**RETINITE PIGMENTOSA**

**Che cos’è e come si manifesta?**

Con l’espressione retinite pigmentosa ci si riferisce a un gruppo di malattie ereditarie della retina che provocano perdita progressiva della vista fino ad arrivare, nei casi più gravi, alla cecità totale. Nella forma più tipica, i primi sintomi consistono nella diminuzione della capacità di vedere al buio e nel restringimento del campo visivo. Alcune forme, invece, iniziano con la perdita della parte centrale del campo visivo. In genere, i sintomi si manifestano prima dei 20 anni. In alcune forme di retinite pigmentosa, oltre alla malattia retinica si ritrovano altre alterazioni, come la sordità.

**Come si trasmette?**

Si conoscono un centinaio di geni che – se mutati – possono essere coinvolti nell’insorgenza della malattia. Sono possibili varie modalità di trasmissione: autosomica dominante (un genitore malato ha il 50% di probabilità di trasmettere la malattia a ciascuno dei figli); autosomica recessiva (i genitori sono entrambi portatori sani e hanno il 25% di probabilità di trasmettere la malattia a ciascuno dei figli); eredità legata all’X (in genere solo i maschi presentano i sintomi, mentre le femmine sono portatrici sane). In alcuni casi la malattia si trasmette in modo sporadico, senza che siano presenti alterazioni genetiche in altri membri della famiglia.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi viene formulata dall’oculista a partire dall’osservazione clinica e viene confermata con alcuni esami, come l’esame del fondo dell’occhio (che evidenzia caratteristiche macchie di pigmento nel fondo della retina) o l’elettroretinogramma (che misura l’attività elettrica della retina). Un’ulteriore conferma può venire dall’analisi genetica.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste una terapia risolutiva; in alcuni casi si può cercare di rallentare il processo degenerativo con strategie come la protezione dalla luce solare e la somministrazione di vitamine. Molto importante è inoltre il sostegno psicologico ai pazienti. Sono tuttavia allo studio nuove strategie, come la terapia genica, l’impianto di protesi retiniche e il trapianto di cellule funzionanti.