



**RIZZONTI**  
IN MEDICINA E BIOLOGIA

# Francesca Simonelli

21 Aprile 2021, ore 18:00  
Webex e Aula Magna  
Scuola Superiore Sant'Anna  
Piazza Martiri della Libertà, 33  
Pisa



**Francesca Simonelli**  
Professore Ordinario  
Università degli Studi della  
Campania Luigi Vanvitelli  
Responsabile UOC Oculistica

## TERAPIA GENICA NELLE DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

### Di cosa parlerà?

Le distrofie retiniche ereditarie sono malattie degenerative della retina che esordiscono nell'infanzia ed evolvono lentamente verso la cecità in età adulta.

Si tratta prevalentemente di malattie monogeniche (dovute alla mutazione di un singolo gene), associate a mutazioni in circa 200 possibili geni.

La professoressa Simonelli illustrerà i principi della terapia genica introdotta per pazienti portatori di mutazioni del gene RPE65; tale terapia, introdotta nel 2007 e approvata dagli enti regolatori negli USA nel 2018 e in Europa nel 2019, è da alcuni mesi presente nella pratica clinica in Italia.

Verranno dunque discussi anche i risultati delle sperimentazioni cliniche e le prime interessanti osservazioni ricavate dalla recente esperienza italiana.

### Biografia

Francesca Simonelli si è laureata in Medicina e chirurgia presso la Seconda Università di Napoli nel 1983, dove poi si è specializzata in Oftalmologia nel 1987. Attualmente è professore ordinario di Malattie dell'Apparato Visivo presso l'Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. Dal 2010, in qualità di responsabile dell'UOC oculistica, Francesca Simonelli ha svolto attività assistenziale nell'ambito dell'oftalmologia e ha condotto numerosi trial clinici come Sperimentatore Principale. E' inoltre presidente della Società italiana oftalmologia genetica. Ricopre numerose cariche di rilievo, tra cui quella di Responsabile del Centro Malattie Oculari Rare della AOU Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Membro dell'"Eye Working Group" del Telethon Institute of Genetics and Medicine, Componente della Commissione Nazionale Prevenzione Cecità del Ministero della Salute, ma anche Presidente del Comitato Scientifico di Retina Italia Onlus. Francesca Simonelli è autrice di oltre 250 pubblicazioni scientifiche e ha contribuito a diversi libri. La sua attività di ricerca è volta agli aspetti diagnostici e terapeutici delle malattie genetiche oculari. In particolare si occupa di retinite pigmentosa, amaurosi congenita di Leber, degenerazione maculare di Stargardt, coroideremia, retinoschisi, malattia di Best, albinismo.

### Link di collegamento Webex:

[https://sssup.webex.com/sssup-en/onstage/g.php?  
MTID=e4128d4db76dedf6eab2b8b4831a9623d](https://sssup.webex.com/sssup-en/onstage/g.php?MTID=e4128d4db76dedf6eab2b8b4831a9623d)



**Sant'Anna**  
Scuola Universitaria Superiore Pisa