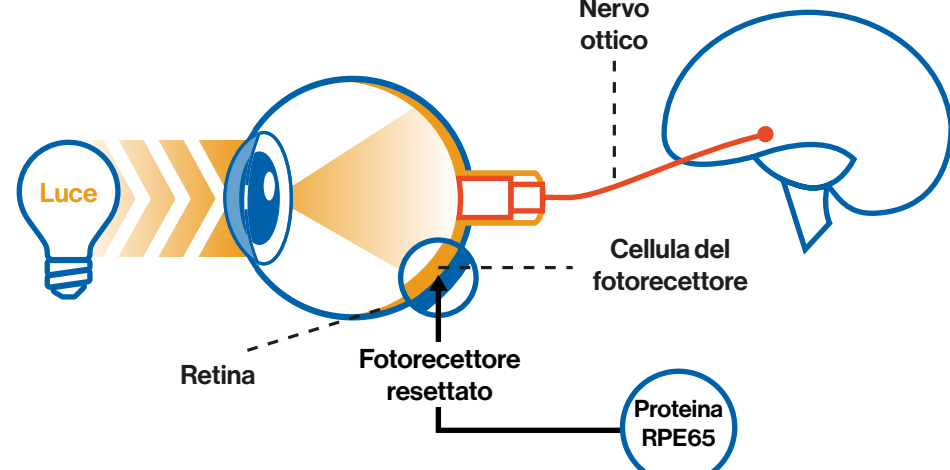


# Come funziona Luxturna®\* (voretigene neparvovec)?

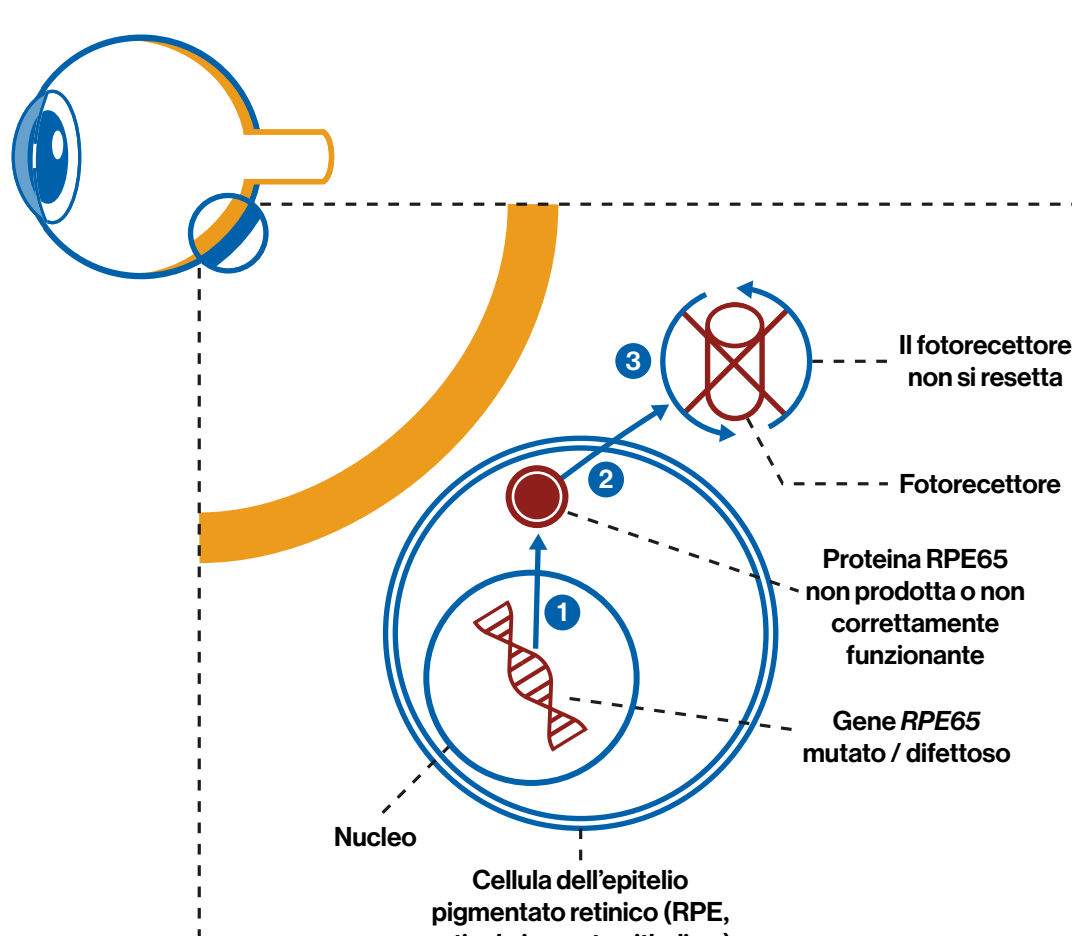
## Cos'è il ciclo visivo?

Il ciclo visivo è il processo che converte la luce che entra nell'occhio in segnali elettrici trasmessi al cervello<sup>1</sup>. Una particella di luce (fotone) colpisce un fotorecettore nella retina – il tessuto sensibile alla luce che riveste la parte posteriore dell'occhio – innescando segnali elettrici che giungono al cervello<sup>1</sup> lungo il nervo ottico. Tuttavia, il fotorecettore deve essere resettato per essere pronto a ricevere il fotone successivo<sup>1</sup>; in questo compito è coinvolta una proteina chiamata **RPE65**<sup>1</sup>.



## Perdita della visione dovuta a una mutazione genetica in entrambe le copie del gene RPE65

Se il gene *RPE65* che contiene le istruzioni per produrre la proteina RPE65 è mutato/difettoso, la proteina non verrà prodotta, oppure non funzionerà correttamente<sup>1</sup>. I fotorecettori non saranno pertanto in grado di resettarsi e inizieranno a degenerare nel tempo<sup>1,2</sup>.



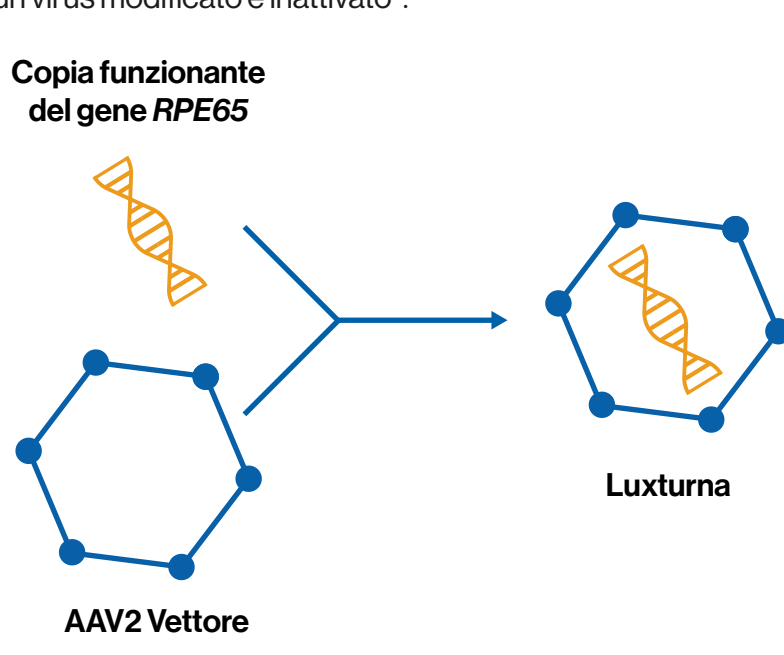
Con la progressiva degenerazione dei fotorecettori, si perde la capacità di rilevare la luce con conseguente cecità notturna e perdita della visione<sup>1</sup>.

## Cos'è Luxturna?

Ciascuno di noi ha due copie del gene *RPE65*. Luxturna è una terapia genica *una tantum* per pazienti con perdita della visione dovuta a una mutazione genetica in entrambe le copie del gene *RPE65* e in possesso di una conta sufficiente di cellule retiniche vitali. Questa mutazione è estremamente rara e a livello globale interessa circa **1 persona su 200.000**<sup>4</sup>.

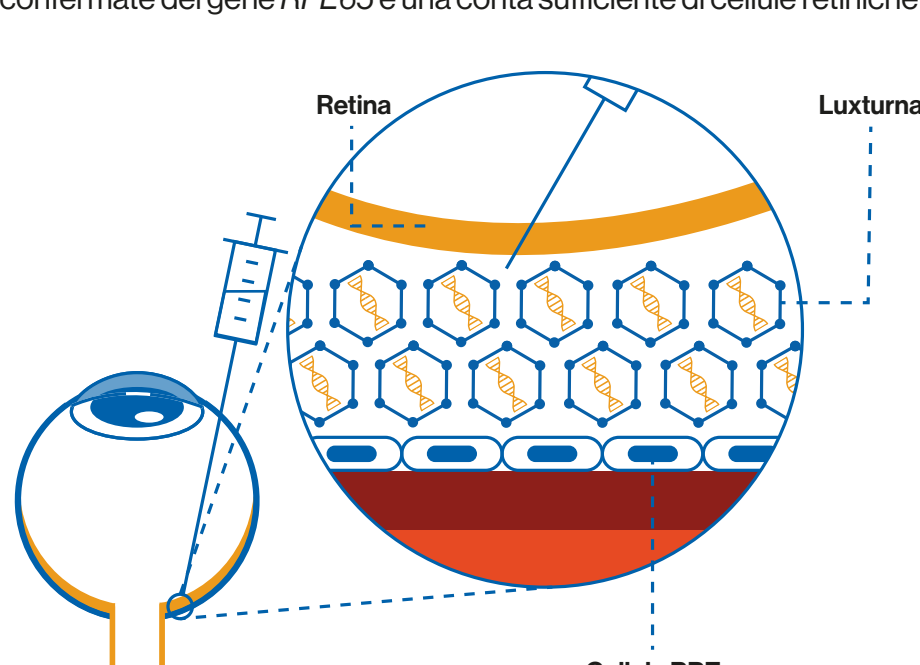
Luxturna fornisce una copia funzionante del gene *RPE65* che agisce al posto del gene *RPE65* mutato<sup>2</sup>. Questo gene funzionante ha il potenziale di ripristinare la capacità visiva e migliorare la vista<sup>2</sup>.

Luxturna è formato da un frammento di DNA – contenente una copia funzionante del gene *RPE65* – inserita all'interno di un elemento trasportatore noto come "vettore", costituito da un virus modificato e inattivato<sup>2</sup>.



## Come viene somministrato Luxturna?

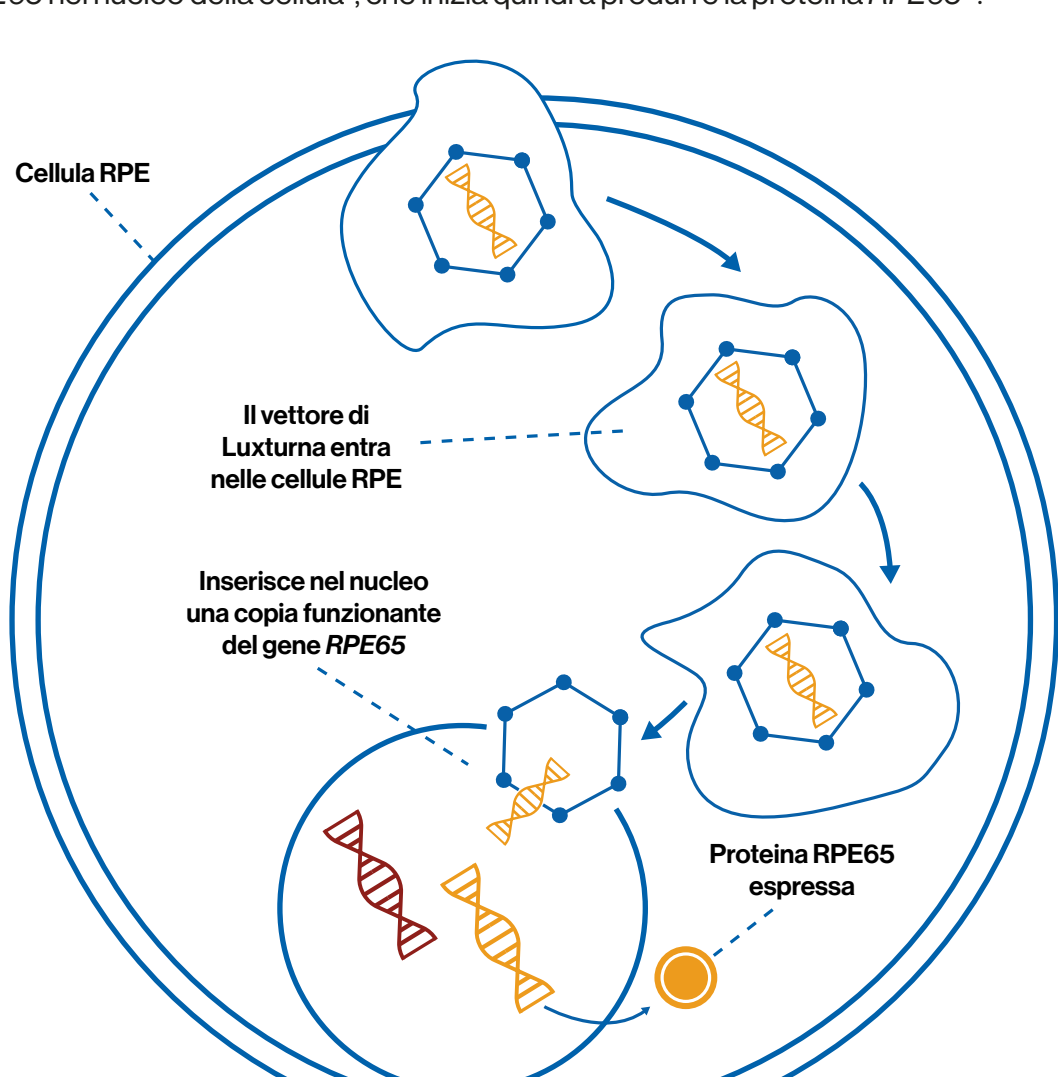
Luxturna viene iniettato una sola volta in ciascun occhio dei pazienti che hanno mutazioni confermate del gene *RPE65* e una conta sufficiente di cellule retiniche vitali<sup>5</sup>.



Uno specialista in chirurgia retinica inietta la terapia genica dietro la retina, nello spazio sottoretinico<sup>5</sup>.

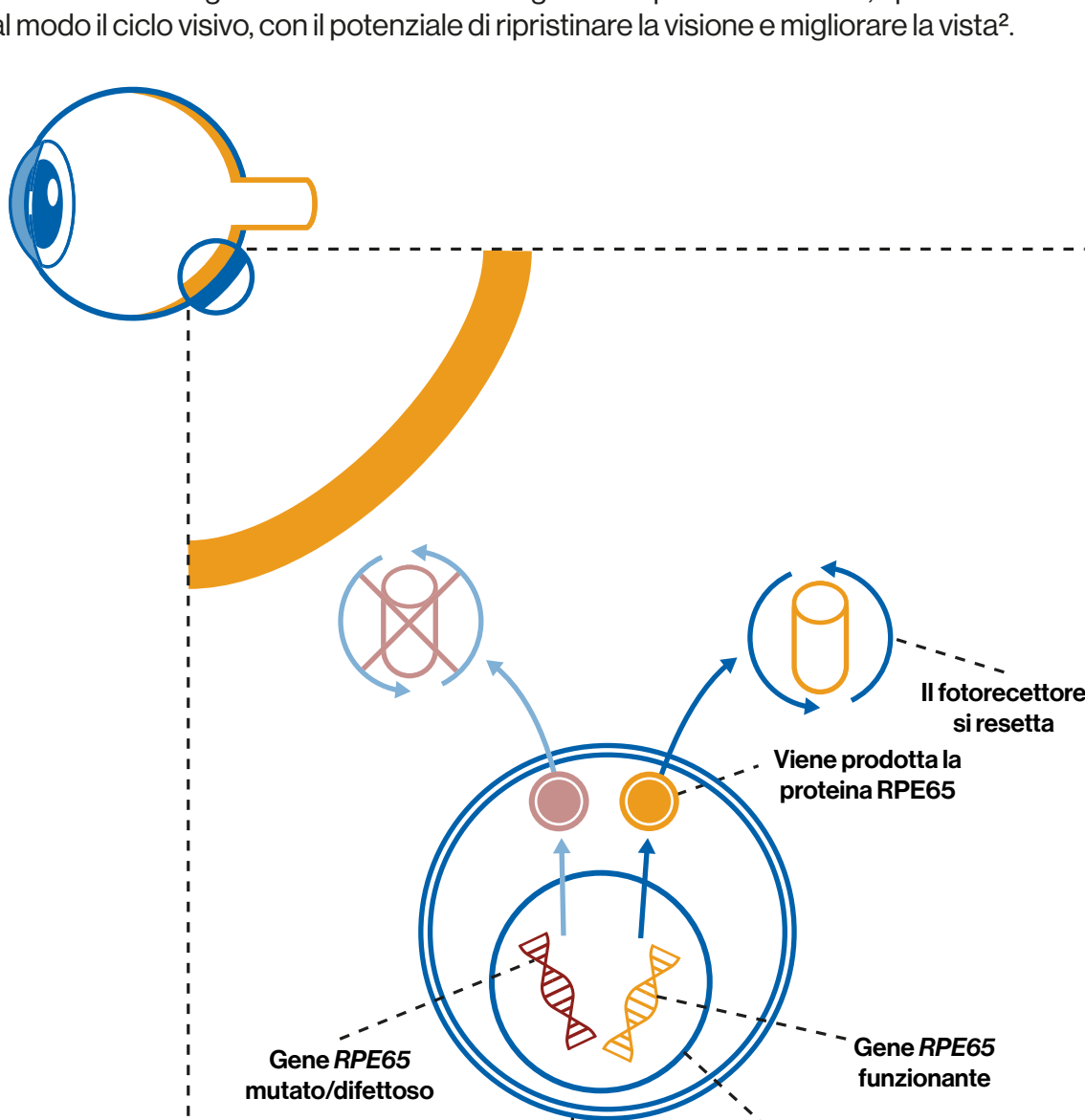
## Come agisce Luxturna nell'occhio?

Il vettore di Luxturna entra nelle cellule RPE e inserisce una copia funzionante del gene *RPE65* nel nucleo della cellula<sup>5</sup>, che inizia quindi a produrre la proteina *RPE65*<sup>5</sup>.



## In che modo Luxturna ripristina la visione e migliora la vista?

Luxturna fornisce una copia funzionante del gene *RPE65* che agisce al posto del gene *RPE65* mutato<sup>2</sup>. Il gene *RPE65* funzionante genera la proteina RPE65<sup>5</sup>, ripristinando in tal modo il ciclo visivo, con il potenziale di ripristinare la visione e migliorare la vista<sup>2</sup>.



\*Luxturna è un marchio di Spark Therapeutics, Inc. registrato negli Stati Uniti e nella UE.

Luxturna è indicato per il trattamento di pazienti adulti e pediatrici con perdita della vista dovuta a distrofia retinica ereditaria causata da mutazioni bialleliche confermate del gene *RPE65* e in possesso di una conta sufficiente di cellule retiniche vitali.

**Importanti informazioni di sicurezza**

Alcuni pazienti che hanno ricevuto Luxturna hanno sperimentato rossore o dolore oculare; sensibilità alla luce; infezioni oculari; cataratta; aumento della pressione oculare o disturbi visivi temporanei, come lampi o "mosche volanti"; peggioramento o offuscamento della vista. Alcuni di questi effetti potrebbero essere correlati alla procedura utilizzata per iniettare Luxturna. Queste informazioni non sono esaustive. Si prega di consultare il Riassunto delle Caratteristiche del Prodotto.

**Riferimenti Bibliografici**

1. NIH U.S. National Library of Medicine (2018). Genetics Home Reference. RPE65 gene. Disponibile all'indirizzo: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/RPE65> (ultimo accesso Novembre 2018).  
2. Russell S et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. *The Lancet* 2017; 390:849-860. Disponibile all'indirizzo: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28712537>  
3. NIH U.S. National Library of Medicine. What is a gene? Disponibile all'indirizzo: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene>  
4. Novartis. Data on File, 2018  
5. Luxturna™ (voretigene neparvovec) Novartis Pharmaceuticals. Approved EU 6.SmlPC. Disponibile a breve all'indirizzo: <https://www.ema.europa.eu/en/medicines>