



DISTROFIE CORNEALI EREDITARIE

Le distrofie corneali sono un gruppo di disturbi progressivi, solitamente bilaterali, in gran parte geneticamente determinati, di natura non infiammatoria, che causano opacizzazione.

Sono caratterizzate da un'alterazione morfofunzionale conseguente a modificazioni del normale trofismo corneale.

L'età di presentazione varia dalla prima alla quarta decade, in relazione alla relativa frequenza di erosioni epiteliali ricorrenti e al deficit visivo. Le distrofie corneali sono classificate, in base all'aspetto biomicroscopico e istopatologico, in *(a) epiteliali, (b) della membrana di Bowman, (c) stromali e (d) endoteliali*. I recenti progressi della genetica molecolare hanno identificato i difetti genetici responsabili della maggior parte di queste distrofie.

Distrofie epiteliali

DISTROFIA EPITELIALE MICROCISTICA DI COGAN

Sinonimi:

- Distrofia di Cogan
- Distrofia della membrana basale epiteliale
- Distrofia corneale anteriore
- Distrofia map dot and fingerprint

Cos'è

La distrofia epiteliale microcistica di Cogan è una comune alterazione bilaterale, a livello della giunzione corneale epiteliale alla membrana basale. Tuttavia, si tratta di una condizione che

probabilmente ricorda di più una vera e propria degenerazione della cornea. Si manifesta in almeno il 75% dei pazienti con più di 50 anni ed è più comune nelle donne. In alcune famiglie è stata trovata una ereditarietà autosomica dominante.

Origini e diffusione

Sono state riportate diverse famiglie in cui è stata documentata una trasmissione autosomica dominante della malattia, con individui affetti sia in età giovanile che adulta; tuttavia in un altro studio è stato documentato che questo tipo di distrofia corneale è presente in circa il 75% delle persone con più di 50 anni di età, quasi a rappresentare una modalità età-dipendente di degenerazione corneale.

Certo è che la modalità di trasmissione autosomica dominante non può essere esclusa.

L'esatta incidenza della condizione è sconosciuta.

Si tratta di una distrofia corneale anteriore bilaterale, caratterizzata dalla presenza a livello epiteliale di linee grigiastre con andamento a fingerprint, aree irregolari tipo carta geografica con aspetto a vetro smerigliato, piccole alterazioni sferoidali (microcisti) opache all'esame con la lampada a fessura.

E' bene ricordare che nel tempo un quadro spesso si trasforma in un altro e anche la distribuzione della lesione può variare.

La presentazione clinica è variabile e può modificarsi nel tempo. La maggior parte dei pazienti è asintomatica; circa il 10%, a partire dai 30 anni di età, può presentare erosioni corneali ricorrenti che provocano dolore e lacrimazione e possono portare a offuscamento della vista. Viceversa, il 50% dei pazienti che presentano erosioni corneali idiopatiche ricorrenti sono affetti da distrofia di Cogan.

Tale affezione non ha conseguenze né sul benessere della cornea né sulla funzionalità visiva.

Dal punto di vista istopatologico, sono state evidenziate alterazioni variabili nella giunzione dell'epitelio alla membrana basale, quali una membrana basale qualitativamente alterata e quantitativamente ridondante che si accresce nello strato epiteliale e lacune intraepiteliali ripiene di detriti cellulari.

Criteri diagnostici

Esame oculistico mediante l'ausilio della lampada a fessura ed un esame ultrastrutturale della cornea.

Istologia

Mostra un ispessimento della membrana basale con deposizione di proteine fibrillari tra la membrana basale e la membrana di Bowman. Si verifica inoltre la scomparsa degli emidesmosomi tra le cellule basali epiteliali, motivo per il quale si manifestano le erosioni corneali ricorrenti.

Terapia

La cheratectomia fototerapeutica può essere utile. Tuttavia, pur essendo alta la probabilità di recidivare dopo il trattamento, è possibile con successo il reintervento.

DISTROFIA DI MEESMANN

Sinonimi:

- Distrofia corneale epiteliale giovanile
- Distrofia corneale ereditaria

Cos'è

La distrofia corneale di Meesmann consiste in un'anomalia dell'epitelio corneale ereditata con modalità dominante, caratterizzata dalla presenza di vescicole chiare a livello dell'epitelio corneale.

E' stata descritta anche una possibile forma recessiva.

Origini e diffusione

La distrofia corneale di Meesmann è una malattia a trasmissione autosomica dominante. Sono stati descritti alcuni casi a trasmissione autosomica recessiva. Analisi genetiche molecolari hanno dimostrato mutazioni a carico dei geni K3 e K12, geni della cheratina specifica della cornea.

Malattia rara a prevalenza non conosciuta.

Pur essendo le anomalie dell'epitelio corneale presenti fin dai primi mesi di vita, è nella maggior parte dei casi asintomatica durante l'infanzia. Di solito viene diagnosticata in famiglie in cui sono già noti membri affetti. Più tardivamente il paziente può manifestare una sensazione irritativi dell'occhio. Altri sintomi, di più raro riscontro, sono la lacrimazione, la fotofobia e il blefarospasmo.

La visione è generalmente conservata o solo lievemente diminuita. Le cisti epiteliali appaiono al microscopio come numerose piccole opacità puntiformi chiare, nella zona interpalpebrale della cornea. Le vescicole appaiono uniformi per dimensioni e forma, e si colorano blandamente con fluoresceina. Le cisti rappresentano accumuli di materiale cellulare degenerato e di detriti circondati dalle cellule adiacenti.

Criteri diagnostici

La diagnosi rimane clinico-strumentale. Non sono disponibili test genetici. Le mutazioni geniche segnalate vengono ricercate per ora sol nell'ambiente di programmi di ricerca.

Diagnosi differenziale

Si pone con la distrofia corneale ricorrente erosiva.

Istologia

Mostra un ispessimento irregolare dell'epitelio corneale con numerose cellule vacuolizzate soprabasali.

Terapia

La cheratectomia fototerapeutica con laser a eccimeri può dare buoni risultati nel miglioramento della visione e nella cicatrizzazione delle erosioni corneali ricorrenti nel lungo termine.

Distrofia della membrana di Bowman

DISTROFIA DI REIS-BUCKLERS

Sinonimi:

- Distrofia corneale di Bowman tipo 1 (o CDB I)

Cos'è

Consiste in una anomalia ereditaria a livello della membrana di Bowman corneale

Origini e diffusione

Inizia nei primi anni di vita ed evolve clinicamente con episodi dolorosi ricorrenti, dovuti a fenomeni di erosione epiteliale fino ad arrivare ad interessare la m. di Bowman.

Si osservano delle opacità bianco-grigiastre nella m. di Bowman, fini, rotonde o poligonali, più dense al centro. Successivamente la densità delle opacità aumenta con l'età, conferendo alla cornea un aspetto reticolare dovuto alla deposizione di bande irregolari di collagene che sostituiscono la m. di Bowman.

La cicatrice di queste lesioni a livello della membrana di Bowman provoca un opacizzazione corneale con aspetto a carta geografica. La sensibilità corneale è ridotta. L'epitelio mostra fenomeni di degenerazione e atrofia.

Sembrano essere delle varianti della distrofia di Reis-Bucklers, le distrofie corneali di Grayson-Willbrandt e Stoker-Holt. Quest'ultima, è caratterizzata dalla presenza di evidenti piccole opacità puntiformi grigie tra epitelio e membrana di Bowman. L'epitelio è irregolare mentre la membrana di Bowman è indenne; la sensibilità corneale è ridotta.

Si tratta di una malattia genetica a trasmissione autosomica dominante, con il locus del gene su 5q31.

Criteri diagnostici

La diagnosi rimane clinica e strumentale. Non esiste al momento un test genetico di conferma diagnostica.

Diagnosi differenziale

Si pone con la distrofia di Thiel-Behnke

Istologia

L'aspetto istopatologico mostra che il nuovo collagene si colora in blu con la colorazione tricromica di Masson e la membrana di Bowman non è visibile oppure è assente.

Terapia

Si basa prevalentemente sulla cheratectomia con laser a eccimeri. Talora, può essere necessaria la cheratoplastica lamellare, ma è associata ad una elevata incidenza di recidiva di distrofia nel lembo, che si può sviluppare rapidamente.

DISTROFIA DI THIEL-BEHNKE

Sinonimi:

- Distrofia corneale di Bowman tipo 2 (o CDB II)
- Distrofia a favo
- Distrofia di Waardenburg e Jonkers

Cos'è

Si tratta di un'alterazione distrofica ereditaria a carico della membrana di Bowman.

Origini e diffusione

Si tratta di una distrofia che interessa l'epitelio corneale e la m. di Bowman . A differenza della distrofia di Reis-Bucklers, l'esordio della malattia avviene verso la fine della prima decade ed evolve clinicamente con episodi dolorosi ricorrenti, dovuti a fenomeni di erosione epiteliale.

Per quanto concerne i segni sono simili a quelli descritti per la distrofia di Reis-Bucklers a eccezione del fatto che le opacità assumono prevalentemente un aspetto ad alveare.

Criteri diagnostici

Mediante l'ausilio della lampada a fessura e di un esame ultrastrutturale corneale.

Istologia

L'aspetto istopatologico è simile a quello descritto per la distrofia di Reis-Bucklers

Terapia

Il trattamento può non essere necessario, poiché il deficit visivo solitamente è minore rispetto alla distrofia di Reis-Bucklers.

DISTROFIA CENTRALE (CRISTALLINA) DI SCHNYDER

Cos'è

Trattasi di una distrofia corneale ereditaria che interessa la membrana di Bowman e gli strati più superficiali dello stroma corneale.

Origini e diffusione

L'esordio avviene alla nascita o nella prima infanzia con deficit visivo, caratterizzato soprattutto da abbagliamento. L'esatta incidenza della condizione è sconosciuta.

Si manifesta con la comparsa di opacità “cristalline” subepiteliali scintillanti, di forma rotondeggiante, nell'ambito di una cornea diffusamente opaca, localizzate in sede centro-paracentrale. Sono interessati gli strati superficiali dello stroma e la membrana di Bowman.

L'ereditarietà è AD, con il locus del gene su 1p36-p34.1.

Criteri diagnostici

Mediante l'ausilio della lampada a fessura e di un esame ultrastrutturale della cornea.

Istologia

Istologicamente si evidenziano cristalli aghiformi di colesterolo e fosfolipidi che si accumulano per un difetto locale del metabolismo lipidico.

Compaiono in genere durante l'adolescenza e non comportano gravi alterazioni dell'acuità visiva.

Terapia

E' spesso necessario un trattamento con cheratectomia con laser a eccimeri.

Distrofie stromali

DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE

Sinonimi:

- Amiloidosi corneale
- Distrofia tipo lattice

Cos'è

La distrofia corneale reticolare è una malattia a trasmissione autosomica dominante, che consiste nella deposizione di amiloide nello stroma corneale e negli spazi subepiteliali, configurando il caratteristico quadro di piccoli accumuli sferoidali uniti da un reticolato di linee. Ne derivano erosioni corneali e un deterioramento progressivo dell'acuità visiva. Da un punto di vista genetico, si possono distinguere due tipi: il *tipo I*, senza il coinvolgimento di ulteriori tessuti e organi, e il *tipo II*, associato a una amiloidosi sistemica.

Un'altra classificazione si basa sul quadro clinico e in tal caso la distrofia reticolata viene distinta in: *Distrofia reticolata tipo I (Biber-Haab-Dimmer)*, *Distrofia reticolata tipo II (Sindrome di Meretoja)* e *Distrofia reticolata tipo III e IIIA*.

Le differenze di queste forme di distrofia corneale reticolata vengono così riassunte:

DISTROFIA RETICOLATA TIPO 1 (BIBER-HAAB-DIMMER)

Ereditarietà

Autosomica dominante (AD), con il locus del gene su 5q31

Origini e diffusione

Avviene verso la fine della prima decade con erosioni ricorrenti che precedono i cambiamenti tipici dello stroma. E'pertanto possibile che, inizialmente, sfugga alla dignosi.

Si verifica la comparsa di macchioline biancastre di forma rotondeggiante nello stroma anteriore che successivamente vanno incontro ad una progressione e coalescenza in fini linee, simili a una tela di ragno, ramificate che formano un reticolato, meglio visibili con la retroilluminazione. Inoltre, si verifica una diffusione profonda e verso l'esterno che risparmia la periferia corneale. L'opacizzazione generalizzata conduce a un progressivo deficit visivo e può talora mascherare le fini linee reticolate.

Istologia

Mostra sostanza amiloide che colora con rosso Congo, presenta metacromasia con viola cristallino e birifrangenza attraverso polaroid.

Terapia

E' spesso necessario un trattamento con cheratoplastica perforante o lamellare prima della sesta decade.

DISTROFIA RETICOLATA TIPO 2 (SINDROME DI MERETOJA)

Ereditarietà

AD, con il locus del gene su 9q34

Origini e diffusione

Avviene nella mezza età con paralisi faciale progressiva e coinvolgimento corneale. Le erosioni ricorrenti sono meno frequenti rispetto alla reticolata tipo 1.

Le linee reticolate sono fini, corte, disseminate in maniera casuale. Inoltre, sono più rade e delicate, con un orientamento più radiale rispetto alla distrofia reticolata tipo 1.

Le manifestazioni sistemiche comprendono la neuropatia bilaterale progressiva cronica e periferica, disartria, cute secca ed estremamente molle e pruriginosa, un'espressione caratteristica del volto "a maschera", labbra protrudenti e orecchie pendule.

L'amiloidosi può anche coinvolgere reni e cuore.

Istologia

Mostra depositi di amiloide nello stroma corneale e negli altri distretti coinvolti.

Trattamento

Avviene mediante cheratoplastica lamellare o perforante; può essere necessario nella settima decade, ma è correlato all'insorgenza di complicanze quali infezioni ricorrenti conseguenti alla cheratopatia da esposizione.

DISTROFIA RETICOLATA TIPO 3 E 3A

Ereditarietà: si presume sia autosomico-recessivo (AR), mentre quella del tipo 3A è AD con il locus del gene su 5q31 per entrambe.

Origini e diffusione

Avviene tra la quarta e la sesta decade con deficit visivo, ma le erosioni ricorrenti sono poco comuni.

Si apprezzano linee spesse e filamentose che si estendono da limbus a limbus intervallate da una minima opacizzazione. Vi può essere una grossolana asimmetria oppure le lesioni possono essere una grossolana monolaterali e comparire saltuariamente.

La progressione è rapida se la cornea è sottoposta a traumi, anche se minimi.

Trattamento

Con la cheratoplastica lamellare o perforante è inevitabile.

DISTROFIA DI AVELLINO

Sinonimi:

- Distrofia granulare-lattice della cornea
- Distrofia combinata granulare-reticolare della cornea

Cos'è

Distrofia corneale caratterizzata da alterazioni istopatologiche tipiche della distrofia granulare che di quella reticolare. Dal punto di vista clinico si riscontrano: depositi stremali anteriori bianco-grigiastri; lesioni reticolari dello stroma; opacità stremali.

Origini e diffusione

E' una malattia rara a prevalenza non nota. Maschi e femmine sono affetti in eguale misura.

Si caratterizza per tre segni fondamentali: depositi stromali anteriori bianco-grigiastri; lesioni reticolari situate nello stroma medio fino a quello posteriore; opacità stremali anteriori.

Dal punto di vista istopatologico sono presenti le lesioni caratteristiche sia della distrofia granulare che di quella reticolare. Nella distrofia granulare si ritrovano opacità multiple bilaterali, progressive, centrali, anteriori, abitualmente grigie e/o bianche. La forma di tali opacità è ben definita e può essere a disco, ciambella, clava, nodulare, puntiforme. Nella distrofia reticolare si osservano nella zona centrale della cornea opacità lineari fini che formano un fitto reticolato e opacità nodulari che rendono torbido lo stroma.

In questa forma combinata le lesioni sono di diametro maggiore che nella forma tipo lattice isolata.

L'esordio della malattia è nel giovane adulto.

In genere il deficit dell'acuità visiva si verifica tra la terza e la quinta decade di vita.

E' una malattia genetica a trasmissione autosomica dominante.

E' bene ricordare che la distrofia di Avellino, reticolata tipo I e granulare, sono correlate a un singolo locus del cromosoma 5q e possono quindi rappresentare forme cliniche diverse di un medesima entità.

Criteri diagnostici

La diagnosi rimane clinica e strumentale. Non esiste al momento un test genetico di conferma diagnostica.

Terapia

E' indicata la cheratoplastica perforante negli stadi tardivi, ma sono possibili recidive.

Nome della malattia

Distrofia corneale granulare

Sinonimi

Distrofia corneale di Groenouw tipo I

Cos'è

Trattasi di una malattia corneale caratterizzata dalla presenza di piccole opacità biancastre a livello dello stroma corneale anteriore assiale visibili alla lampada a fessura.

Origini e diffusione

La malattia è rara a prevalenza non nota. Maschi e femmine sono affetti in ugual misura.

L'esordio della malattia è nel giovane adulto; si evidenziano piccoli depositi biancastri, ben delimitati che ricordano i fiocchi di neve o le briciole, centralmente nello stroma anteriore. Le lesioni sono multiple, progressive e bilaterali.

La forma di tali opacità è ben definita e possono assumere forma a disco, ciambella, nodulare, clava, puntiforme. La graduale confluenza è causa di deficit visivo ed in genere tale deficit si verifica tra la terza e la quinta decade di vita.

La cornea periferica solitamente non è coinvolta. Possono verificarsi anche se non molto frequentemente ricorrenti lesioni epiteliali dolorose con secondarie opacizzazioni e vascolarizzazioni.

Criteri diagnostici

La diagnosi rimane clinica e strumentale. Non esiste al momento un test di conferma diagnostica.

Istologia

Mostra depositi ialini amorfi che colorano in rosso brillante con il tricromo Masson.

Terapia

Cheratoplastica lamellare o occasionalmente penetrante, a seconda della profondità della opacità stromale.

DISTROFIA CORNEALE MACULARE

Sinonimi:

- Distrofia corneale di Groenouw tipo II
- Distrofia corneale di Fehr
- Distrofia corneale spottiforme

Cos'è

Rappresenta la distrofia stromale corneale meno comune in cui l'errore congenito sistemico del metabolismo del cheraton solfato ha solo manifestazioni corneali.

E' stata suddivisa nei tipi I, IA e II, a seconda della presenza o assenza del cheraton solfato antigenico (aKS) nel siero e nella cornea, sebbene la morfologia corneale sia identica.

Origini e diffusione

Malattia rara a prevalenza non conosciuta; in alcune comunità la prevalenza raggiunge 1 su 500 abitanti.

L'esordio della malattia è fra i 5 e 9 anni, con riscontro con riscontro di aree di opacità di densità variabile, progressive, bilaterali dello stroma corneale, che si estendono dalla membrana di Bowman alla membrana di Descemet e da lembo a lembo.

La sensibilità corneale può essere ridotta e si possono verificare erosioni corneali ricorrenti che provocano fotofobia ed episodi di dolore. Lo stroma corneale è più sottile che nella norma.

L'acuità visiva si riduce significativamente dalla quarta decade di vita, a causa dell'eventuale confluire delle opacità corneali e

dell'eventuale coinvolgimento a tutto spessore dello stroma fino al limbus.

La malattia è ereditaria a *trasmissione autosomica recessiva*.

Criteri diagnostici

La diagnosi è clinica e strumentale. Non sono disponibili test genetici.

Istologia

Mostra accumuli di collagene, ravvicinati in modo anormale a livello delle lamelle corneali, e un' anomala aggregazione dei glicosaminoglicani che colorano con Alcian blu.

Trattamento

La distrofia richiede un intervento di cheratoplastica penetrante.

DISTROFIA GELATINOSA A GOCCIA

Sinonimi:

- Amiloidosi subepiteliale familiare della cornea

Cos'è

E' una rara distrofia corneale, anch'essa come la distrofia maculare, a trasmissione autosomica recessiva.

Origini e diffusione

L'esordio avviene tra la prima e la seconda decade con grave fotofobia, lacrimazione e deficit visivo.

Si verificano in ordine di comparsa:

- Noduli grigi subepiteliali
- Graduale confluenza, coinvolgimento stromale e aumento di dimensioni, con un caratteristico aspetto nodoso, simile al gelso.

Criteri diagnostici

La diagnosi è clinica e strumentale. Non sono disponibili test genetici.

Istologia

Dall'esame istopatologico si evidenzia l'accumulo di amiloide subepiteliale e nello stroma anteriore

Terapia

Si basa sulla cheratectomia con laser a eccimeri, spesso ripetuta per la precoce recidiva nei lembi corneali.

Distrofie endoteliali

DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS

Sinonimi:

- Distrofia corneale endoteliale

Cos'è

La distrofia di Fuchs è una malattia che interessa l'endotelio corneale che si manifesta in età adulta e più raramente in infanzia/adolescenza.

Di regola il coinvolgimento oculare è bilaterale, ma in rari casi può essere unilaterale. Dal punto di vista clinico la distrofia è caratterizzata da un edema corneale.

Origini e diffusione

Colpisce prevalentemente il sesso femminile. I maschi hanno una probabilità tre volte minore di sviluppare la malattia.

Si riscontra in genere verso i 50 anni di età, ma può esordire anche durante l'adolescenza.

E' più comune nelle donne. Il difetto fondamentale è un progressivo deterioramento dell'endotelio corneale. Le cellule endoteliali negli adulti, nel tentativo di sostituire funzionalmente le cellule che vanno incontro a deterioramento, danno luogo ad un ispessimento della membrana di Descemet sia localizzato che diffuso, con progressiva degenerazione e disfunzione dell'endotelio .

Si evidenzia quindi un edema a esordio dal centro e secondaria diffusione alla periferia.

Con il progredire dell'edema stremale, il sollevamento microbollosa dell'epitelio provoca una riduzione dell'acuità visiva ed esordisce la cheratopatia bollosa.

L'acuità visiva rimane normale durante le fasi iniziali dell'edema, ma successivamente si può verificare un calo transitorio di questa, per opacizzazione centrale della cornea.

Il difetto visivo è più significativo alla mattina a causa della ridotta osmolalità delle lacrime secondaria a diminuita evaporazione delle lacrime durante il sonno e migliora gradualmente durante il giorno.

L'evidenza istologica di una funzione anomala della cellula endoteliale è presente molti anni prima che compaiono i segni clinici della cornea guttata e dell'ispessimento della membrana di Descemet.

Nella distrofia di Fuchs si possono distinguere tre stadi in base all'ordine di comparsa dei segni patognomici della patologia corneale:

- Stadio 1: è caratterizzato dal graduale aumento della guttata centrale con diffusione periferica e confluenza, conferendo un aspetto a "metallo battuto".
- Stadio 2: è caratterizzato da scompenso endoteliale che ha come esito un edema stremale centrale, con annebbiamento visivo che si riduce durante l'arco della giornata. L'edema epiteliale si manifesta quando lo spessore corneale è aumentato del 30% circa.

- Stadio 3: è caratterizzato da edema epiteliale persistente e ha come esito la formazione di bolle (cheratopathia bollosa) che causano dolore e fastidio al momento della rottura, a causa dell'esposizione delle terminazioni nervose denudate. Sopraggiungono poi la sostituzione della membrana di Bowman da parte di un panno degenerativo e la graduale opacizzazione dello stroma.

Da un punto di vista eziopatogenetico è considerata una distrofia a trasmissione autosomica dominante con penetranza incompleta.

Criteri diagnostici

I primi segni clinici della distrofia di Fuchs sono le gutte lungo la membrana di Descemet e i granuli di pigmento adesi alle cellule endoteliali.

Le gutte corneali, seppur asintomatiche, sono evidenti all'esame biomicroscopico. Nei pazienti con sospetta distrofia di Fuchs la pressione intraoculare così come l'integrità corneale dovrebbero essere assolutamente monitorate.

Diagnosi differenziale

Si pone verso le altre forme di distrofia corneale, che in genere si rendono clinicamente manifeste in età più giovane (seconda decade); sono tipicamente bilaterali e simmetriche, mentre la distrofia di Fuchs comporta spesso un interessamento asimmetrico.

Terapia

- L'ipertonicità del film lacrimale può essere ottenuta mediante l'ausilio di colliri a base di cloruro di sodio al 5% o pomate. Questi metodi possono essere utili per disidratare la cornea e ridurre quindi l'edema corneale.
- La lente a contatto terapeutica garantisce sollievo proteggendo le terminazioni nervose esposte ed appiattendole le bolle
- La cheratoplastica perforante ha un elevato tasso di successo e non deve essere ritardata
- Altre opzioni in occhi con un potenzialità funzionale scarsa includono il ricoprimento congiuntivale e l'innesto di membrana amniotica.

DISTROFIA POSTERIORE POLIMORFA

Cos'è

E' una distrofia rara, non pericolosa e asintomatica in cui le cellule dell'endotelio corneale mostrano caratteristiche simili all'epitelio. L'esordio avviene alla nascita o poco dopo, benché spesso venga diagnosticata per caso più tardi nel corso della vita.

Origini e diffusione

La prevalenza non è nota. L'ereditarietà è solitamente autosomica dominante, con il locus del gene sul cromosoma 20.

I segni sono minimi, consistono in formazioni endoteliali vescicolari, a banda, o geografiche che possono essere asimmetriche.

Si può associare a membrane iridee, sinechie anteriori periferiche, ectropion uveae, corectopia e glaucoma, ricordando una sindrome iridocorneale endoteliale. E' stato pertanto ipotizzato che i due aspetti clinici rappresentino punti di uno spettro della stessa patologia.

Vi è anche una associazione con la sindrome di Alport.

Criteri diagnostici

La diagnosi è clinica e strumentale. Non sono disponibili test genetici.

Terapia

Il trattamento terapeutico solitamente non è necessario.



ACCREDITED FOR ORGANIZATION BY
JOINT COMMISSION INTERNATIONAL

Edito dall'Ufficio Comunicazione su testo fornito dall'Unità Clinica Operativa Clinica Oculistica, approvato dalla Società Oftalmologia Italiana, **in aderenza agli standard di Accreditazione Joint Commission International**

Ufficio Comunicazione

tel. 040 – 399 6301, 040 – 399 6300; fax 040 399 6298

e-mail: comunicazione@aots.sanita.fvg.it

Strada di Fiume 447 – 34 149 Trieste

Unità Clinica Operativa CLINICA OCULISTICA

Direttore: prof Giuseppe Ravalico

Tel: 040 – 399 2243; Fax: 040 – 772 449

e-mail: ravalico@univ.trieste.it oppure clinocul@univ.trieste.it

Coordinatore Infermieristico Degenza: Gabriella Lonoce

Tel: 040 – 399 2536; Fax: 040 – 399 2172

e-mail: gabriella.lonoce@aots.sanita.fvg.it

Coordinatore Infermieristico Sala Operatoria: Elena Kiss

Tel. e Fax: 040 – 399 2492

e-mail: elena.kiss@aots.sanita.fvg.it