

Milano, 24.05.2023

## **Richiesta estensione progetto KERA-D**

### Introduzione e scopo

Ad ottobre 2019 è stato avviato uno studio clinico sul cheratocono con l'obiettivo di raggiungere una migliore comprensione delle cause della malattia che potrebbe tradursi in cure più precoci e meno invasive. Lo studio è stato in seguito ampliato con il follow up dei pazienti esteso di 1 anno.

I dati finora raccolti, e recentemente pubblicati su Translational Vision and Science Technology ([Vitamin D Supplementation Impacts Systemic Biomarkers of Collagen Degradation and Copper Metabolism in Patients With Keratoconus - PubMed \(nih.gov\)](#)), confermano che il trattamento con vitamina D è ben tollerato. Inoltre, circa l'80% dei pazienti che hanno assunto il trattamento erano stabili a distanza di 12 mesi. I dati della letteratura suggeriscono che nella fascia d'età più giovane, quella che abbiamo arruolato nello studio, il cheratocono peggiora in oltre l'80% dei casi dopo 1 anno.

Questi dati danno una chiara indicazione sul potenziale terapeutico della supplementazione con vitamina D nei pazienti affetti da cheratocono ed insufficienza vitaminica. Tuttavia, restano da chiarire i meccanismi molecolari alla base del trattamento. Inoltre, è utile sapere se una specifica predisposizione su base genetica abbia un ruolo nella risposta terapeutica.

### Obiettivo e metodi

Per chiarire quale sia il meccanismo di azione della vitamina D, proponiamo di eseguire il sequenziamento completo dell'RNA in un subset di 10 pazienti. Il confronto dell'esoma prima e dopo il trattamento ci consentirà di identificare il meccanismo d'azione della vitamina D in questi pazienti.

### Risultati attesi

Il risultato atteso da questo studio è di comprendere i meccanismo attraverso cui la supplementazione di vitamina D rallenta la progressione e (ii) se specifiche caratteristiche dell'esoma influenzino la risposta alla supplementazione con vitamina D.

### Tempi e costi

L'estensione dello studio che prevediamo è di ulteriori 6 mesi. L'analisi dei dati raccolti sarà completato entro dicembre 2023. L'impegno economico stimato è di 10.000 euro.