Italia)