



NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA DI LEBER

Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina

La neuropatia ottica ereditaria di Leber (Leber hereditary optic neuropathy, LHON) è una rara malattia determinata dalla presenza di mutazione del DNA mitocondriale materno (3460, 14484, 11778 e 15257); caratterizzata da deficit della funzione visiva monolaterale acuto, grave e indolore. L'occhio controlaterale è interessato in maniera simile entro giorni o settimane (ma non oltre due mesi) dopo il primo.

ORIGINI E DIFFUSIONE

La maggior parte dei pazienti è rappresentata dai soggetti sesso maschile intorno ai 20 anni di età con mutazione 11778. Nei casi atipici, la malattia può colpire le donne e presentarsi a qualsiasi età tra i 10 e i 60 anni. La diagnosi di LHON dovrebbe pertanto essere presa in considerazione in ogni paziente con neurite ottica bilaterale, indipendentemente dall'età.

CRITERI DIAGNOSTICI

Segni riscontrabili all'esame del fondo oculare:

durante la fase acuta sono spesso di grado lieve e facilmente non vengono riconosciuti. In alcuni pazienti, il disco ottico può essere completamente normale.

- Nei casi tipici, si osservano capillari dilatati sulla superficie del disco ottico che possono estendersi alla retina adiacente (microangiopatia teleangectasica), tortuosità vascolari ed edema dello strato delle fibre nervose. La microangiopatia teleangectasica può anche essere presente nei familiari asintomatici di sesso femminile.
- In seguito, le teleangectasie regrediscono e si instaura una grave atrofia ottica.

Sorprendentemente, la reazione pupillare alla luce può rimanere piuttosto vivace.

INDAGINI SPECIALISTICHE

- Esame fluorangiografico
Mostra assenza di leakage di colorante.
- Esame campimetrico
In genere consistono in scotoma centrocecale.

Redatto Comunicazione, Relazioni esterne aziendali, Ufficio stampa, URP
ASUGI su testo fornito dalla Clinica Oculistica, approvato dalla Società
Oftalmologia Italiana

Unità Clinica Operativa CLINICA OCULISTICA

Direttore: Prof. Daniele Tognetto

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

e-mail: tognetto@units.it

Coordinatore Infermieristico Reparto: Elena Kiss

Tel: 040 – 399 2536; Fax: 040 – 399 2572

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

Revisione 01 – maggio 2022