

Sessione 4 - 20 Aprile, inizio ore 14,00

4. Le Sindromi restrittive meno frequenti

Presidente: G. Ferreri, Moderatore: G.B. Marcon

4.a Sindrome di Moebius

S. Pensiero (IRCCS Burlo Garofolo Trieste)

L'alterata motilità oculare che si riscontra nella Sindrome di Moebius rappresenta solo una piccola parte delle manifestazioni cliniche che, anche se non costantemente, sono presenti in questi pazienti. La sindrome, che può avere un'origine genetica o da alterato sviluppo embrionale da cause eterogenee (anche se esistono forme acquisite) è infatti caratterizzata da un coinvolgimento nucleare multiplo a livello del tronco encefalico, rappresentato da un'aplasia dei nuclei dei nervi cranici abducente, facciale e glossofaringeo. Le manifestazioni cliniche sono perciò principalmente quelle delle paralisi di questi nervi. Può essere inoltre presente ritardo mentale con sordità, difetti ossei con anomalie delle dita ed un'andatura caratteristica, difetti della muscolatura del collo e del petto (può essere presente l'anomalia di Poland caratterizzata dall'assenza congenita del muscolo pettorale, da solo o compresa la mammella, e da una deformità della mano ipsilaterale), caratteri autistici. L'esotropia con impossibilità all'abduzione è la ragione per cui il paziente viene portato dall'oculista. Le versioni verticali e la convergenza risultano invece normali. Si noteranno inoltre le manifestazioni palpebrali della paralisi del VII, nonché sulla mimica del viso. Poiché la maggioranza dei pazienti presenta l'esotropia dalla nascita, occorre differenziare la Sindrome di Moebius dall'esotropia essenziale infantile e dalla rara paralisi congenita dell'abducente. Il test degli occhi di bambola (VOR), l'occlusione monolaterale, la coesistenza dell'elevazione in adduzione, nonché la presenza di sintomi associati ed i rilievi della RMN encefalica aiutano nella diagnosi differenziale. E' spesso necessaria un chirurgia precoce in questi piccoli pazienti, rappresentata dall'ampia recessione bilaterale dei muscoli retti mediali o da interventi di trasposizione muscolare.

4.b Oftalmoplegia progressiva esterna di von Graefe

R. Pittino (Udine)

L'Oftalmologia Esterna Cronica Progressiva (OECF) rientra nel capitolo delle encefalomiopatie mitocondriali, malattie multisistemiche legate ad un'alterazione genetica della catena respiratoria mitocondriale. Esse sono caratterizzate da disordini eterogenei dal punto di vista clinico e genetico. L'oftalmoplegia esterna è il sintomo più comune ed è caratterizzata da ptosi e limitazione della motilità oculare in tutte le posizioni di sguardo, lentamente progressiva e spesso asimmetrica. Lo strabismo si sviluppa frequentemente nei pazienti con OECF e, in alcuni casi, comporta una diplopia fastidiosa. L'exotropia è la forma più comune di strabismo associata alla OECF. Altri organi e tessuti che possono essere interessati includono la retina, il cuore, i muscoli degli arti, il sistema nervoso centrale e periferico, l'orecchio interno ed il sistema endocrino. La diagnosi si basa sull'esame clinico, sul riscontro di elevati livelli di lattato sierico e soprattutto sulle caratteristiche istopatologiche tipiche nella biopsia muscolare ("ragged-red" fibers) e sull'analisi genetica. La diagnosi differenziale comprende altre miopatie oculari come la miastenia gravis, l'oftalmopatia tiroidea e le miositi orbitarie. La chirurgia dello strabismo in pazienti affetti da OECF attentamente selezionati può ristabilire un allineamento oculare normale, alleviare i sintomi e migliorare la qualità di vita. Tuttavia, data la natura progressiva della malattia, lo strabismo può ripresentarsi. La tossina botulinica può essere utile nelle deviazioni con piccolo angolo o in caso di strabismo residuo dopo chirurgia. Altri interventi terapeutici, come i prismi e la chirurgia per la ptosi, possono rendersi necessari nei pazienti con OECF.

4.c Sindrome aderenziale di Johnson

M. Serafino (Università di Milano)

La sindrome aderenziale o “fat adherence syndrome” è una sindrome restrittiva acquisita il più delle volte conseguente alla chirurgia sull’obliquo inferiore. Quando l’approccio al muscolo è fatto “alla cieca” si rischia di violare la capsula di Tenone posteriore e quindi il grasso orbitario ernia nello spazio sub-Tenoniano. Questo determina una cicatrice tra muscolo, grasso e bulbo con importanti limitazioni della motilità oculare. Una chirurgia attenta e meticolosa evita questa complicanza

4.d Esotropia da miopatia miopica

M. Fresina (*Università di Bologna San Orsola Malpighi*)

L’esotropia da miopatia miopica è una forma piuttosto rara di strabismo convergente associato a miopia elevata che rientra nel capitolo degli strabismi restrittivi. La relazione verterà sulle ipotesi diagnostiche e sulle indicazioni terapeutiche. Verrà posta particolare attenzione: alle indagini diagnostiche di neuro-imaging utili per l’indicazione al trattamento chirurgico adeguato, alle tecniche chirurgiche più indicate ed alle possibili complicanze post-opartorie.