

# Ophthalmologic Findings in the Cornelia de Lange Syndrome

AUTORI: Tamara Wygnanski-Jaffe, MD, John Shin, MD, FRCSC, Enza Perruzza, BA, Mohamed Abdoell, MSc, Laird G. Jackson, MD, and Alex V. Levin, MD, MHSc, FRCSC

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI: (J AAPOS 2005;9:407-415)

*In VERDE troverete alcune spiegazioni che vi faciliteranno la comprensione di questo articolo. Buona lettura*

## Reperti oftalmologici nella Sindrome di Cornelia de Lange

Esistono poche pubblicazioni che affrontano la tematica delle anomalie oculari associate a questa sindrome.

Questo lavoro è il più ampio tra quelli presi in analisi e comprende l'esame di 120 pazienti con CdLS che sono stati sottoposti a visita oftalmologica, avendo come obiettivo quello di accertare le frequenze relative delle anomalie oculo-facciali e oftalmiche che vengono spesso ascritte a questa sindrome.

Ogni bambino del campione è stato sottoposto ad una valutazione oftalmologica, in alcuni casi completa (con esame del fundus oculare di entrambi gli occhi *esame del fondo dell'occhio eseguito con lo strumento apposito*), in altri casi limitata ad una visita in base alla tolleranza all'esame da parte del bambino.

L'esame oculistico minimo consisteva in un esame oculistico esterno, nella valutazione della fissazione visiva, nell'esame del segmento anteriore (*porzione anteriore dell'occhio*), nella valutazione dello strabismo, del movimento oculare e nel test di reazione pupillare.

L'acuità visiva (*ovvero quanto un soggetto ci vede, misurata in 10/10*) è stata valutata mediante l'osservazione della fissazione o con il test delle carte di Allen (*test utilizzato in America che viene eseguito per valutare l'acuità visiva dei bambini, basato sull'utilizzo di carte con disegni stilizzati, vedi sotto*).

### NOTA PER CAPIRE MEGLIO



*A destra, esame del fondo dell'occhio*



*A sinistra:*

*Allen Test Cards*

*I bambini tra i 2 e i 3 anni di età possono solitamente identificare le immagini a 3,5-4,5 metri di distanza. I bambini tra i 3 e i 4 anni possono solitamente identificarli a 4,5-6 metri. Gli adulti con un'acuità visiva*

*eccellente possono riconoscerli a distanze superiori a 9 metri in buona luce. Nel bambino una differenza di 1,5m tra i due occhi è probabile causa di patologia.*



Più della metà dei bambini analizzati ha mostrato un comportamento oppositivo nei confronti della visita oftalmologica, impedendo un esame completo della vista.

I risultati delle analisi mostrano i seguenti riscontri:

Sinofria (99%) (*sopracciglia tendenzialmente congiunte al centro*), ciglia lunghe (99%), ipertricosi delle sopracciglia (96%) (*elevata peluria*), ptosi (44%) (*riduzione della rima palpebrale*), epifora (22%) (*lacrimazione per eccessiva secrezione o per ostacolato drenaggio attraverso il canale lacrimale*), ostruzione del dotto nasolacrimale (16%), blefarite (25%) (*un'infezione acuta o cronica del margine libero delle palpebre*), miopia (58%), pigmento peripapillare (83%) (*anomalia del fondo dell'occhio*) e microcornea (21%) (*cornea di ridotte dimensioni, la cornea è la porzione trasparente anteriore dell'occhio, vedi sotto*), elementi, questi ultimi, che sono stati raramente menzionati in letteratura.

#### NOTA PER CAPIRE MEGLIO



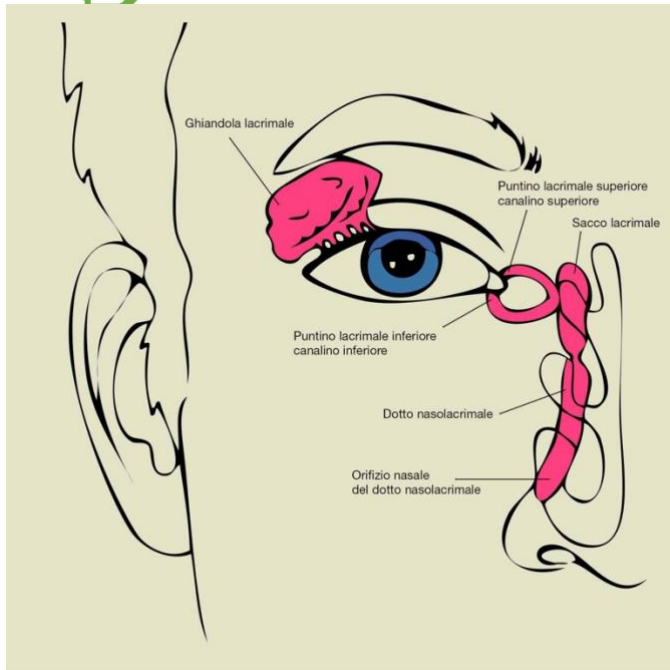
In merito a tali riscontri, gli Autori suggeriscono che la correzione chirurgica della ptosi palpebrale, in particolare quando la funzione dell'elevatore della palpebra è scarsa (*muscolo che contribuisce a sollevare la palpebra*), può aiutare questi bambini a raggiungere un chiaro asse visivo e prevenire lo sviluppo di una posizione anormale della testa (sollevamento del mento e / o sollevamento della fronte). Secondo l'esperienza degli Autori la chirurgia della ptosi palpebrale può migliorare notevolmente le capacità motorie e la deambulazione in alcuni pazienti.

Diversi bambini hanno poi mostrato di soffrire di blefarite, congiuntivite cronica, orzaiolo, ostruzione del dotto naso lacrimale e non è stato chiarito se i sintomi fossero da ascrivere ad una ostruzione cronica del dotto nasolacrimale o ad una disfunzione della ghiandola di Meibomio.

## NOTA PER CAPIRE MEGLIO



*Ghiandole che contribuiscono alla formazione del film lacrimale. Se si infiammano o si infettano possono dare origine ad un fenomeno noto come Blefarite.*



*La Blefarite può anche essere causata da una ostruzione del Dotto naso-lacrimale, ovvero il dotto che drena fisiologicamente le lacrime.*

Poiché tuttavia, quest'ultima problematica è spesso migliorata con la semplice igiene palpebrale, prima di intervenire chirurgicamente, gli Autori raccomandano una adeguata detersione oculare a tutti coloro che soffrano di secrezioni oculari ricorrenti. Qualora i sintomi dovessero persistere viene raccomandata l'esecuzione di un sondaggio del dotto nasolacrimale con eventuale intubazione del dotto con cannula in silicone.

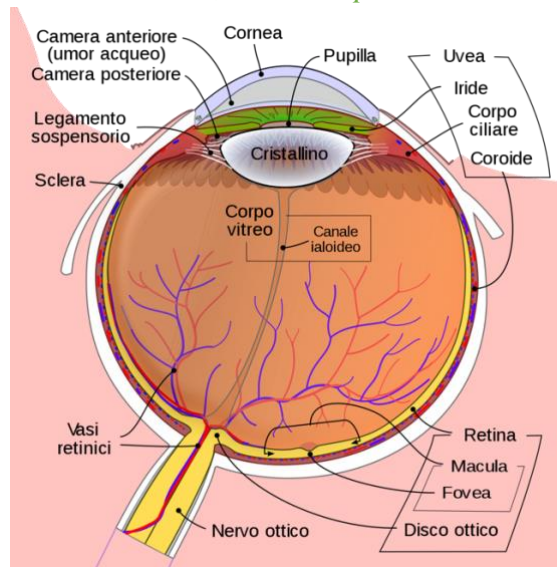
È stato anche riscontrato nistagmo (*movimento anomalo degli occhi che si evidenzia quando si chiede al paziente di seguire una penna o un dito nelle diverse direzioni, spesso è un sintomo di una anomalia neurologica*) e strabismo orizzontale, ma con frequenza inferiore rispetto ai dati disponibili in letteratura. Per il nistagmo ad oggi la causa è sconosciuta, mentre per quanto riguarda lo strabismo si è ipotizzato che sia secondario ad un errore di refrazione non trattato, in particolare nei miopi (*se il bambino non vede correttamente e in particolar modo se tra i due occhi c'è una cospicua differenza di acuità visiva, può capitare che si generi uno strabismo, un tentativo che il cervello mette in atto per cercare di mettere a fuoco l'immagine*).

La miopia (*non vedere bene da lontano*) è una caratteristica oculare ben riconosciuta della CdLS che si verifica in circa il 60% dei casi, come anche confermato dallo studio.

Nessun bambino portava gli occhiali al momento degli esami condotti e questo porta a consigliare sempre, quando possibile e quando il bambino la tollerasse, una adeguata correzione della refrazione e la prescrizione di occhiali, in quanto questo può portare ad un netto miglioramento della qualità della loro vita, nonché a prevenire l'ambliopia (*fenomeno noto come occhio pigro. Il cervello, confuso dalle immagini diverse che riceve dai due occhi, che hanno una diversa refrazione, decide di escludere la visione di uno o dell'altro, per non confondersi. Se questo*

*fenomeno viene trattato in tempo è reversibile, altrimenti può degenerare e portare all'esclusione definitiva da parte del cervello della vista proveniente da quell'occhio).*

Un'altra tematica sono le lesioni oculari da lesioni autoinflitte, che nel campione in analisi hanno portato a distacco di retina (*struttura su cui vengono proiettate le immagini. Il suo compito è trasformare lo stimolo luminoso in stimolo elettrico in modo che questo possa giungere al cervello tramite i nervi*), emorragia del vitreo (*struttura gelatinosa che occupa gran parte del bulbo oculare*) e in un caso cataratta (*opacità del cristallino, lente che permette la corretta visione da vicino*).



Sebbene la cataratta e il glaucoma (*una particolare patologia che affligge la porzione anteriore dell'occhio con ripercussioni importanti sulla vista*) siano stati descritti in bambini con CdLS, il numero di bambini colpiti rimane piccolo. Anche nello studio sono stati trovati solo 2 casi di cataratta tra tutti i 120 bambini esaminati. Fino a quando non si otterranno ulteriori conferme per indicare diversamente non è certo se esista una vera associazione tra cataratta e glaucoma con CdLS o se si tratta solo di reperti casuali.

La microcornea è stata riscontrata nel 21% dei pazienti. Pertanto, è possibile che la microcornea sia un'altra caratteristica della CdLS. La valutazione soggettiva del diametro corneale mediante ispezione macroscopica nel 12,5% dei pazienti esaminati suggerisce che la reale prevalenza di microcornea potrebbe essere stata sottostimata poiché l'esame macroscopico avrebbe rilevato solo le più evidenti.

Un altro riscontro è stato quello della pigmentazione peripapillare, che sino ad ora era stato descritto in pochi casi, ma che in questo studio è stato riscontrato nell'83% degli esaminati suggerendo che questo elemento possa essere tipico di questa sindrome. La pigmentazione peripapillare non era correlata a miopia o ipermetropia, suggerendo che si tratta di un cambiamento anatomico primario piuttosto che un cambiamento causato da un'alterazione del bulbo oculare responsabile di miopia e ipermetropia (*la miopia e l'ipermetropia possono essere causate da tante problematiche, generalmente, però, questi difetti di refrazione sono dovuti ad una aumentata lunghezza del bulbo oculare o una riduzione delle dimensioni di questo; l'anomalia anatomica genera una alterata visione. Se il bulbo oculare è più lungo o più corto del dovuto, oltre che a*

*creare difetti visivi, può anche portare a degenerazioni della retina; gli Autori dell'articolo avevano ipotizzato che il riscontro di pigmentazione papillare, che come detto sopra è una anomalia della retina, fosse secondario ad anomalie di dimensioni del bulbo oculare . In realtà i dati sembrano dimostrare che questa caratteristica sia propria della sindrome).*

## CONCLUSIONI



- I pazienti affetti da CdLS hanno molti problemi oculari, alcuni dei quali sono facilmente curabili e richiedono una diagnosi precoce.
- Poiché in alcuni casi il miglioramento di vizi di refrazione può contribuire a migliorare la qualità di vita del bambino, laddove possibile, si consiglia di eseguire sempre un esame oculistico, valutando l'esecuzione dello stesso in sedazione.
- Gli oftalmologi che esaminano i pazienti con CdLS dovrebbero cercare errori di rifrazione miopica e, una volta trattati i segni di blefarite, considerare il sondaggio e / o l'intubazione del sistema nasolacrimale.
- La maggior parte dei pazienti con ptosi richiederà una correzione chirurgica.