

## Missione contro il tempo: vedere il più possibile del mondo



### LA SPERANZA DEI FRATELLI WHITE RIPOSTA NELLA RICERCA MEDICA.

Clicca per guardare il video [qui](#)

I fratelli Kathryn, Sam e Matthew White sono impegnati in una missione, e cioè quella di vedere tutto ciò che possono prima di perdere completamente la vista a causa di una malattia genetica rara.

La loro madre Beth ha trasmesso loro un gene difettoso e, tutta insieme la famiglia è ora impegnata in una corsa contro il tempo per completare la lista di quello che bisogna assolutamente vedere.

Beth ha iniziato a diventare cieca quando aveva solo cinque anni e ha sposato il suo fidanzatino del liceo David, quando era già completamente cieca, ma il suo disturbo era così raro che ancora gli scienziati non ne avevano dato un nome.

Due anni fa un test ha rivelato che tutti i tre bambini hanno ereditato la stessa condizione della madre e che diventeranno probabilmente ciechi nei prossimi anni.

Kathryn, 13, Sam, 11 e Matthew, 8, stanno già perdendo la loro vista.

“Realizzi che hai tre bellissimoi bambini e che tutti avranno bisogno di così tanto sostegno ... c'è un grande senso di colpa in me per aver causato tutto questo, e che non mi sembrava giusto,” ci ha detto la madre Beth.

Ma il team di scienziati del Sydney Hospital si trovano anche loro in una corsa contro il tempo per trovare una cura per i bambini White, e di recente sono stati in grado di isolare il gene difettoso.

Il gruppo di Genetica dell'Eye Medical Research Institute ha cominciato a cercare risposte dal 2013.

## Tu con i miei occhi

~~Vedere il mondo in bassa risoluzione~~

Il Professore Associato Robyn Jamieson dirige il gruppo di ricerca, ha detto che il suo team, ha utilizzato il sequenziamento del genoma che ha consentito agli scienziati medici attraverso 23.000 geni nel corpo umano, di trovare la mutazione.

"E' come trovare un ago in un pagliaio perché ci sono 23.000 geni diversi che dobbiamo guardare attraverso tre miliardi di coppie base," dice Professore Jamieson.

"Sono 3 gigabyte di dati ... ciascuno".

"E 'stato un momento molto emozionante," ha detto il Professore Jamieson riferendosi alla scoperta del gene responsabile della condizione.

Il dottor Jamieson stima che avrebbero bisogno di 5 milioni di dollari di fondi aggiuntivi per monitorare lo sviluppo dei trattamenti da applicare.

Si spera che la ricerca porterà a trovare un possibile trattamento sperimentale per i bambini White ma anche a coloro che soffrono di **Retinite Pigmentosa** convenzionale - una condizione meno rara che era stata originariamente diagnosticata a Beth.

Per primi al mondo, hanno isolato il gene che ha causato la malattia e hanno iniziato ad applicare loro scoperta nel trattamento per i bambini.

Significa che si è fatto un passo avanti in una lunga battaglia per ripristinare la loro vista. Questa innovazione medica ha il potenziale per poter aiutare le altre migliaia di persone che soffrono di patologie oculari genetiche. Per la famiglia White, è una corsa contro il tempo. Il trattamento riuscirà ad arrestare il deteriorarsi della vista prima che sia troppo tardi?

Catherine, Sam e Matthew stanno perdendo la loro vista a ritmi diversi e non si sa per quanto tempo riusciranno a vedere.

"Avere Quel livello di speranza - ha cambiato le nostre vite," dice mamma Beth : "Chissà che risultato sarà ... ma avere la speranza è tutto, davvero."

"Dobbiamo credere che questo lavoro di ricerca, anche se non riparerà il danno ormai avuto, forse potrà arrestare i danni futuri.

In questo [video](#) di Channel 7, la famiglia White volerà appesa ad una fune in acciaio sulla Zipline più veloce del mondo in Nuova Zelanda a Gravity Canyon fuori Wellington, una straordinaria esperienza che fa parte del loro elenco di cose imperdibili che non si dimenticano facilmente.

Beth e David hanno messo tutto il loro tempo e denaro per rendere le esperienze per i loro figli, ma il tempo e denaro stanno per scadere.

"Questa è la parte più spaventosa, quanto tempo abbiamo?" ci dice Beth.

Per saperne di più sulla famiglia e la loro condizione rara si prega di visitare, [www.oakestrust.org](http://www.oakestrust.org)