

## La diagnosi della perdita della vista

### Quando ricevi la diagnosi della perdita della vista.

Informazioni per i pazienti appena diagnosticati e ai loro cari. La diagnosi di una malattia degenerativa della retina spesso è sconvolgente nella nostra vita.

Se a te, o a una persona cara, è stata recentemente diagnosticata una condizione retinica ereditaria o una degenerazione maculare senile (AMD), entrare in contatto con le organizzazioni dedicate, è un ottimo modo per informarti, gestire al meglio la tua condizione e trovare supporto per la tua vita di tutti i giorni.

### Ecco alcuni passaggi utili che puoi intraprendere per iniziare un percorso positivo per andare avanti:

Trova uno specialista della retina che conosca le malattie retiniche ereditarie.

Le distrofie retiniche ereditarie o IRD (Inherited Retinal Diseases) come la retinite pigmentosa, la malattia di Stargardt e la sindrome di Usher sono rare. Molti oftalmologi e dottori retinici vedono solo occasionalmente pazienti con IRD e potrebbero non avere una vasta esperienza nella gestione delle condizioni.

Tuttavia, ci sono alcuni specialisti della retina che vedono e studiano i pazienti con IRD quotidianamente. Molti sono ricercatori clinici presso centri di ricerca accademici. Questi esperti sono spesso in grado di gestire al meglio eventuali complicazioni, condurre test ed esami appropriati, discutere la tua prognosi e suggerire potenziali studi clinici riguardo le terapie emergenti.

Retina Italia Onlus, ha messo a disposizione un [elenco di specialisti della retina in Italia](#) che si prendono cura dei pazienti con IRD. (Nota: [questo elenco non è esaustivo](#).)

Parla col tuo oculista, riguardo la sua esperienza e conoscenza IRD per determinare se ha una buona corrispondenza con le tue esigenze e aspettative.

Poiché l'AMD è una malattia comune, la maggior parte degli specialisti della retina ha familiarità con cure e trattamenti appropriati.

Se hai un improvviso cambiamento della vista, indipendentemente dal fatto che tu abbia o meno una malattia della retina, consulta immediatamente un oculista.

### Considera di farti fare i test genetici se hai un IRD.

## Tu con i miei occhi

[Vedere il mondo in bassa risoluzione](#)

---

Praticamente tutti gli IRD sono causati da mutazioni in un singolo gene. Ottenere un test genetico per determinare quale gene mutato sta causando la tua condizione può essere utile per una serie di motivi, tra cui i seguenti:

L'identificazione del gene mutato ti darà una diagnosi definitiva. Alcuni IRD si assomigliano e / o sono difficili da diagnosticare. Ad esempio, la malattia di Stargardt e la distrofia conica possono essere simili nell'aspetto.

La [coroideremia](#) e la retinite pigmentosa legata all'X possono essere scambiate l'una per l'altra. Anche il miglior medico retinico non può essere assolutamente certo di quale condizione tu o una persona cara possiate avere. Tuttavia, un test genetico confermerà quale malattia sta causando la perdita della vista.

Conoscere il gene mutato confermerà anche il modello di ereditarietà dell'IRD, ovvero quali membri della famiglia (attuali e / o futuri) potrebbero essere a rischio di avere o ereditare la condizione.

Conoscere il tuo gene mutato può aiutarti a qualificarti per gli studi clinici di terapie emergenti. Alcuni studi possono richiedere una diagnosi genetica.

È importante capire che i test genetici non sempre rivelano quale gene è implicato nella malattia retinica del paziente.

I consulenti genetici svolgono un ruolo importante nel processo dei test genetici. Possono determinare quale laboratorio deve testare il tuo DNA e cosa significano i risultati per te e i tuoi familiari.

I ricercatori, hanno identificato più di 270 geni associati a malattie degenerative della retina. Continuano a essere scoperti nuovi geni e mutazioni.

Nota: la AMD è una malattia complessa: molti fattori di rischio genetici e ambientali sono stati associati alla condizione. Alcune persone con molti fattori di rischio non sviluppano l' AMD. Altre persone con pochi fattori di rischio sviluppano l' AMD.

Poiché gli IRD sono rari, i dati sull'uomo disponibili per i ricercatori sono limitati. My Retina Tracker fornisce preziose informazioni e dati sugli IRD a ricercatori e aziende pre-selezionati che stanno sviluppando terapie, reclutando per sperimentazioni cliniche e eseguendo altri studi relativi alla malattia.