

IPOVISIONE

SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO



A.R.I.S. Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani



Piazza Pretoria - Palermo

Approccio clinico e riabilitativo nelle eredo distrofie corio-retiniche giovanili

Nuove speranze per le malattie oculari pediatriche

Multimodal imaging nella retinopatia diabetica

I.E.R.F.O.P. Palermo - Corsi e Seminari gratuiti per operatori e disabili visivi

A.R.I.S. - Via Amm. Gravina, 53- 90139 PALERMO- Trimestrale - Poste Italiane S.p.a.- Spedizione in A.P. - DL 353/2003 (conv.in L.27/02/2004 n°46) art. 1, comma 1 DCB/ Torino iscrizione Tribunale di Palermo con decreto n. 19 del 20-25/07/2000. n°80 ANNO 24 - Copia 1 euro. Contiene IP - Negli anni precedenti l'ente ha usufruito di contributi pubblici per l'edizione



A.R.I.S.
Associazione
Retinopatici ed
Ipovedenti Siciliani

Sommario

Presidente ARIS: Rocco Di Lorenzo
Low Vision Academy

Presidente: Marcella Nebbioso

Vice Presidente con delega alla ricerca:
Emilia Gallo

Segretario Scientifico: Maria Rosaria Franco

Consiglieri:

Federico Bartolomei
Rocco Di Lorenzo
Luigi Donato
Federica Franzone
Paolo Giuseppe Limoli
Marco Ulisse Morales
Maria Luisa Mustacciuolo
Erika Rigoni
Sergio Zaccaria Scalinci
Lucia Scorolli
Antonella Sidoti
Gianfrancesco Villani
Enzo Maria Vingolo

IPOVISIONE

SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO

Editore: ARIS

(Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani)
Iscrizione al R.O.C. n° 29823 del 05/07/17

Redazione c/o ARIS

Via Amm. Gravina, 53 - 90139 Palermo

Tel/ Fax 0917782629 e-mail: comunicazione.aris@gmail.com

Sito Internet: www.ipovisione.org

Direttore Responsabile: Rocco Di Lorenzo

Direttore editoriale: Fausto Valerio Di Lorenzo

Redattori: M. Lombardi, F. Lo Verde, D. Matranga,
L. Russo

Hanno Collaborato: G. Abate, S. Alibrandi,
V. Bucceri, C. Brancato, R. D'Angelo, L. Donato, A. Iacò,
P.G. Limoli, G. Lo Giudice, F. Lo Verde, D. Mordà,
M. Romano, L. Russo, C. Scimone, A. Sidoti, A. Toscano

Impaginazione e grafica: Antonino Fontana

Stampa

FGE Srl - Fabiano Gruppo Editoriale

Reg. Rivelle, 7/F - 14050 Moasca (AT)

Tel 0141 1706694 - Fax. 0141 856013

www.fgeditore.it

pag 1 L'evoluzione della ricerca scientifica, dell'assistenza e l'inclusione dei pazienti

4 Low Vision Research and Rehabilitation

6 Approccio clinico e riabilitativo nelle eredo-distrofie corio-retiniche giovanili

10 Nuove speranze per le malattie oculari pediatriche

13 Disturbi visivi causati da patologie neurologiche

15 Una panoramica sulla traumatologia oculare

18 Multimodal imaging nella retinopatia diabetica

20 La ri-abilitazione del bambino ipovedente con disturbi del neuro-sviluppo correlati

23 Corsi e seminari gratuiti a valere sul finanziamento 379/93 (annualità 2024)

IPOVISIONE
SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO

**Editoriale a cura di
Rocco Di Lorenzo**

Direttore Responsabile



L'evoluzione della ricerca scientifica, dell'assistenza e l'inclusione dei pazienti

Quest'anno a Roma si è tenuto il 23° congresso della Low Vision Academy, il cui tema centrale è stato "le patologie del segmento anteriore". Ancora una volta con la nuova Presidente Marcella Nebbioso, questo appuntamento annuale è stato molto ricco di contributi scientifici e ha coinvolto molti professionisti del settore, sia nella formazione con i corsi tematici, che nella divulgazione rispetto all'avanzamento della ricerca clinica, terapeutica e riabilitativa. La Low Vision Academy, che è sicuramente tra le più importanti società scientifiche italiane nel panorama dell'oculistica e dell'ipovisione, è nata a Bologna nel 1998 con il concorso di oculisti, ortottisti, psicologi e con la partecipazione dei pazienti. Gli obiettivi erano sicuramente un maggior contributo alla ricerca scientifica, specie per le malattie eredo-degenerative retiniche, che spesso conducono all'ipovisione e alla cecità. Si puntava molto alla multidisciplinarietà per favorire la ricerca di base, la ricerca clinica e genetica e anche quella tecnologica; nonché al coinvolgimento delle associazioni dei pazienti per comprenderne meglio tutte le loro esigenze finalizzate all'integrazione sociale, scolastica e lavorativa. Questo grande impegno ed entusiasmo dei primi anni ha portato alla crescita dell'accademia, la quale ha svolto il congresso annuale in varie città italiane stimolando le realtà regionali. Ha inoltre favorito la nascita di nuovi centri di ipovisione e riabilitazione e la promulgazione della Legge 284/97 (dal titolo «Prevenzione e Riabilitazione visiva»), che aveva il compito di finanziare, d'intesa con le regioni, i centri di riabilitazione visiva. Tuttavia, negli ultimi anni i pazienti hanno vissuto un calo del loro coinvolgimento, una riduzione dell'impegno multidisciplinare all'interno della società scientifica, e l'annullamento dei finanziamenti ai centri di riabilitazione, erogati dalla Legge 284/97. Abbiamo appreso con piacere del tentativo di convergenza della Low Vision

Academy con Prisma e IAPB, e della decisione di far svolgere nel 2025 un congresso unitario con la partecipazione delle suddette società scientifiche, sperando di poter realizzare una struttura unitaria che comprenda tutte le esigenze dei professionisti del settore, dei ricercatori in ambito clinico, genetico, tecnologico e psicologico e che stimoli e interessi di più i veri destinatari del lavoro svolto dalla società scientifica, ovvero i pazienti.

Vogliamo qui complimentarci con il Dott. Paolo G. Limoli per l'impegno tenace a sostegno di questa tesi dell'unità delle società di ipovisione e riabilitazione in Italia. Inoltre, cogliamo l'occasione per promuovere Vision 2025, di cui Paolo G. Limoli sarà Presidente della 15° Conferenza Internazionale della International Society for Low Vision Research and Rehabilitation (ISLRR), che si terrà a Firenze dal 8 al 12 settembre 2025.



PATOLOGIE DEL SEGMENTO ANTERIORE

UPDATES IN AMBITO CLINICO-TERAPEUTICO E RIABILITATIVO

2 BORSE DI STUDIO NICOLA PESCOSOLIDO*

ALLE MIGLIORI TESI DI SPECIALIZZAZIONE O DOTTORATO IN OFTALMOLOGIA AA 2022/23

Presidente

Marcella Nebbioso (Roma)

Vice presidente

Emilia Gallo (Catania)

Segretario scientifico

Maria Rosaria Franco (Lecce)

Consiglieri

Federico Bartolomei (Bologna)
Rocco Di Lorenzo (Palermo)
Luigi Donato (Messina)
Federica Franzone (Torino)
Paolo Giuseppe Limoli (Milano)
Marco Ulisse Morales (Padova)
Erika Rigoni (Latina)
Sergio Zaccaria Scalinci (Bologna)
Lucia Scorolli (Bologna)
Gianfrancesco Villani (Verona)
Enzo Maria Vingolo (Roma)

Sponsor management

Patrizia Costanzo - sanfrgian@libero.it

Segreteria Organizzativa

FGE srl - Reg. Rivelle 7/F - Moasca (AT)
Tel. 0141 1706694 - Fax 0141 856013
info@fgeditore.it

27-28 settembre 2024
ROMA

BV Oly Hotel Roma****

Via Santuario Regina degli Apostoli, 36

15
CREDITI
ECM

Acquisibili tramite
corso FAD ECM

The 15th International Conference on
Low Vision Research and Rehabilitation
Florence (Italy), 8-12 September 2025

**A cura di
Paolo G. Limoli**

Presidente LOC e Membro Consiglio Scientifico
Low Vision Academy



È con grande piacere che annunciamo Vision 2025, la 15a Conferenza Internazionale della International Society for Low Vision Research and Rehabilitation (ISLRR), che si terrà a Firenze dal 8 al 12 settembre 2025.

Riteniamo che l'Italia e in particolare Firenze, in molte classifiche internazionali considerata tra le più belle città del mondo, possa essere la sede perfetta per questo importante incontro che saprà coniugare l'innovazione scientifica con un'ospitalità e una dolcezza climatica tradizionalmente impareggiabili. La conferenza è organizzata come un polo interdisciplinare per lo scambio di progressi scientifici, innovazioni e idee tra le diverse componenti professionali al fine di affrontare e contenere le implicazioni dei disturbi della vista.

Il convegno è organizzato da tre delle principali realtà scientifiche italiane impegnate nello studio dell'ipovisione: la Low Vision Academy, PRISMA (Professionisti Riabilitazione Ipovisione e Studio Malattie Associate) e il Centro Nazionale di Servizi e Ricerca per la Prevenzione della Cecità e la Riabilitazione degli Ipovedenti.

Il convegno è patrocinato da vari enti, tra cui

l'Università di Firenze, l'Azienda Ospedaliera Meyer di Firenze, la IAPB Italia onlus, l'Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti, la Società Europea per la Ricerca e la Riabilitazione dell'Ipovisione (ESLRR), il Lions International Club, la Clinica Oculistica della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, l'Università La Sapienza di Roma, l'Università degli Studi di Verona, il Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento, il Centro Nazionale di Ricerca Istituto di Ottica (CNR INO) e la Cooperativa Sociale Yeah per lo studio dell'accessibilità per i disabili visivi. Il convegno è inoltre sostenuto dal Comune di Firenze, dalla Camera di Commercio di Firenze e dall'Assessorato del Turismo della Regione Toscana.

L'obiettivo della conferenza è studiare i modi per ridurre al minimo l'impatto della disabilità visiva sull'indipendenza quotidiana. La riabilitazione dell'ipovisione mira a migliorare le capacità visive residue del paziente, a mantenerle nel tempo e a facilitare la percezione e la vita nell'ambiente. L'uso di ausili tradizionali o innovativi, una formazione adeguata, il supporto sociale e psicologico



sono solo alcune delle strategie utilizzate per raggiungere questo obiettivo. La conferenza si propone inoltre di valutare la possibilità di migliorare le condizioni cliniche degli ipovedenti nell'ambito del processo visivo, ad esempio migliorando la stabilità della fissazione, le connessioni retina-corteccia cerebrale o risvegliando le cellule neuro-retiniche silenti. Particolare attenzione sarà data ai soggetti in età evolutiva.

Verrà dato spazio alla condivisione di esperienze provenienti da diversi Paesi e un focus sarà dedicato alla formazione per garantire l'accessibilità ai servizi di riabilitazione visiva in tutti i Paesi del mondo.

Durante la conferenza si terranno una sessione plenaria al mattino e una al pomeriggio, con i temi principali introdotti da una keynotelecture ad opera di relatori quali il Prof. Keane Pearce (UK), il Prof. Gianni Virgili (Italy), il Prof. Dr. Donald C. Fletcher (US), la Dr. Susanne Trauzettel-Klosinsky (Germany), il Prof. Bernhard Sabel (Germany).

Prima e dopo ogni sessione plenaria, verranno approfonditi innumerevoli argomenti in 6 sale conferenze parallele, con un massimo di 24 differenti topics. Tra gli argomenti trattati vi saranno, per citarne alcuni, la terapia cellulare, la diagnostica e la terapia genica, l'uso dell'intelligenza artificiale, le strategie per una corretta riabilitazione visiva, l'utilizzo delle recenti innovazioni tecnologiche, le strategie per compensare la perdita della vista, le modalità di approccio alla riabilitazione nei diversi paesi del mondo, la riabilitazione in età pediatrica.

Inoltre, sono previste visite extra-congressuali al Centro ipovedenti Carlo Monti, alla Scuola cani guida di Scandicci, alla Galleria degli Uffizi e alla Stamperia Braille. Infine, sarà disponibile il percorso "Dark on the Road" per favorire una maggiore conoscenza e comprensione della disabilità visiva attraverso un'esperienza coinvolgente. Speriamo di incontrarvi tutti a Firenze nel 2025 e, mi raccomando, salvate la data!

The 15th International Conference on
Low Vision Research and Rehabilitation
Florence (Italy), 8-12 September 2025

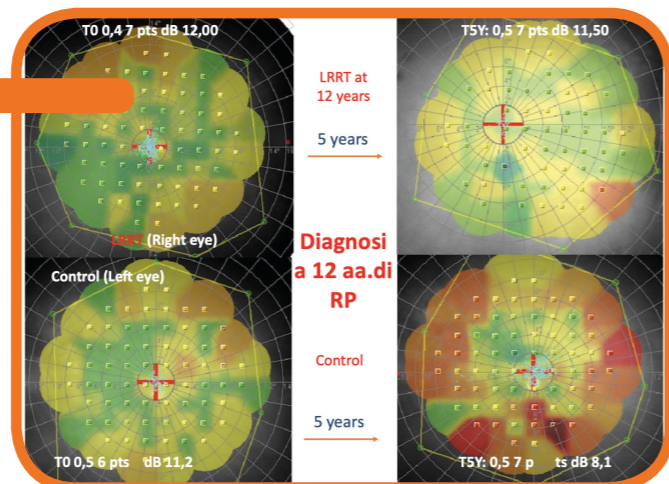
ISLRR VISION2025FLORENCE oic group

More info at
www.vision2025florence.com
Infovision2025@oic.it



Approccio clinico e riabilitativo nelle erodistrofie corio-retiniche giovanili

A cura di Paolo G. Limoli - Centro Studi Ipo visione - Milano



Background

Le erodistrofie giovanili sono malattie genetiche eterogenee, gravemente invalidanti e rare, con incidenza di un caso su diverse migliaia o milioni di persone. La classificazione avviene spesso su parametri fenotipici e clinici, tendendo a raggrupparle come erodistrofie retiniche (IRD). Queste patologie possono derivare da alterazioni di uno o più geni, causando deficit visivi severi per la degenerazione dei fotorecettori retinici. L'esordio può avvenire nell'infanzia o in età adulta, conducendo a una condizione di ipovisione, influenzando la vita personale, scolastica e lavorativa dei giovani pazienti. Le terapie sono ancora da definire, con l'unica eccezione dell'Amaurosi Congenita di Leber, per la quale è disponibile una terapia genica. È fondamentale proporre terapie di supporto e riabilitazione visiva per rallentare l'evoluzione della malattia.

Percorso clinico-riabilitativo nelle erodistrofie

A tal fine, è sempre fondamentale una diagnosi precoce e precisa: conoscere la specifica mutazione (Hamel, C.P., 2014) che causa una particolare forma di distrofia ereditaria è essenziale per almeno quattro motivi:

- avere informazioni prognostiche a breve e a lungo termine;

- diagnosticare preventivamente la stessa malattia tra i consanguinei;
- conoscere il rischio di trasmissione alla futura prole;
- individuare i geni coinvolti per velocizzare lo sviluppo di terapie geniche ad hoc e soprattutto poter selezionare i pazienti che potrebbero usufruirne (diverse nuove terapie si apprestano ad entrare nella fase dei trial clinici).

I bambini o i ragazzi in cui si sospetta una erodistrofia vanno poi studiati in centri medici attrezzati dove coesistono strumentazioni, tecniche di multi-imaging, analisi elettroretinografiche, competenze su erodistrofie, possibilità di avere una consulenza genetica e di sottoporre il paziente a riabilitazione visiva al fine di minimizzare gli effetti della patologia. Si deve sempre cercare di correlare fenotipo e genotipo in modo da poter dare le giuste informazioni alla famiglia e dare più possibilità visive al paziente.

Spesso questi pazienti non vengono riconosciuti nelle prime fasi della malattia, e quando arriva la diagnosi viene semplicemente detto che non c'è nulla da fare al riguardo.

Il fatto che la malattia viene riferita come incurabile, cancella ogni speranza. Il 47% dei ragazzi sotto i 20 anni con retinite pigmentosa e il 22% di quelli con Stargardt non prosegue oltre la prima visita per sfiducia.

Quando il paziente prosegue i controlli spesso viene confinato ad un monitoraggio senza prospettive terapeutiche che di fatto favorisce una progressione più rapida della patologia.

Ci sembra invece importantissimo dare ai pazienti una spiegazione e una prospettiva fondata scientificamente e proporre le corrette terapie di supporto, spiegando che non sono causali, e proporre un percorso clinico e riabilitativo adeguato.

Dare la prospettiva corretta al paziente permette di affrontare con successo la riabilitazione visiva, la quale aiuta le persone sia ad accettare la progressiva perdita della vista che a compensare il deficit allenando il residuo visivo e imparando ad impiegare ausili ottici o elettronici e tutte le proposte oggi esistenti nel digitale.

Le erodistrofie retiniche si possono suddividere in sottogruppi clinici come la Malattia di Best, la Amaurosi congenita di Leber, la Distrofia dei coni, la Distrofia vitreoretinica, la Coroideremia, l'Atrofia girata della coroide, la Degenerazione Maculare di Stargardt, la Retinite Pigmentosa.

Ci soffermeremo su queste ultime due patologie perché esemplificano percorsi clinico-riabilitativi diversi tra loro.

Nella retinite pigmentosa gli ausili ingrandenti non sono quasi mai necessari. Si opta per lo più a lenti per lettura a basso ingrandimento o auto-illuminanti, che migliorano il contrasto, oppure semplicemente ad una luce schermata, diretta sul testo di lettura.

Dovremo poi valutare le opportune strategie terapeutiche, anche in assenza di ipovisione, capaci di modulare sopravvivenza delle cellule retiniche.

Una retina che si mantiene stabile per lunghi periodi, che migliora la propria funzionalità o dove il danno evolve più lentamente permette a questi ragazzi di affrontare il proprio futuro con maggior fiducia e serenità.

Abbiamo già citato i filtri fotoselettivi che contribuiscono a modificare l'irraggiamento dei fotorecettori modulando l'ossidazione.

A questi dobbiamo sempre associare degli integratori ad attività antiossidante considerando che l'ossidazione è uno di principali motivi di danno a carico dei coni, non solo per un danno alle strutture cellulari ma anche per una riduzione della vascolarizzazione interna della retina.

Tra gli integratori dobbiamo preferire quelli con attività antinfiammatoria. La parainfiammazione è una delle conseguenze dell'ossidazione e porta ad apoptosi cellulare. Per la stessa ragione utilizziamo colliri antinfiammatori a basso dosaggio (Fig. 1).

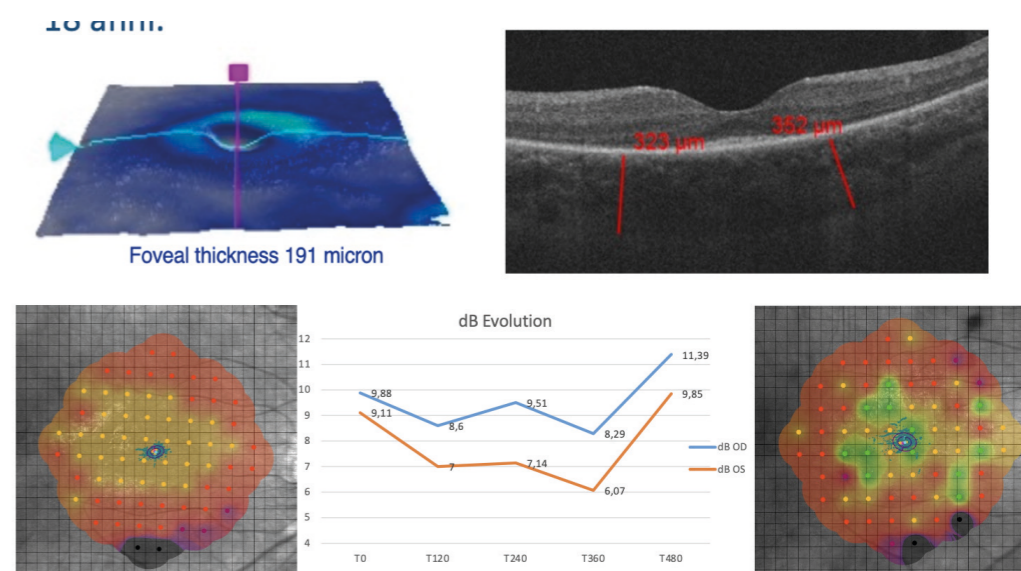


Fig. 1: Paziente con diagnosi di sindrome di Pierre Robin, malattia caratterizzata da micrognazia, palatoschisi, glossoptosi, associata a sospetta Rod Con distrofia a causa delle importanti alterazioni elettroretinografiche.

Viene alla nostra osservazione all'età di 15 anni con BCVA conservata (OD: 1,0 OS: 0,8) e danno campimetrico al 60% (Microperimetria OD: 9,88 dB OS: 9,11 dB). Da multi-imaging retinite pigmentosa con segni osteoclastici e iniziale compromissione dei segmenti esterni nell'area foveale.

Il test genetico richiesta sposta la diagnosi verso una Retinite pigmentosa X-linked per alterazione in emizigosi del gene RPGR. Negli uomini la presenza di una sola copia difettosa del gene RPGR è sufficiente a determinare l'insorgenza della malattia, nelle donne, invece, sono necessarie due copie difettose del gene RPGR.

Inizia il trattamento con terapie di supporto a base di vitamina A palmitato, B e C, Zafferano con lipoico e citicolina, Luteina con Omega 3, Acido betulinico e Fans in collirio.

Vengono iniziati cicli quadrimestrali di neuromodulazione mediante campi magnetici pulsati, stimoli microelettrici e fotostimolazioni neurali.

Filtri non accettati se non PolarBrown per esterno. A distanza di 18 mesi si osserva una buona stabilizzazione retinica analizzata con microperimetria. Si programma per i 18 anni la chirurgia cellulare mediante LRRT (Studi Ipo visione di Milano - Dott. Paolo Limoli).

Da qualche decennio è stata introdotta una terapia basata sull'effetto della secrezione paracrina di cellule mesenchimali, e si sta iniziando a comprendere l'efficacia terapeutica del secretoma mesenchimale anche in assenza delle cellule che l'hanno prodotto (Chen X, et al, 2023; Limoli PG et al., 2020) (Fig. 2).

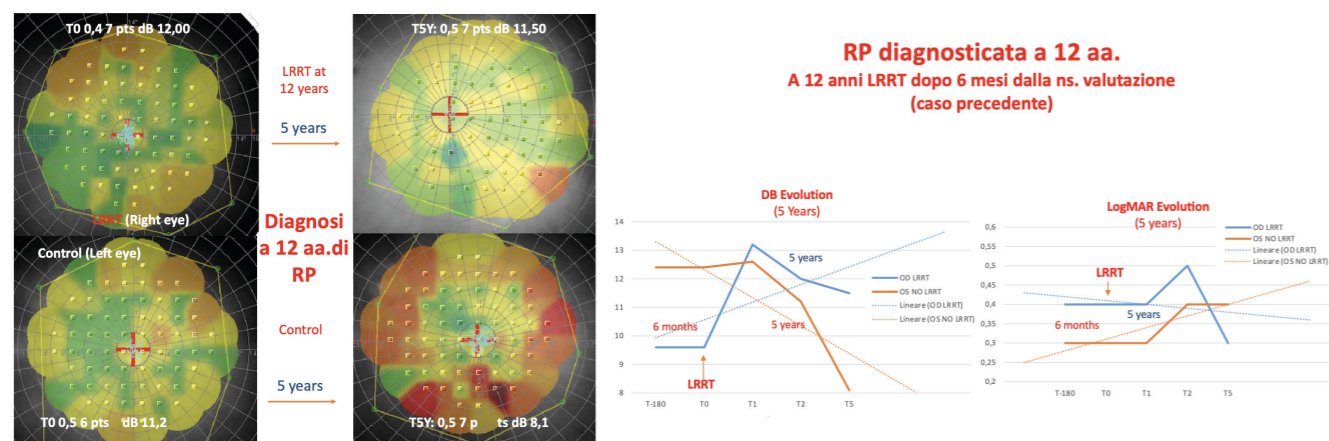


Fig. 2: Ragazzo con diagnosi di Retinite pigmentosa diagnosticata a 12 anni. Giunge alla nostra osservazione subito dopo la diagnosi per approfondimento clinico-riabilitativo. Vengono attuate le terapie di supporto del caso. Dopo 6 mesi, la situazione appare stabile (dB, logMAR e corpi di stampa) e la famiglia accetta di far operare il figlio mediante innesto sovcoroideale autologo di cellule mesenchimali (ASC, ADSC e PRP mediante LRRT). Il paziente viene seguito per i 5 anni successivi e assistiamo ad un miglioramento funzionale dell'occhio trattato rispetto al controlaterale che invece tende gradualmente a peggiorare. A 5 anni, nonostante la contrazione funzionale le performance visive appaiono ancora migliori rispetto al tempo 0 (Centro Studi Ipovisione di Milano – Dott. Paolo Limoli).

Nella Stargardt è necessario seguire una dieta povera di vitamina A. Certi cibi di cui ne sono ricchissimi vanno evitati: per esempio uova, fegato, latticini, carote. In tal modo la patologia rallenta la propria evoluzione (Fig. 3).

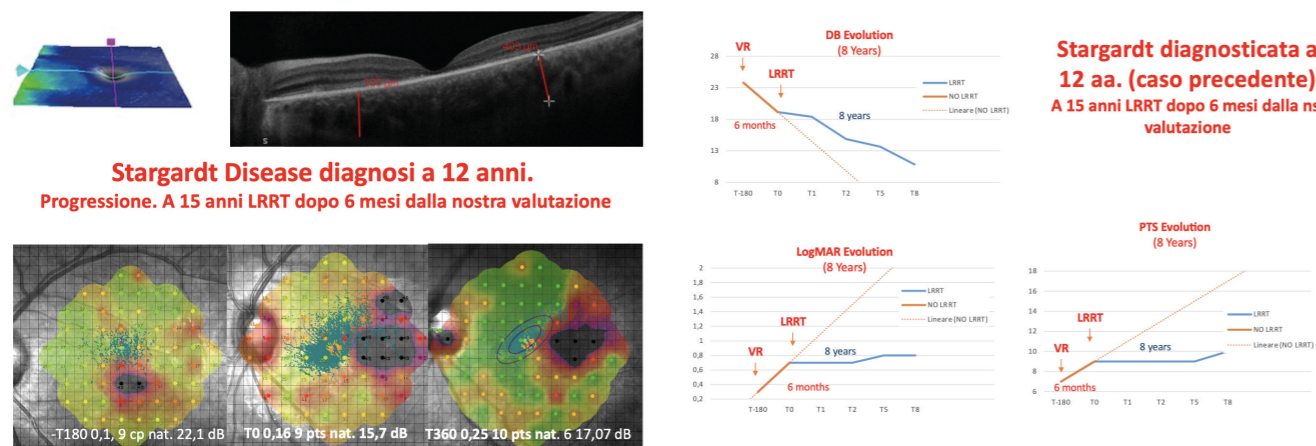


Fig. 3: Ragazzo con diagnosi di Stargardt diagnosticata a 12 anni. Giunge alla nostra osservazione a 15 anni. Vengono attuate le terapie di supporto del caso. Dopo 6 mesi, si osserva una tendenza negativa delle principali funzioni visive (dB, logMar e corpi di stampa) e si opta per un innesto sovcoroideale autologo di cellule mesenchimali (ASC, ADSC e PRP) secondo la Limoli Retinal Restoration Technique (LRRT). Rispetto all'andamento negativo iniziale, assistiamo a 8 anni dal trattamento a una buona stabilizzazione del visus per lontano e per vicino e un rallentamento della contrazione della sensibilità registrata dalla microperimetria (Studi Ipovisione di Milano – Dott. Paolo Limoli).

Sempre per la Stargardt sono allo studio nuove terapie geniche, quelle ottenute con la combinazione tra vitamina A e deuterio (la C20-D3-vitaminA), quelle a base di manganese perossidasi ricombinante (rMnP), prodotta dal fungo Pichiapastoris, quelle a base di remofuscina, che tendono in sintesi a limitare l'accumulo di A2E (Piotter E, et al., 2021).

Nella retinite pigmentosa al contrario viene sempre somministrata vitamina A palmitato, tranne nelle forme dove è associata alterazione del gene ABCA4. Anche per la retinite pigmentosa sono allo studio nuove terapie geniche. La difficoltà è rappresentata dalla eterogeneità genetica della malattia e dal fatto che raramente si presenta in forma monogenica.

Occorre sottolineare che la terapia genica qualora venga realizzata in un prossimo futuro potrà essere applicata su quadri molto iniziali o diagnosticati per consulenza genetica familiare. Una volta che il danno si è innescato in modo profondo la patologia non è più controllabile geneticamente.

Prognosi

In una eredo-distrofia la prognosi è sempre un argomento delicato, sia per le scelte che il soggetto portatore dovrà fare nella vita, sia per le responsabilità e il coinvolgimento dei familiari nella malattia del proprio figliolo (Collison FT, et al. 2028; Sakaguchi E., 1984).

Naturalmente ci sono degli elementi che possono suggerire una prognosi

peggiore o migliore.

Una precoce età di insorgenza, sotto i 10 anni, ha sicuramente una prognosi meno favorevole rispetto ad una insorgenza più tardiva.

La presenza di un nistagmo congenito è un elemento negativo.

Una riduzione delle performance tra prima visita e controllo depone per una progressione più veloce rispetto alla loro stabilità nei vari controlli.

La tipologia genetica, che nei giovani pazienti va sempre attentamente cercata e analizzata, associandola ad una consulenza genetica familiare, rappresenta un momento fondamentale. L'analisi tomografica evidenzia spessori stromali della retina e qualità e presenza dei bastoncelli e dei coni. Il coinvolgimento di entrambi è certamente più sfavorevole.

Conclusioni

Tali patologie, essendo progressive e non avendo una terapia causale, non hanno possibilità di miglioramento se non nel breve e medio termine e soltanto in certe condizioni.

Invece, l'analisi genetica, che va sempre fatta nei giovani pazienti con eredo-distrofia sospetta, può aiutare a perfezionarne le prospettive.

Bisogna poi sempre affrontare la riabilitazione visiva del paziente per la ricerca della migliore autonomia possibile, e associare sempre delle terapie di supporto, quantomeno per rallentare l'evoluzione della patologia.

Luce dalla genetica: Nuove speranze per le malattie pediatriche oculari

A cura di Luigi Donato, Concetta Scimone,
Simona Alibrandi, Domenico Mordà,
Giorgia Abate, Rosalia D'Angelo,
Antonina Sidoti - Laboratorio di
Genetica Molecolare - Università degli
Studi di Messina



Le distrofie retiniche ereditarie pediatriche (IRD) rappresentano un gruppo complesso di patologie genetiche che causano una degenerazione progressiva della retina, la parte dell'occhio responsabile della visione. Questi disturbi, spesso diagnosticabili nei primi anni di vita, rappresentano una delle principali cause di disabilità visiva nei bambini e, pertanto, una sfida significativa per pazienti e professionisti sanitari. Comprendere le basi genetiche di queste malattie rappresenta un tassello importante per sviluppare strategie diagnostiche e terapeutiche avanzate che possano migliorare significativamente la qualità della vita dei pazienti affetti.

Le IRD pediatriche sono causate da mutazioni in oltre 270 geni diversi. Queste mutazioni possono influenzare vari meccanismi cellulari e portare a una vasta gamma di fenotipi clinici. L'identificazione delle alterazioni genetiche non garantisce sempre una diagnosi certa, ma senza di essa sarebbe certamente ancora più ardua la

diagnosi e la possibile gestione. Per tale complessità, è utile suddividere le mutazioni in diverse categorie: perdita di funzione, guadagno di funzione patogenetico ed effetti dominanti negativi. Nella perdita di funzione, il prodotto genico non viene prodotto o non è funzionale, compromettendo il normale funzionamento delle cellule retiniche. Nel guadagno di funzione patogenetico, la mutazione provoca un cambiamento nel prodotto genico che diventa dannoso per la cellula. Infine, negli effetti dominanti negativi, il prodotto genico mutante interferisce con la funzione della proteina normale, aggravando il danno cellulare.

Un esempio di gene cruciale per il normale funzionamento della retina è RPE65. Le mutazioni in questo gene arrestano il ciclo visivo, causando l'accumulo di sottoprodotti tossici e la morte dei fotorecettori. I pazienti con mutazioni in RPE65 spesso presentano gravi problemi visivi nei primi mesi di vita, tra cui nistagmo ed un elettroretinogramma (ERG) gravemente ridotto. La terapia genica

mirata aRPE65 ha fatto passi da gigante negli ultimi anni, con il voretigeneparvovec che è diventato la prima terapia genica approvata dalla FDA per una malattia ereditaria.

L'Amaurosi Congenita di Leber (LCA) è un'altra forma di IRD pediatrica. È una delle più gravi, caratterizzata da un esordio precoce ed una rapida progressione verso la perdita della vista. Le mutazioni in geni come GUCY2D, CRB1 e CEP290 sono tra le cause più comuni di LCA. GUCY2D codifica per la guanilato ciclasi-1, un enzima chiave nelle cellule dei fotorecettori. Le mutazioni in questo gene compromettono la fase di recupero della fototrasduzione e causano, anch'esse, la morte delle cellule fotorecettoriali, manifestandosi clinicamente con una diminuzione dell'acuità visiva e una perdita progressiva della vista. Le mutazioni in CRB1, invece, sono associate a un'alterazione dello sviluppo della membrana limitante esterna della retina, fondamentale per l'allineamento e la funzione dei fotorecettori.

Sono davvero numerose le tecnologie avanzate di analisi genetica che hanno rivoluzionato la diagnosi delle IRD pediatriche: il sequenziamento dell'intero esoma (WES) e dell'intero genoma (WGS), hanno migliorato la precisione diagnostica; l'analisi di linkage ed aptotipizzazione, inoltre, aiuta a identificare regioni cromosomiche trasmesse insieme a una forma patologica specifica all'interno di una famiglia, utile specialmente in famiglie numerose dove la mutazione esatta non è chiara.

I microarray e gli array di ibridazione genomica comparativa (CGH) sono efficaci nell'identificare variazioni nel numero di copie del DNA (CNV), che possono essere la causa di IRD in alcuni pazienti. Questi

strumenti rivelano grandi riarrangiamenti genomici, come delezioni o duplicazioni critiche, che potrebbero non essere visibili con altre tecniche di sequenziamento. L'efficacia di questi approcci nel rivelare varianti che causano distrofie retiniche è stata dimostrata in diversi studi, migliorando significativamente la diagnosi e l'interpretazione clinica delle IRD pediatriche. L'integrazione dei dati genetici con le tecniche di imaging avanzate rappresenta un avanzamento significativo nella diagnostica delle IRD pediatriche. Questo approccio combinato sfrutta le informazioni genetiche dettagliate fornite dai test genetici moderni insieme all'analisi visiva e strutturale possibile grazie a tecniche di imaging come la tomografia a coerenza ottica (OCT) e l'autofluorescenza del fondo (FAF). Queste tecniche permettono di osservare direttamente l'impatto strutturale delle variazioni genetiche sulla retina, migliorando la precisione diagnostica e offrendo approfondimenti prognostici preziosi.

La consulenza genetica è fondamentale per aiutare le famiglie a comprendere le basi genetiche delle IRD pediatriche, le modalità di ereditarietà e le implicazioni per la pianificazione familiare. Tecniche come la diagnosi genetica preimpianto (DGP) offrono possibilità preventive per ridurre il rischio di trasmissione di malattie genetiche. La consulenza genetica supporta le famiglie nel prendere decisioni informate sulle cure e sui potenziali rischi genetici per altri membri della famiglia.

Un esempio di consulenza genetica efficace è la diagnosi precoce e accurata delle varianti causative. L'interpretazione dei referti genetici deve tradurre dati complessi in termini comprensibili per i pazienti. La classificazione delle varianti genetiche basata sui criteri dell'American College of

Medical Genetics and Genomics (ACMG) guida l'interpretazione di questi referti, aiutando i pazienti a comprendere quali varianti possono influenzare la malattia e quali sono polimorfismi benigni.

La consulenza genetica non si limita alla diagnosi, ma include anche la pianificazione familiare e le opzioni riproduttive. Le coppie a rischio possono considerare la fecondazione in vitro (FIV) con DGP per identificare embrioni privi delle mutazioni genetiche responsabili delle IRD prima dell'impianto. Questa tecnologia è cruciale per ridurre il rischio di trasmissione delle malattie genetiche ai discendenti e offre alle famiglie possibilità preventive prima del concepimento.

La terapia genica rappresenta una frontiera rivoluzionaria nel trattamento delle IRD pediatriche. L'impiego di vettori virali, soprattutto i virus adeno-associati (AAV), è

essenziale per trasportare copie corrette di geni alle cellule retiniche. Gli studi clinici recenti hanno dimostrato la sicurezza e l'efficacia della terapia genica per alcune forme di IRD in età pediatrica, aprendo nuove possibilità terapeutiche per i pazienti affetti.

In conclusione, la genetica molecolare delle distrofie retiniche ereditarie pediatriche è un campo in rapida evoluzione, con continui progressi nelle tecnologie diagnostiche e terapeutiche. La comprensione delle basi genetiche di queste patologie, nonostante non sempre conduca a risposte certe ai quesiti diagnostici, è fondamentale per lo sviluppo di strategie avanzate che possano migliorare significativamente la qualità della vita dei pazienti. La ricerca e l'innovazione rimangono essenziali per affrontare queste malattie complesse e offrire nuove speranze alle famiglie colpite.

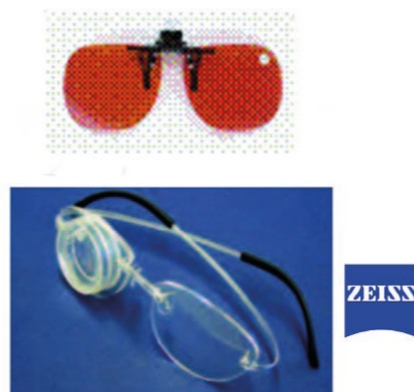
CONVENZIONATO CON IL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE E CON L'INAIL



OTTICI DAL 1802



CENTRI OTTICI SELEZIONATI



SISTEMI INGRANDENTI OTTICI ED ELETTRONICI PER IPOVEDENTI
LENTI A CONTATTO - OCCHIALI SPECIALI
PROTESI OCULARI RESINA - AUSILI PER NON VEDENTI

VIA D. CAPITELLI, 35/38 (P.zza Del Gesù) - NAPOLI
Tel. 081 551 25 52 - 081 552 26 31 - Fax 081 551 07 10 - info@otticasacco.it

<<Disturbi visivi causati da patologie neurologiche? Fondamentale il ricorso alla Neuroftalmologia>>

*Intervista a Marcello Romano
Dirigente Neurologo dell'A.O.O.R.
Villa Sofia-Cervello - Palermo*



Spesso un sintomo visivo si presenta all'esordio di malattie neurologiche evolutive che è importante riconoscere e diagnosticare precocemente, per questo è importante una collaborazione interdisciplinare tra neurologi e oculisti. «Gli occhi sono finestre sul cervello è importante che gli specialisti sappiano aprirle», spiega il neurologo Marcello Romano, dirigente medico di I livello dell'U.O.C Neurologia con Stroke Unit e del Servizio di Neurofisiopatologia dell'A.O.O.R. Villa Sofia-Cervello di Palermo e coordinatore del Gruppo di Studio di Neuroftalmologia della Società Italiana di Neurologia. Diverse patologie (infiammatorie, autoimmuni, degenerative, tumorali) possono causare disturbi visivi, in campo nuovi strumenti come la Tomografia ottica computerizzata (Oct) l'eyetracking per i movimenti oculari, test immunologici (anti MOG e anti acquaporina) e la puntura lombare. Importanti le neuropatie ereditarie di Leber, patologie riconoscibili con NGS presso centri specializzati.

Di cosa si occupa la Neuroftalmologia?

«È una tipica disciplina "di confine", situata tra l'Oftalmologia e la Neurologia. Si occupa infatti di problemi, come i disturbi visivi dipendenti da una patologia del sistema nervoso, nei quali gli oculisti e i neurologi, per la maggior parte,

operano con difficoltà».

Qual è la causa delle difficoltà riscontrate dagli specialisti?

«I neurologi a causa di scarsa familiarità con le tecniche semeiologiche che sono necessarie per la diagnostica di sede e per la diagnosi differenziale, gli oculisti per scarsa familiarità e conoscenza delle patologie che sono alla base di tali disturbi».

Lei è coordinatore del GDS di Neuroftalmologia della SIN. Qual è il compito del gruppo di studio interdisciplinare?

«L'attività di formazione dei neurologi e degli oculisti. Spesso un sintomo visivo si presenta all'esordio di malattie neurologiche evolutive che è importante riconoscere e diagnosticare precocemente».

Quali sono le patologie neurologiche che creano problemi visivi?

«Numerose sono le malattie che possono danneggiare il campo visivo (soprattutto il glaucoma, cioè la pressione alta dell'occhio), pertanto la perimetria computerizzata normalmente è richiesta per lo screening, la diagnosi, ed il monitoraggio di malattie della retina e del nervo ottico, malattie della retina e del nervo ottico, neuropatie ottiche, malattie vascolari della retina (diabete, ipertensione arteriosa, occlusioni vascolari), miopia

degenerativa, retinite pigmentosa. Ma anche per malattie del sistema nervoso centrale come adenomi ipofisari, neoformazioni cerebrali, traumi cranici e ictus cerebrali».

Quali sono gli strumenti e gli esami che permettono una diagnosi?

«La Tomografia ottica computerizzata (Oct) e la puntura lombare. Il primo è un esame diagnostico che dà la possibilità di valutare in maniera precoce la presenza di alterazioni che poi possono sfociare in diverse patologie. Mentre attraverso la puntura lombare si studiano i neurofilamenti. Per la lesione del sistema visivo afferente, invece, si utilizza il Relative AfferentPupillaryDefect (RAPD). Poi la perimetria è utile per la misurazione del campo visivo. L'esame si effettua su di un occhio per volta (uno solo aperto: monocolare), più raramente binoculare (tutti e due gli occhi aperti). Quest'ultimo utile al fine di valutare l'abilità visiva globale oppure la diplopia (visione doppia). Un altro strumento importante è la risonanza magnetica dell'encefalo con studio delle orbite».

Spesso i pazienti affetti da tali disturbi sono costretti a una sorta di "peregrinazione" da uno specialista all'altro. Perché?

«L'oculista di solito viene giustamente consultato per primo, e successivamente, il neurologo, senza però ottenere una precisa ipotesi diagnostica. Quindi una collaborazione interdisciplinare è fondamentale per l'inquadramento diagnostico»

Negli ultimi anni si sta sviluppando un maggior interesse nei confronti di tale disciplina sub-specialistica...

«Sì anche da parte degli oculisti e dei neurologi che operano nelle strutture ospedaliere dotate di pronto soccorso, è emersa l'esigenza di acquisire una competenza "di base" nell'ambito neuroftalmologico, che consenta un più rapido e preciso inquadramento dei casi clinici che si presentano nei pronto soccorso con sintomi visivi acuti di natura neurologica».

Quali sono gli ultimi progressi scientifici nella ricerca sui movimenti oculari e sulla vista nella "clinica", dove oftalmologi e neurologi diagnosticano e trattano pazienti con disturbi neuroftalmologici?

«Lo studio del nistagmo permette diagnosi

precoce e seguire paziente nel follow up, i test diagnostici ma anche la neurofisiologia nella fase precoce hanno la loro importanza».

in Sicilia esiste un'unità che si occupa di Neuroftalmologia?

«Non esiste ma attraverso il Gds che coordino si organizzano spesso webinar e incontri con discussione di casi clinici».

Al congresso di Palermo "Neurophthalmology Update for Clinicians" è stato presentato il libro "Unof" di cui lei è editor in chief...

«L'opera editoriale è sia un manuale rapido ed agile di riferimento rivolto ai colleghi neurologi ed oculisti che prestano servizio nei pronto soccorso ospedalieri, sia una breve "guida" che, partendo dalla presentazione clinica dei sintomi, permetta o faciliti un rapido inquadramento clinico dei pazienti che presentano disturbi neuroftalmologici acuti e/o subacuti. Da qui, anche l'inizio di corretti percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali dedicati»

Da cosa è composto ogni capitolo?

«Da un booklet con presentazione di algoritmi che orientino alla diagnosi e da una parte nel sito web in cui saranno presentati algoritmi e casi clinici sull'argomento. Sarà previsto anche un forum interattivo con esperti. Per i neurologi, spesso gli occhi sono "finestre" sul cervello: lo scopo appunto di questo manuale è fare in modo che oculisti e neurologi siano in grado di aprire queste finestre e dare almeno uno sguardo... Oltre il libro è stato realizzato un sito web in cui sono presentati gli algoritmi e dei casi clinici che sono stati supervisionati e confermati da una commissione composta da neurologi e oftalmologi».

Il Neuroclues è una nuova possibile prospettiva diagnostica?

«È un apparecchio che dà la possibilità, con l'aiuto dell'intelligenza artificiale, di verificare, attraverso i dati ricavati sui movimenti oculari, se il paziente può avere un tipo di diagnosi diversa ad un'altra. Inoltre permette il trasferimento dei dati tra una struttura ospedaliera e l'altra e questo permetterebbe una collaborazione interdisciplinare tra specialisti. Nel 2025 dovrebbe ricevere l'autorizzazione in Italia, al momento è utilizzato in Francia».

“Dal trauma da tappo di sughero all’occhio nero”: Una panoramica sulla traumatologia oculare

a cura di **Claudio Brancato e Gregorio Lo Giudice - Dirigenti U.O.C. Oculistica ARNAS Civico - Palermo**



G. Lo Giudice, M. Rinaldi, C. Brancato

I traumi oculari sono patologie che vanno SEMPRE attenzionate: ad oggi, numeri alla mano, sappiamo che riguardano quasi l'otto per cento delle cause di perdita della vista bilaterale e poco meno del quaranta per cento della perdita vista monolaterale. Il trauma oculare nei Paesi industrializzati rappresenta la causa più frequente di ospedalizzazione oculistica eccedente le 24 ore, riguardano circa cinque volte in più gli uomini rispetto alle donne e si verificano più frequentemente negli ambienti domestici e durante gli orari di lavoro, con costi sociali diretti ed indiretti importanti per coloro che li subiscono ed i giovani sono la categoria più colpita. Oggi circa il novanta per cento dei traumi oculari può essere prevenibile. In ambiente lavorativo troviamo schegge metalliche o di legno, frammenti di vetro o ceramica, detergenti, caustici basici o acidi, in ambiente domestico poi non mancano tappi di bottiglia, spigoli di mobili, schizzi d'olio, candeggina, giochi per bambini, tazze da tè. È curioso rilevare come una delle

preoccupazioni più grande per gli oculisti in Italia e nel Mondo sono i tappi di bottiglia per festeggiamenti (tappi di sughero): infatti sembrerà strano, ma sono responsabili dello 0,06% di tutti i traumi negli USA mentre del 1,4 % in Ungheria. Questa differenza dipende ad esempio dalla presenza di etichette d'avvertimento sulle bottiglie negli USA, che sensibilizzano la popolazione sui reali rischi del tappo di sughero, che può raggiungere velocità pari a ottanta km/h, livelli quasi da scoppio di proiettile.

Gli incidenti si possono dividere in base alla parte dell'occhio colpita, alla gravità del trauma ed in base al tipo di agente o evento che l'ha causato.

È importante, sin da subito, comprendere se il trauma ha coinvolto le strutture dell'occhio in sé e per sé (traumi oculari propriamente detti) o le strutture intorno all'occhio (traumi periorbitali).

In base al tipo di parte colpita, il trauma oculare è divisibile in trauma del segmento anteriore o trauma del segmento posteriore con o senza la presenza di ritenzione di corpo estraneo all'interno di

qualsiasi porzione del globo oculare; tra le due tipologie quella che si associa a perdita visiva maggiore è il trauma del segmento posteriore, per il fatto che vi sono diverse strutture anatomico-funzionali direttamente correlate alla funzione visiva e con meno possibilità chirurgica e non chirurgica, di riabilitazione post trauma (vitreo, nervo ottico, retina etc...). Uno dei traumi più aggressivi in termini di approccio chirurgico è quello dell'orbita con rottura del pavimento su cui poggia l'occhio, perché può causare alterazioni visivi debilitanti, come alterazioni del movimento naturale dell'occhio da blocco meccanico dei muscoli causando diplopia (visione doppia), considerando un approccio multispecialistico in sintonia con il chirurgo maxillofacciale e con il radiologo specialista.

La complessa variabilità della clinica, delle cause e dei possibili esiti sulla funzione visiva che condizionano la prognosi, rendono difficoltosa la standardizzazione delle cure: ogni caso è singolo e va trattato diversamente. Bisogna confrontarsi con ciò che la letteratura scientifica internazionale delle pubblicazioni suggerisce e con l'esperienza clinica maturata nel tempo. A volte è importante notare come la presentazione clinica a primo impatto non sia sempre sinonimo di danno oculare rilevante: infatti il ben noto "occhio nero" non sempre risulta grave. L'ecchimosi periorbitale, cioè la colorazione rosso-brunastra della cute

intorno all'occhio in seguito ad esempio ad eventi traumatici diversi, che caratterizza l'occhio nero non è altro che un fenomeno causato dalla rottura dei vasi sanguigni sotto la pelle, che porta all'accumulo di sangue (ematoma) nei tessuti circostanti. Non comporta solitamente perdita della visione acuta o graduale, nonostante esteticamente risulti di estrema rilevanza.

Nel contesto dei traumi, uno degli esiti di trauma che terrorizza di più la popolazione è appunto l'occhio nero: si verifica spesso a seguito di un colpo diretto o di un impatto sulla regione perioculare, come un pugno, una pallonata o una caduta. Il trauma provoca una lesione ai tessuti molli intorno all'occhio, inclusi i vasi sanguigni più piccoli, che si rompono e causano l'emorragia. A volte però la struttura anatomica dell'occhio in sé e la sua funzione non sono in alcun modo intaccate, mantenendo un'integrità dell'occhio che a prima vista può sembrare persa. Ciò non esula dalla valutazione complessiva e dalla serie di accertamenti che, in seguito alla presentazione di un occhio nero, vanno sempre eseguiti, come indagini radiologiche (ad esempio TC in urgenza, RM per valutazione dei tessuti molli etc...). L'occhio infatti è una struttura particolare: è estremamente delicato ma allo stesso tempo non così protetto anatomicamente data la sua importanza. Infatti, c'è una assenza di grasso (tessuto adiposo) e muscolatura sostanziale (tessuto

muscolare), in grado di proteggerlo dai traumi quotidiani accidentali o provocati nella vita di tutti i giorni.

Negli ultimi anni un tipo di trauma oculare che si è verificato sempre più frequentemente è il trauma da scoppio di petardo: il calore generato dallo scoppio, a contatto ravvicinato contro il bulbo oculare può provocare danni da ustioni sulla superficie della cornea, della congiuntiva (la parte trasparente che riveste il nostro occhio) e sulle palpebre. Non solo il calore, bensì anche le schegge del petardo oppure l'onda d'urto possono generare danni al segmento posteriore, causando lesioni sulla retina o rotture della sclera (la parete bianca dell'occhio). Data la gravità dei rischi associati all'uso dei petardi, è estremamente importante adottare misure di sicurezza adeguate e rispettare le normative riguardanti l'uso del materiale pirotecnico. Inoltre, è fondamentale educare la popolazione sui pericoli derivanti dal suo utilizzo.

APPROCCIO

I traumi oculari sono essenzialmente ognuno diverso dall'altro: nella maggioranza delle situazioni di traumi oculari maggiori (per esempio traumi perforanti o contudenti il bulbo oculare) l'approccio può essere chirurgico, volto a preservare le strutture anatomiche deputate alla sua integrità anatomica e funzionale. Soprattutto nel caso dei traumi del segmento posteriore, evitando complicanze post traumatiche di assoluta gravità, come l'endoftalmite (l'infezione

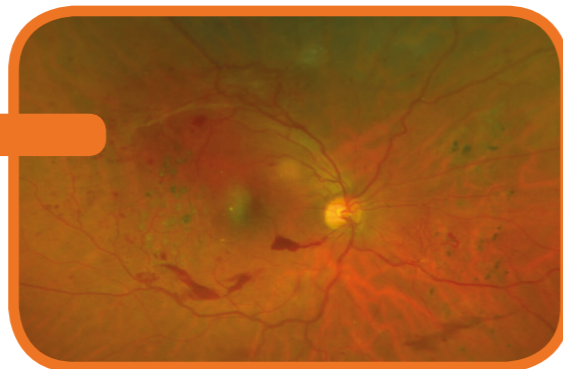
completa dei tessuti oculari), il distacco di retina, la formazione di membrane infiammatorie oscuranti la vista e le lesioni tossiche dovute alla ritenzione di corpi estranei intraoculari, che vanno rimossi al riscontro a partire dagli esami radiologici in urgenza.

Altri tipi di traumi invece non necessitano di approccio chirurgico, per esempio traumi minori in ambiente di lavoro con Flex, che il più delle volte in prima istanza sono prevenibili con gli occhiali protettivi ed in seconda istanza sono superficiali e non penetrano o colpiscono gravemente l'interno dell'occhio. È importante sottolineare come i traumi oculari non sempre, anzi il più delle volte, non si collegano a eventi dolorosi: infatti al pronto soccorso oculistico prevalentemente i traumi più distrutturanti per l'occhio e i suoi annessi si verificano con calo repentino della vista o perdita parziale o completa del campo visivo.

Presso l'azienda ARNAS- Civico di Palermo, sotto la guida del Direttore dell' UOC Dott. Antonino Pioppo e dell'equipe, grazie ad un servizio H24 di Pronto Soccorso coadiuvati da un servizio di radiologia sempre attivo, quotidianamente vediamo e trattiamo patologie da trauma oculare, chirurgiche e non chirurgiche di ogni tipo, dai residui di polvere sulla palpebra ai corpi estranei endobulbari, che possono comportare perdita irreversibile della vista e della anatomia dell'occhio.

Multimodal imaging nella retinopatia diabetica

a cura di Vanda Buccheri- ortottista
Osp. San Giuseppe - Milano



La retinopatia diabetica (RD) è una delle cause più importanti di perdita visiva in tutto il mondo ed è la principale causa di compromissione della vista nei pazienti di età compresa tra i 25 e i 74 anni, ed è la complicanza microvascolare più comune del diabete mellito. La perdita visiva da RD può essere secondaria all'edema maculare. La RD è spesso asintomatica fino alle fasi molto avanzate. Nei pz diabetici la prevenzione è importante per evitare la perdita visiva e la riduzione della progressione della malattia.

Il diabete mellito (DM) è una malattia cronica, progressiva e multiorgano, che rappresenta uno dei problemi di salute globale in più rapida crescita del 21° secolo. Il diabete mellito è il disturbo più comune del metabolismo energetico, quello di tipo 2 comprende circa il 90% di tutti i pazienti, mentre la maggior parte dei pazienti restanti ha il diabete mellito di tipo 1. Il controllo glicemico è fondamentale per questi pazienti perché uno scarso controllo, nel tempo, porta allo sviluppo di complicanze microvascolari che colpiscono piccoli vasi sanguigni.

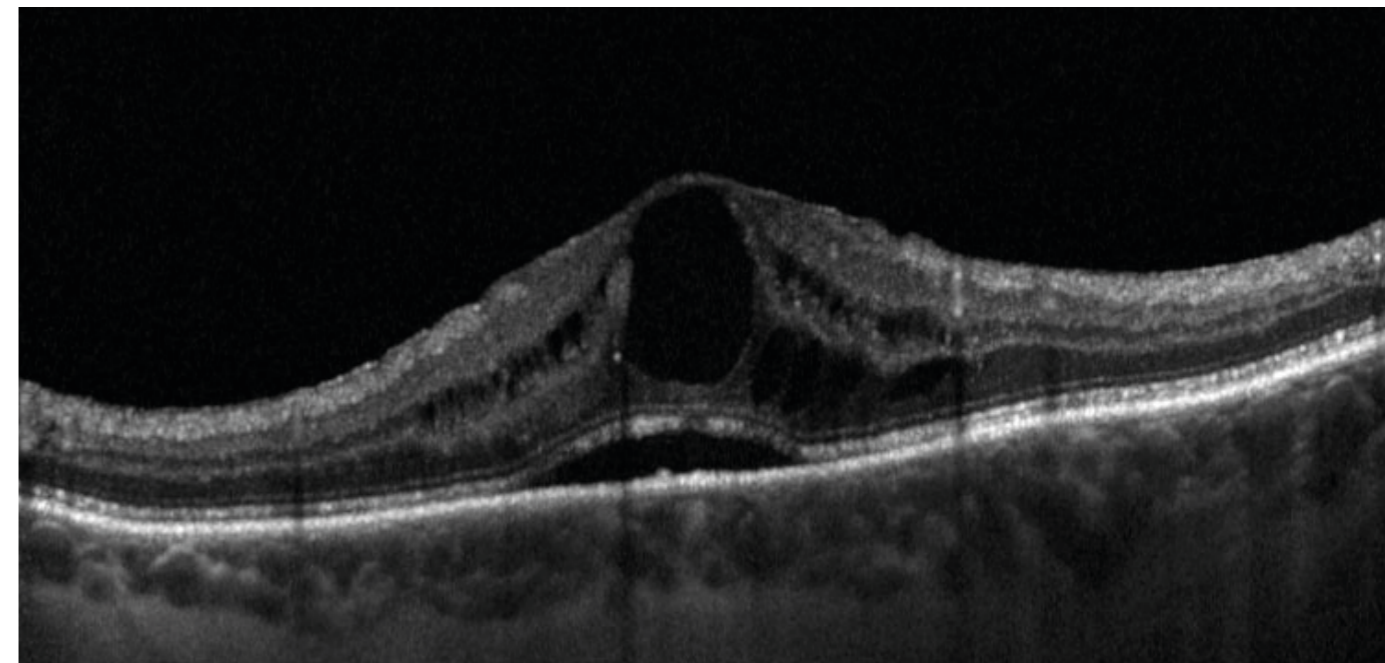
La Federazione Internazionale del Diabete ha riferito che, nel 2021, il DM ha colpito 537 milioni di individui in tutto il mondo, una prevalenza globale di oltre il 10% della

popolazione, con un aumento stimato a 783 milioni entro il 2045.

La retinopatia diabetica (DR) è divisa in due forme principali: non proliferante e proliferante. La RD può essere ulteriormente classificata per gravità. L'edema maculare diabetico (ME) può svilupparsi in qualsiasi stadio della malattia.

L'NPDR può essere ulteriormente classificato in categorie lievi, moderate e gravi. Questa stratificazione ha un impatto principale sul rischio di progressione alla retinopatia proliferativa, che influenza gli intervalli di follow-up e le strategie di trattamento. La DR proliferativa (PDR) è caratterizzata dalla presenza di neovascolarizzazione (nuovi vasi anomali) derivante dal disco e/o dai vasi retinici dalle conseguenze di questa neovascolarizzazione.

Molti pazienti che sviluppano retinopatia diabetica (DR) non hanno sintomi fino alle fasi molto avanzate, poiché il tasso di progressione può essere rapido e la terapia può essere utile sia per il miglioramento dei sintomi che per la riduzione del tasso di progressione della malattia, è importante esaminare regolarmente i pazienti con diabete per lo sviluppo di malattie retiniche.



Tomografia a coerenza ottica (OCT)

Le più recenti metodiche di imaging, rappresentano strumenti fondamentali per lo screening ed il monitoraggio del paziente diabetico, come la tomografia a coerenza ottica (OCT) e Angio-OCT, che sono le metodiche diagnostiche in grado di valutare la disorganizzazione degli strati retinici interni ed esterni, l'entità dell'edema, mediante misurazione dello spessore retinico centrale, e di seguirne l'andamento nel tempo mediante follow-up successivi.

La fotografia del fondo oculare tradizionale continua ad essere utilizzata nella pratica clinica e nella ricerca per studiare la gravità della malattia. Le più recenti metodiche di imaging del fondo oculare consentono di ottenere informazioni dalla estrema periferia retinica con immagini definite ad ampio campo.

L'ultra wide field color fundus photography consente di ottenere immagini della retina fino ai 200 gradi. Gli studi hanno dimostrato che in periferia retinica è possibile visualizzare lesioni che con il classico esame del fondo

oculare non si riuscirebbe ad ottenere fino a volte anche cambiare la diagnosi con un diverso grado di retinopatia.

L'Angio-OCT è un test veloce, non invasivo e senza contatto che consente la visualizzazione dettagliata del microcircolo retinico suddiviso in diversi plessi. Offre diversi vantaggi rispetto all'angiografia a fluoresceina del fondo, in particolare offrendo dati quantitativi ed essendo una metodica non invasiva. Che non richiede l'utilizzo di mezzo di contrasto e facilmente ripetibili. Gli studi hanno dimostrato come l'utilizzo dell'Angio OCT sia in grado di discriminare precocemente il danno microvascolare nei pazienti diabetici anche senza segni clinici di RD riscontrabili all'esame del fondo oculare.

In futuro l'OCT e l'angio OCT potranno essere utilizzati come metodica di screening di popolazione per la retinopatia diabetica, in quanto negli ultimi anni hanno dimostrato la possibilità di discriminare precocemente i segni del danno microvascolare e neuronale del paziente diabetico.



La ri-abilitazione del bambino ipovedente con disturbi del neuro-sviluppo correlati

a cura di *Alessia Toscano e Maria Carbone*
- ortottiste Catania



Oggi più che mai è necessario studiare la correlazione tra ipovisione e i disturbi del neuro-sviluppo, al fine di poter mettere in pratica strategie riabilitative destinate a bambini affetti da questa doppia condizione. Viene volutamente messo un trattino della parola “ri-abilitazione” perché, in bambini con una doppia condizione patologica, ipovisione e disturbi del neuro-sviluppo, è tanto importante abilitare determinate capacità che non si sono sviluppate adeguatamente a causa, appunto, delle patologie correlate, ma è altrettanto importante riabilitare ciò che sembra essere perduto.

L'età evolutiva, e in particolare, l'infanzia, è il periodo più importante, in quanto gli stimoli che il bambino riceve, il modo in cui li elabora e il conseguente processo di sviluppo, incideranno sulla formazione della sua personalità. Durante questo periodo, la vista riveste un ruolo fondamentale per l'instaurarsi delle relazioni interpersonali e per tutte le attività essenziali per lo sviluppo e il

benessere psicofisico. Uno sviluppo visivo ottimale, infatti, facilita anche lo sviluppo cognitivo, sociale, le abilità motorie, il coordinamento e l'equilibrio. Per questo motivo è importante osservare attentamente le funzioni visive del bambino, valutarle e, eventualmente, iniziare un intervento precoce, nel caso si notasse un ritardo nello sviluppo.

Come sappiamo, i disturbi visivi in età evolutiva possono essere determinati da cause prenatali e perinatali, includenti prematurità e/o basso peso alla nascita. Ai disturbi visivi, spesso, si associano, disturbi motori, sensoriali, cognitivi, che influenzano lo sviluppo e la qualità della vita, in altre parole: i disturbi del neuro-sviluppo, ovvero quel gruppo di condizioni ad esordio precoce (ci riferiamo tipicamente all'età prescolare) caratterizzati da ritardo/deviazione dei processi cognitivi. Tra questi troviamo:

- Disabilità intellettiva
- Disturbo della comunicazione
- Disturbo dello spettro autistico
- Disturbo da deficit di attenzione e



iperattività (ADHD)

- Disturbo oppositivo-provocatorio
- Disturbo specifico dell'apprendimento (DSA)

È stato ipotizzato, nel corso dei decenni, come i comportamenti derivanti dai disturbi del neuro-sviluppo, nella fascia d'età evolutiva, fossero dovuti ad una combinazione tra danni cerebrali e cecità e/o ipovisione. Lo psichiatra statunitense Hobson, in uno studio nel 1993, aveva descritto la similarità tra bambini ipovedenti e bambini con disturbi del neuro-sviluppo, in particolare con autismo, in età prescolare, e notò come in entrambi fossero presenti deficit del gioco simbolico, stereotipie, ritardo nel linguaggio, etc. e notò anche come la condizione di privazione visiva sembrava ritardare lo sviluppo di determinate abilità. Si è, quindi, ipotizzata l'influenza dell'ipovisione, o della cecità, nello sviluppo socio-emotivo del bambino e i fattori di rischio di comorbidità, quali il grado di severità del disturbo visivo, l'eventuale presenza di danni cerebrali e i disturbi del neuro-sviluppo.

Nei bambini ipovedenti, con disturbo del neuro-sviluppo correlato, giocano un ruolo importante anche i fattori ambientali, perché possono aggravare il funzionamento comportamentale.

Si stima che la presenza dei disturbi del neuro sviluppo risulta maggiore nei bambini con deficit visivo, rispetto alla popolazione generale, circa 6/10.000 bambini, rischio che aumenta con la gravità dell'ipovisione.

Molte patologie visive hanno, infatti, un'alta comorbidità con i disturbi del neuro-sviluppo, in particolare: la retinopatia del prematuro, l'ipoplasia del nervo ottico, la displasia setto-ottica, l'Amaurosi congenita di Leber e altre distrofie retiniche, la cataratta congenita, il glaucoma congenito, ma anche ambliopia, nistagmo e strabismo. Deficit nell'interazione sociale e nella comunicazione, comportamenti ripetitivi e stereotipati, sono comuni nei bambini ipovedenti; motivo per cui questo genere di comportamenti, spesso, vengono considerati come caratteristiche “simil autistiche”, “tendenze autistiche” o “blindism”.

È fondamentale, quindi, un approccio terapeutico e ri-abilitativo multidisciplinare, che includa:

- Valutazione ortottica, per cui è imprescindibile la figura dell'ortottista;
- Valutazione oculistica;
- Valutazione del neuro-sviluppo.

Altrettanto fondamentale è il piano ri-abilitativo, che va attuato in età precoce e che tocchi le aree neuro-psico-visiva e neuro-psico-sensoriale.

Durante il mio studio, ho avuto modo di seguire cinque piccoli pazienti, di età compresa tra i 6 e gli 8 anni, affetti dalla doppia condizione, previa somministrazione, ai caregiver, di 2 batterie di test, l'SCQ Test (Social Communication Questionnaire), che

valuta le capacità comunicative, sociali e relazionali dei bambini che possono presentare o avere un disturbo del neurosviluppo, in particolare il disturbo dello spettro autistico, e l'SPM Test (Sensory Processing Measure), che valuta i problemi di modulazione sensoriale e le problematiche percettive, delineando il profilo sensoriale del bambino. Partendo dalle valutazioni, ricavate dai test sottoposti ai genitori e dopo un'attenta osservazione dei bambini, è stato realizzato un percorso riabilitativo che puntasse a potenziare, innanzitutto, il residuo visivo, migliorando anche le aree deficitarie sia a causa del disturbo visivo sia a causa del disturbo del neurosviluppo associato. È stato notato come il disturbo più presente, in questi bambini, sia quello oppositivo-provocatorio, verosimilmente scatenato dalla condizione visiva compromessa, o fortemente deficitaria, quasi ad essere un campanello d'allarme del senso di frustrazione, provato dai bambini a causa della condizione patologica in cui si ritrovano.

Gli obiettivi generali dei vari progetti riabilitativi sono stati:

- Migliorare le autonomie
- Migliorare le competenze visive (aggancio, inseguimento, coordinazione occhio-mano, etc)
- Migliorare l'area percettiva e sensoriale
- Migliorare le prassie
- Ridurre i comportamenti problema

A questo scopo, sono stati utilizzati diversi materiali, come il Braille Bricks Lego, il PC e i software educativo-didattici, il materiale ludico, luci e piano luminoso, oltre a tecniche come il Body Braille e i



primi rudimenti di braille.

Durante ogni percorso riabilitativo è stato registrato un notevole miglioramento della collaborazione e dei tempi attentivi, nonostante la permanenza di momenti di oppositività, che si è cercato di correggere con strategie, quali la Token Economy e i rinforzi, grazie ai quali è stato possibile il raggiungimento degli obiettivi del progetto riabilitativo. Permane la selettività, da parte dei bambini, con giochi, attività e persone.

Questo percorso sottolinea, ancora una volta, quanto la riabilitazione visiva risulti essere un trattamento fondamentale, utile anche per l'integrazione sociale dei piccoli pazienti che iniziano ad intraprendere le prime relazioni con i pari e con il mondo che li circonda.

Molto, però, deve essere fatto, si ha la consapevolezza di essere ancora ai primi passi in questo campo, motivo per cui sono necessarie ulteriori ricerche, con l'obiettivo di fornire dati sull'efficacia di programmi specifici e di sviluppare linee guida generali specifiche per supportare l'apprendimento e il potenziale di sviluppo dei bambini con ipovisione e disturbi del neurosviluppo correlati.



Corsi e seminari gratuiti a valere sul finanziamento 379/93 (annualità 2024)

a cura di **Alessandra Iacò - Psicologa Responsabile sede I.E.R.F.O.P. - Palermo**



I.E.R.F.O.P. Onlus, Istituto Europeo Ricerca Formazione Orientamento Professionale di eccellenza per disabili ed emarginati Organizzazione non Lucrativa di Utilità Sociale, anche per l'annualità 2024 organizza corsi e seminari gratuiti a valere sul finanziamento 379/93. L'obiettivo primario di I.E.R.F.O.P. è l'inserimento e il reinserimento lavorativo delle categorie deboli o svantaggiate della popolazione attraverso attività di formazione volte al recupero, all'autonomia e all'integrazione socio-economica dei diversamente abili – con particolare attenzione alle persone affette da disabilità visiva – supportandone l'accesso all'istruzione, alla comunicazione e alla cultura.

Per quanto attiene i programmi specifici relativi alle disabilità visive, parte preponderante delle attività di I.E.R.F.O.P., sono differenziati a seconda dei beneficiari e si rivolgono a due gruppi di destinatari: le persone con disabilità visive, quindi non vedenti e/o ipovedenti (per le quali è presente un ricco catalogo di corsi e laboratori, in continuo aggiornamento ed un'offerta di servizi dedicati), e a tutti coloro che hanno relazioni di parentela, rapporti professionali, contatti sociali (anche occasionali) e chi

intende migliorare la qualità dei servizi offerti e/o le attività svolte agevolando la fruizione e l'accesso ai disabili della vista. Il catalogo comprende seminari di breve durata e corsi di aggiornamento (con erogazione anche in Formazione A Distanza, FAD).

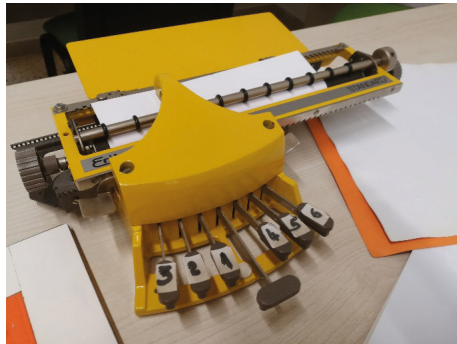
I.E.R.F.O.P., la cui sede centrale e legale è a Cagliari in Via Platone n. 1/3, ha sedi operative e collaboratori in Sardegna (Nuoro, Sassari e Oristano) e nel territorio nazionale (Piemonte, Lombardia, Emilia Romagna, Lazio, Molise e Sicilia).

Tra i diversi corsi svolti in Sicilia nella sede di Palermo per l'annualità 2023 ha riscosso molto successo il corso sulla "Sordocecità" dove hanno partecipato diversi professionisti



che operano nel settore: insegnanti, assistenti all'autonomia e alla comunicazione, ecc. Sono stati trattati: temi inerenti la sordità e la sordocecità, le caratteristiche





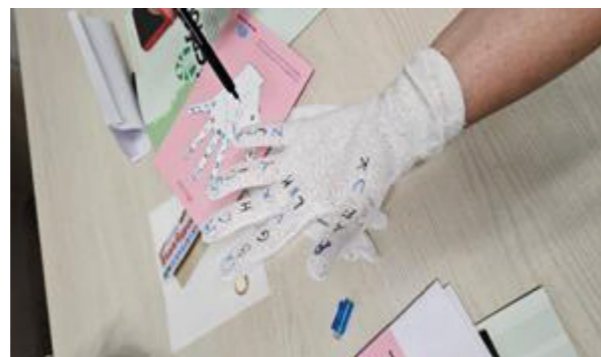
della Persona Sordocieca, ipoacusia, ipovisione e cecità, ma anche le cause più frequenti di sordocecità tra acquisite e congenite, pluriminorazioni psicosensoriali e malattie rare.

Altro corso che si è tenuto nella sede di Palermo è il corso di "Tiflopedagogia e didattica differenziata". La tiflopedagogia è la scienza che studia le condizioni e le problematiche delle persone con disabilità visiva al fine di indicare soluzioni per attuare la loro piena integrazione sociale e culturale. Possiamo considerarlo un ramo diretto della tiflogia, ossia dello studio delle problematiche legate alla cecità, in particolar modo quelle inerenti al mondo dell'istruzione e del lavoro. I professionisti specializzati nel settore operano soprattutto a contatto con le scuole dell'infanzia e quelle primarie, ma anche per alunni degli istituti di scuole secondarie specialmente per gli allievi aventi altre disabilità oltre a quelle visive. Il tiflogo quindi agevola l'identificazione delle esigenze dell'alunno con problemi visivi, da quelli più elementari a quelli più complessi. Ma i suoi compiti non si limitano ad assecondare i



bisogni dello studente, il professionista individua potenzialità ed eventuali difficoltà nell'apprendimento, oltre ad elaborare nuove strategie per superarle. Anche lo sviluppo di nuove abilità rientra nelle mansioni dell'esperto di tiflodidattica. Tra gli obiettivi vi è il raggiungimento dell'autonomia, la capacità di relazionarsi con le altre persone e con il mondo esterno. Al fine di favorire i processi di apprendimento nei bambini e nei ragazzi ciechi, si può affiancare l'utilizzo di vari strumenti come ad esempio la dattilobrasile (Figura 1), ossia una macchina da scrivere speciale dotata di 6 tasti, l'alfabetiere a schede forate e plastificate, la tavoletta Braille per la scrittura manuale (Figura 2), piano in velcro (figura 3), per le rappresentazioni grafiche, piano in gomma utile per i disegni in rilievo, cubaritmo e dattiloritmica per i calcoli matematici. Inoltre, vi sono anche gli ausili informatici, grazie ad essi gli alunni possono consultare dizionari ed enciclopedie per ricerca accurate, il cui accesso fino a pochi anni fa era precluso agli studenti con disabilità visiva.

Dove sono stati trattati diversi argomenti:le



problematiche educative e didattiche connesse al deficit, gli elementi di Tiflopedagogia (definizioni, classificazione delle minorazioni visive, le cause), ma anche attività laboratoriale –come la creazione di un elaborato per non vedenti.

L'A.R.I.S. invita chi volesse avvicinarsi al mondo dell'ipovisione e delle malattie rare ad associarsi, così da poter usufruire di tutti i servizi di informazione, prevenzione e formazione erogati dall'A.R.I.S., tra questi il trimestrale Ipo visione, le pubblicazioni, i convegni e la formazione professionale. L'adesione avviene mediante versamento annuale. Inoltre, ricordiamo di aver recentemente inaugurato un Centro IERFOP (Istituto Europeo per la Ricerca, la Formazione e l'Orientamento Professionale), con sede a Palermo in via A. Gravina 53. L'obiettivo di tale Centro è quello di fornire ai disabili (e a quelli visivi in particolare) un'offerta formativa gratuita utile per una maggiore inclusione nella società, mediante l'erogazione di corsi di formazione fruibili a distanza e in presenza.

A.R.I.S.

Via Ammiraglio Gravina, 53 - 90139 - Palermo
TEL/FAX 0917782629 - comunicazione.aris@gmail.com

FAC-SIMILE DI CONTO CORRENTE POSTALE

CONTI CORRENTI POSTALI - Ricevuta di Accredito BancoPosta

€ sul C/C n. **00596908** di Euro **50,00**

TD 451 IMPORTO IN LETTERE _____

INTESTATO A
ASSOCIAZIONE DEI RETINOPATICI ED IPOVEDENTI SICILIANI

CAUSALE **SERVIZI E ABBONAMENTO RIVISTA IPOVISIONE**

ESEGUITO DA

VIA - PIAZZA

CAP LOCALITÀ

BOLLO DELL'UFFICIO POSTALE codice bancoposta IMPORTANTE: NON SCRIVERE NELLA ZONA SOTTOSTANTE numero conto tipo documento

00596908< 451>

È possibile inoltre effettuare un bonifico:

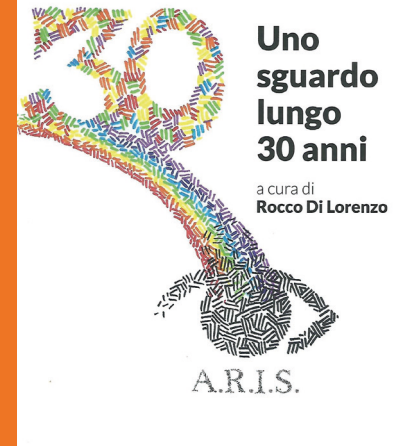
- **IBAN POSTALE: IT16T0760104600000000596908**

Si invitano i gentili lettori che non desiderano più ricevere la rivista Ipo visione, a comunicarlo alla redazione A.R.I.S. mediante e-mail (comunicazione.aris@gmail.com), oppure mediante lettera indirizzata alla nostra sede.



ARIS collabora da molti anni con:

- **TELETHON** a sostegno della ricerca genetica
- **LVA** per la ricerca clinica e la riabilitazione visiva
- **UNIAMO** per lo studio delle malattie rare
- **IERFOP** per la formazione ai disabili



ARIS è inserita nel SSR siciliano, attraverso i Comitati Consultivi previsti dalla L.R. 5/2009. Sotto riportati i CCA dell'Area Metropolitana di Palermo:

- **Villa Sofia Cervello, presidente Rocco Di Lorenzo**
- **Policlinico "Paolo Giaccone", presidente Tania Pensabene**
- **ARNAS-Civico, presidente Francesco Sammarco**
- **ASP-6, presidente Francesco Paolo La Placa**
- **ISMETT-irccs, presidente Salvatore Camiolo**



Fabio Belluomo, Tania Pensabene, Salvatore Camiolo, Rocco Di Lorenzo e Francesco Sammarco all'Elezione di Camiolo a Presidente del CCA ISMETT, 1 ottobre 2024

