

APPROFONDIMENTI

La sindrome di Ipoplasia del Nervo Ottico è una rara malattia congenita caratterizzata da dischi ottici di dimensioni ridotte, nella quale vi è una riduzione strutturale di varia entità (ipoplasia) del nervo ottico, bilaterale o monolaterale, con conseguente riduzione o perdita della vista.

L'ipoplasia del nervo ottico non si presenta quasi mai come un fenomeno isolato, ma è spesso associata a malformazioni cerebrali ed agenesia o ipoplasia di strutture localizzate nella linea mediana dell'encefalo, inclusi il corpo calloso e il setto pellucido, strutture di connessione dei due emisferi.

Quando l'Ipoplasia del Nervo Ottico (Optic Nerve Hypoplasia - ONH), è associata con l'assenza del setto pellucido viene definita Displasia Setto Ottica (Septo-Optic-Displasia - SOD) o Sindrome di De Morsier.

INCIDENZA

La sindrome SOD/ONH è una malattia rara. Le Malattie Rare sono quelle patologie che colpiscono un numero limitato di persone su una popolazione, per definizione meno di 1 caso su 2000 persone. La Sindrome ONH ha una incidenza inferiore a 1 su 10.000, e la sindrome SOD di 1 su 200000.

L'incidenza della sindrome in USA è attualmente sconosciuta. Prima del 1970 l'ONH era considerata estremamente rara, con un solo caso registrato nel 1962, e 20 casi registrati nel 1972, con una incidenza stimata di 1,8 su 100.000.

Molti autori hanno riscontrato un aumento dell'incidenza dei casi registrati. Nel 1981 di 2 su 100.000 nati vivi. L' ONH è stata identificata nel 12% di bambini ciechi in una contea in Texas negli anni '80. Ricerche condotte in scuole per ipovedenti in USA rivelano una percentuale fra il 6% ed il 12% in studenti ciechi. Queste ricerche sottostimano la vera incidenza perché le disabilità intellettive e comportamentali collegate all' ONH escludono la maggior parte dei bambini colpiti dalle scuole per ipovedenti.

Secondo una ricerca svedese, nel 1997, l' ONH ha superato la retinopatia del prematuro come causa principale di cecità nel bambino con un incidenza del 6.3 su 100.000. Tra il 1980 e il 1999, l'incidenza dell'ONH in Svezia è quadruplicata fino a 7.2 su 100.000. e questo mentre tutte le altre cause di cecità infantile sono diminuite.

In Inghilterra nel 2006 l'incidenza di ONH ha raggiunto 10.9 su 100.000.

È impossibile stabilire se l'aumento apparente dell'incidenza di ONH negli ultimi venti anni sia dovuto ad una maggior sensibilità nella individuazione. Questa ipotesi non sembra avvalorata dal fatto che l'aumento dell'incidenza sia stato registrato negli stessi centri. Inoltre l' ipoplasia del nervo ottico è facilmente riconoscibile dall'esame oftalmoscopico, il metodo usato in maniera quasi esclusiva prima del 1960, quando l' ONH veniva riscontrato molto raramente.

CAUSE

È stato riscontrato che alcune mutazioni genetiche che influenzano la crescita growth and transcription factors hanno *qualche* correlazione con lo sviluppo del nervo ottico e dell'asse ipotalamo-ipofisario. Fra queste mutazioni solo per "HESX1" è stata riscontrata un'influenza sullo sviluppo del nervo ottico e sulla formazione della ghiandola pituitaria anteriore nell'uomo. Anche in questo caso una mutazione di HESX1 è presente in meno dell'uno per cento di una vasta casistica di ONH. Quindi non è ancora stata trovata una specifica correlazione tra il genotipo ed il fenotipo che possa spiegare la maggioranza dei casi di ONH.

Sono stati riscontrati numerosi fattori di rischio prenatale e perinatale: prematurità, scarso peso alla nascita, giovane età materna; primiparità; assunzione materna di alcol, fumo, droghe, antidepressivi, anticonvulsivanti, antiemetici, agenti antifungini, chinino, e complicazioni prenatali, come diabete gestazionale, toxemia, infezioni virali, anemia. Nonostante sia stato segnalato un ampio spettro di fattori di rischio, solo alcune caratteristiche materne sono potenzialmente significative: la giovane età materna e la primiparità.

...continua...

(la pagina è ancora in costruzione)

SOD ITALIA non è un' istituzione medica, non dichiara di avere conoscenze mediche e non ha alcun diritto di esercitare la professione medica. In qualsiasi situazione SOD ITALIA consiglia di consultare il proprio medico relativamente ad ogni tipo di trattamento o cura.

▣ leggi l'articolo del dott. Borchert: [THE SYNDROME OF OPTIC NERVE HYPOPLASIA](#)

▣ (pubblicato con autorizzazione)
