

A.O.O.R. Villa Sofia- Cervello
Centro di Ipo visione e Riabilitazione A.R.I.S.
Responsabile: Dott. A. Giuffrè



U.O. DI OCULISTICA



Centro di ipo visione Palermo

dalla Riabilitazione alla Ricerca
Andrea Giuffrè, Viviana Randazzo

 **S.O.Si.**
Società Oftalmologica Siciliana

XLI Congresso

Le linee guida in oftalmologia
Il pronto soccorso oculistico
Femtolaser Cataract Surgery



Acacia Resort
Campofelice di Roccella
14-15-16 Aprile 2016

Garanzia organizzativa:
KALOS  **Novartis**  **Alcon**  **Novartis**  **Novartis**  **Novartis**  **Novartis**

Garanzia scientifica:
FAD "IL GLAUCOMA" (primo semestre)
della Scuola "I. Cavelli"
20 CREDITI ECM

Simposio SOSI-SMO

XLI Congresso SOSI
14-16 Aprile 2016

Cos'è il Centro di Ipovisione?

Centro di Ipovisione e Riabilitazione A.R.I.S.,

Az. Osp. Ospedali Riuniti "Villa Sofia – Cervello" di Palermo

- struttura interdisciplinare a riferimento regionale
- interventi riabilitativi, finalizzati ad ottimizzare le capacità visive residue
- attività di prevenzione e diagnosi precoce delle patologie che causano minorazioni visive

L. 28/08/1997, n. 284 e successivi D.M..



Attività del Centro di Ipovisione

Prevenzione secondaria

Screening oculistico e ortottico (campagne di prevenzione scuola, ASP, associazioni ...)

Prevenzione terziaria Riabilitazione

Riabilitazione visiva, ortottica e neuronale
Assistenza psico-sociale

Valutazione e approfondimento diagnostico

Elettrofunzionali, perimetro,
microperimetro, OCT,
topografo ...

Attività di ricerca Malattie genetiche rare oculari

Consulenza genetica,
indagine genético-
molecolare

Ortottisti: Dr. A. Giuffré, Dr. V. Randazzo

Oculista: Dr. P. Scibetta

Oftalmologia genetica: Dr. F. D'Esposito

Psicologi: Dr. A. Iacò, Dr. S. Giordanella

Ass. sociale: Dr. M. Ienzi

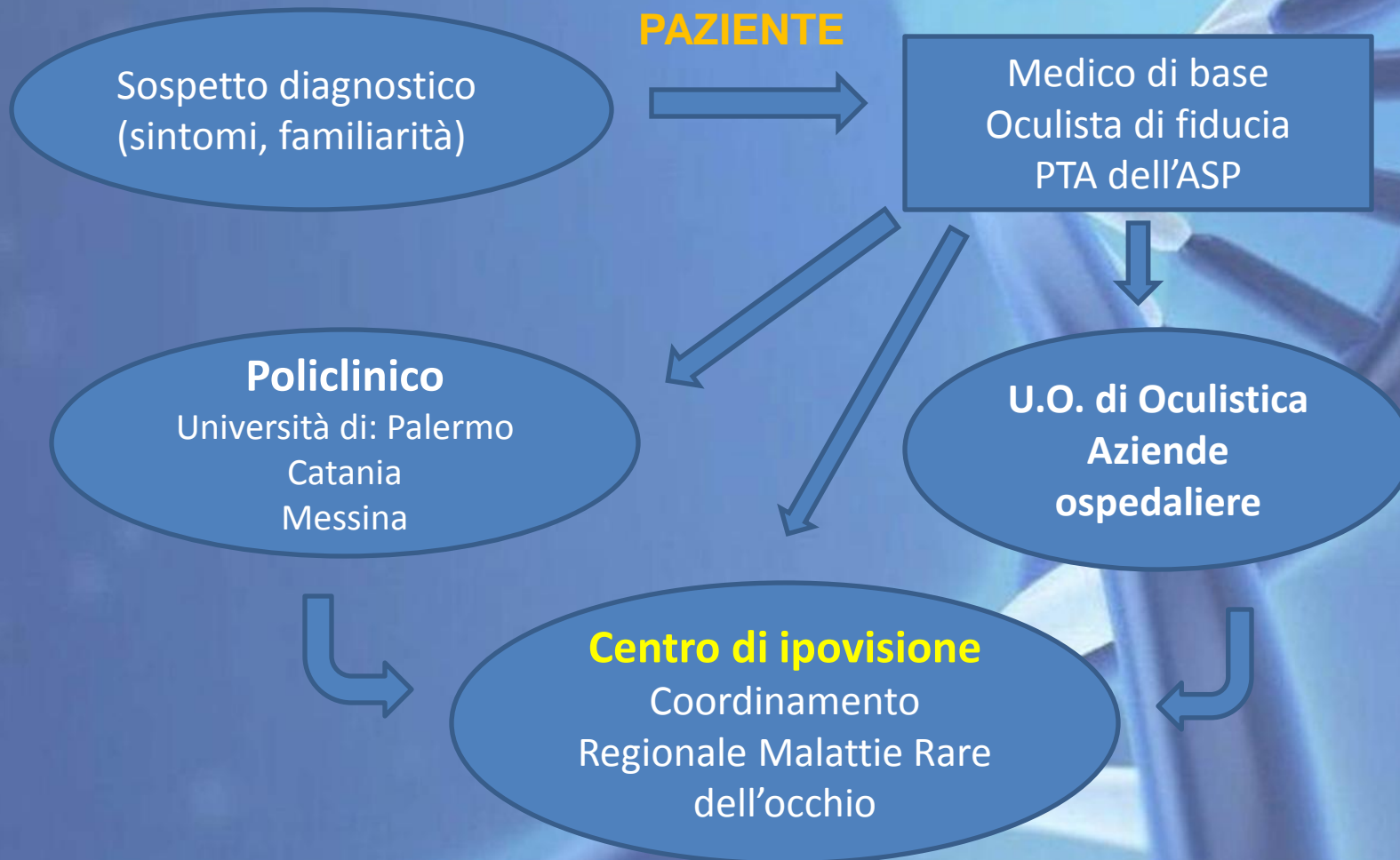
Attività di ricerca (malattie rare)

- L' A.R.I.S. in atto fa parte del “Coordinamento regionale malattie rare” come rappresentante Associazione regionale pazienti, istituito presso l'Assessorato Regionale della Salute (D.A. n. 70 del 19 gennaio 2016, pubblicato nella **GURS n. 7 del 12 febbraio 2016**)
- L' U.O. di Oculistica dell' A.O.O.R. Villa Sofia-Cervello e il Centro di Ipovisione A.R.I.S. hanno presentato nel 2016 istanza all'Assessorato Regione per la salute Sicilia per diventare Centro di Riferimento Regionale delle malattie rare dell'occhio.
- Proposta di un **PDTA (Percorso diagnostico terapeutico assistenziale)** delle **malattie retiniche ereditarie**. L'ipotesi di PDTA sarà oggetto di decreto assessoriale previo parere favorevole del Coordinamento regionale delle malattie rare.

Distrofie retiniche ereditarie rare

RETE REGIONALE

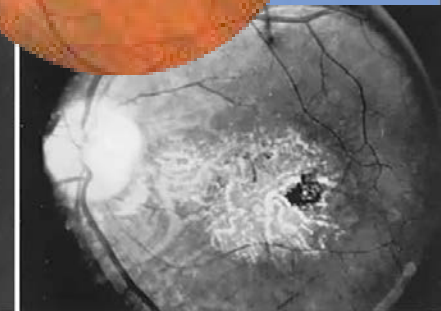
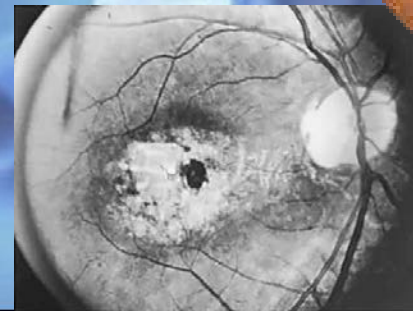
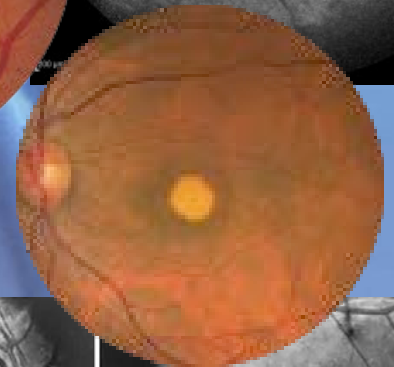
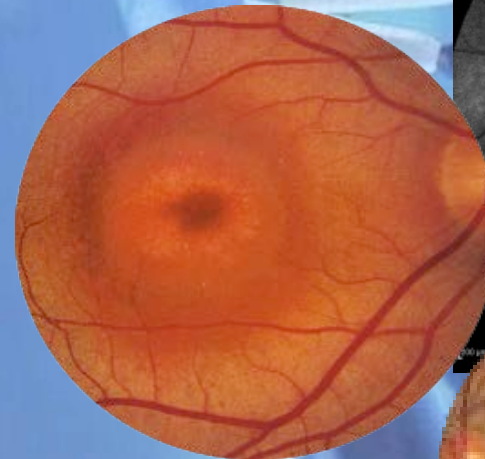
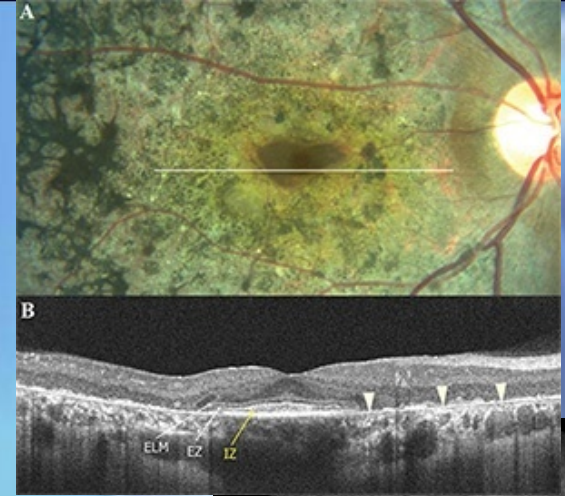
Percorso diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA)



Distrofie retiniche ereditarie rare

PREVALENZA

- **Retinite pigmentosa**
 - 1/3.500; 2 milioni affetti nel mondo
- **Malattia di Stargardt**
 - 1/10,000
- **Retinoschisi giovanile**
 - 1/5,000 – 1/25,000
- **Distrofia dei cono**
 - 1/40,000
- **Amaurosi di Leber**
 - 1/100,000 nati; 18% dei nati ciechi
- **Malattia di Best**
 - 1/100,000



Distrofie retiniche ereditarie rare



- ✓ Patologie degenerative, geneticamente determinate che comportano un progressivo deficit visivo
- ✓ Forme stabili e forme variabilmente progressive
- ✓ Disfunzione del complesso fotorecettori/EPR
- ✓ Variabilità dell'età di esordio della sintomatologia (dal bambino al giovane adulto)
- ✓ Possibile distinzione tra quelle in cui vi è un primario e prevalente interessamento della retina periferica o rod-cone (retinite pigmentosa tipica), e quelle in cui vi è un coinvolgimento della retina centrale o cone-rod (distrofie maculari)
- ✓ Sintomatologia varia e accentuazione della stessa in relazione alla variazione delle condizioni ambientali (fotofobia, cecità notturna)

Percorso del paziente al Centro Ipovisione

ANAMNESI: caratteristiche del disturbo, epoca di insorgenza, progressione, presenza degli stessi sintomi in famiglia, diagnosi precedenti, altre patologie sistemiche

SINTOMI:

- Riduzione acuità visiva
- Alterazione visione dei colori
- Emeralopia (cecità crepuscolare e notturna)
- Aumento tempi di adattamento al buio
- Abbagliamento
- Difficoltà nell'orientamento e mobilità (restringimento del campo visivo)



Percorso del paziente al Centro Ipovisione

DIAGNOSI :

VALUTAZIONE OFTALMOLOGICA (Studio morfologico e funzionale)

Esami di primo livello

- esame del visus
- visita oculistica completa (segmento anteriore, fondo oculare)
- visita ortottica
- studio del campo visivo
- **esami elettrofunzionali**

Percorso del paziente al Centro Ipovisione

Esami di secondo livello (forme atipiche, di difficile inquadramento, diagnosi differenziali)

- senso cromatico e sensibilità al contrasto (distrofie maculari)
- tomografia a coerenza ottica (OCT) (distrofie maculari e EMC)
- retinografia
- autofluorescenza (stato fisiologico e morfologico dell'EP)
- microperimetria (localizza e stabilizza la fissazione ai fini riabilitativi e follow up)
- **indagine genetico-molecolare** (a volte l'unica indagine atta a fornire una diagnosi certa ed indispensabile in vista della futura terapia genica)

Percorso del paziente al Centro Ipovisione

DIAGNOSI CERTA

Iscrizione al
Registro Nazionale
delle Malattie
Rare

**Consulenza
genetica**

Studio della tipologia di
trasmissione genetica
per inquadrare i
familiari a rischio

Estrazione del DNA
e indagini genético-
molecolari



Percorso del paziente al Centro Ipovisione

TERAPIE : FINALIZZATE A CONTROLLARE I SINTOMI O I SEGNI

- Consigli: astensione fumo di sigaretta, dieta adeguata ricca di antiossidanti (verdura verde a foglia larga)
- **filtri a nanometri controllati**: efficaci per diminuire l'effetto dannoso delle radiazioni UV e della luce ad alta energia (400-500 n.m.); confort visivo per migliorare la sensibilità al contrasto e per ridurre l'abbagliamento
- **dorzolamide per via topica** (trusopt): si è mostrato efficace nell'EMC. Posologia: 3 volte al dì per 40 gg.

PROSPETTIVE TERAPEUTICHE:

- iniezione intravitreale di fattori neurotrofici o somministrazione topica
- terapia genica
- cellule staminali
- impianto di microchip epiretinici e intraretinici

Percorso del paziente al Centro Ipovisione

RIABILITAZIONE: Potenziamento della visione residua

- 1) **riabilitazione visiva ortottica** con eventuale supporti e ausili, al fine di enfatizzare, attraverso l'utilizzo di aree funzionali residue, attività ed esigenze visive richieste (lettura/scrittura, lavoro/studio, visione lontano)
- 2) **tecniche di training neurovisivo** al fine di stabilizzare la fissazione nelle aree funzionali residue e migliorarne la sensibilità, implementando la capacità di utilizzo degli ausili

Riabilitazione visiva

- Successi riabilitativi si ottengono in particolare in persone ipovedenti con danno centrale (maculopatie), che imparano ad adottare nuove strategie che prevedono l'impiego di una zona retinica eccentrica extramaculare (PRL), addestrabile grazie a un'espressione completa della plasticità cerebrale.



Tecniche di training neurovisivo

Tecniche di riabilitazione visiva mediante biofeedback, utili per migliorare le performances visive in particolare nei pazienti con scotoma centrale.

Microperimetria con biofeedback sonoro: stimolazioni per mantenere e stabilizzare la pseudofovea (macula vicariante) o per crearla in una posizione utile per alcune attività di letto-scrittura

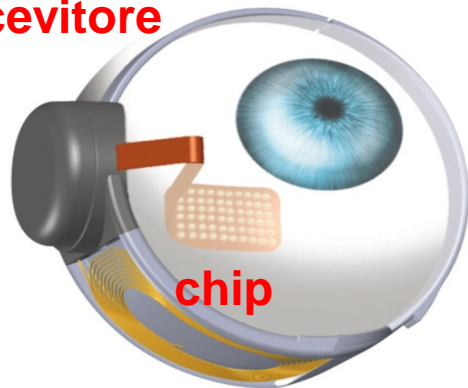
Visual pathfinder – Retimax : Registrazione delle risposte bioelettriche evocate durante la percezione di stimoli visivi strutturati (PEV da pattern); segnale acustico (biofeedback) correlato all'ampiezza del potenziale elettrico

Argus II

sistema di protesi retinica

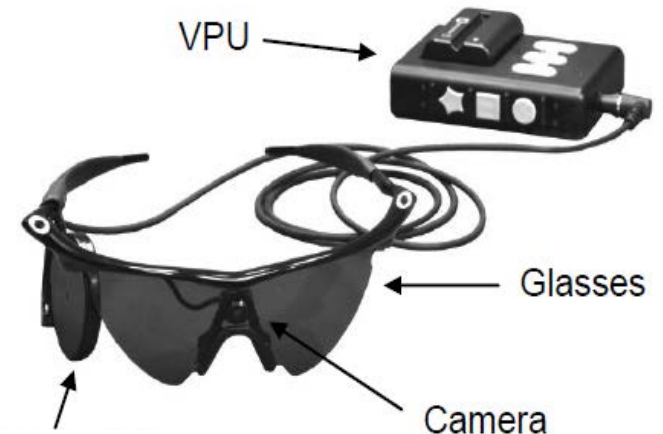
- ✓ **Second Sight Technology, California**, primo impianto nel 2002
- ✓ **Ufficio europeo- Losanna, Svizzera**
- Ricevitore e chip con 60 elettrodi montato sulla superficie retinica
- Videocamera montata su occhiali
- Ricezione e elaborazione video (VPU) e loro invio al trasmettitore sugli occhiali
- Il trasmettitore invia il segnale elettronico al ricevitore impiantato in modalità wireless
- Il chip stimola le fibre nervose epiretinarie

ricevitore



chip

trasmettitore



VPU

Glasses

Camera

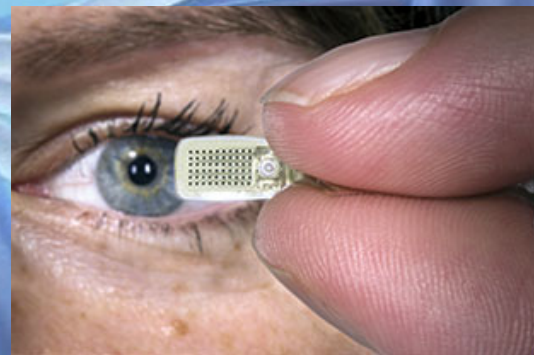
Argus II

Ripristina una parziale funzionalità visiva in soggetti affetti da **retinite pigmentosa**

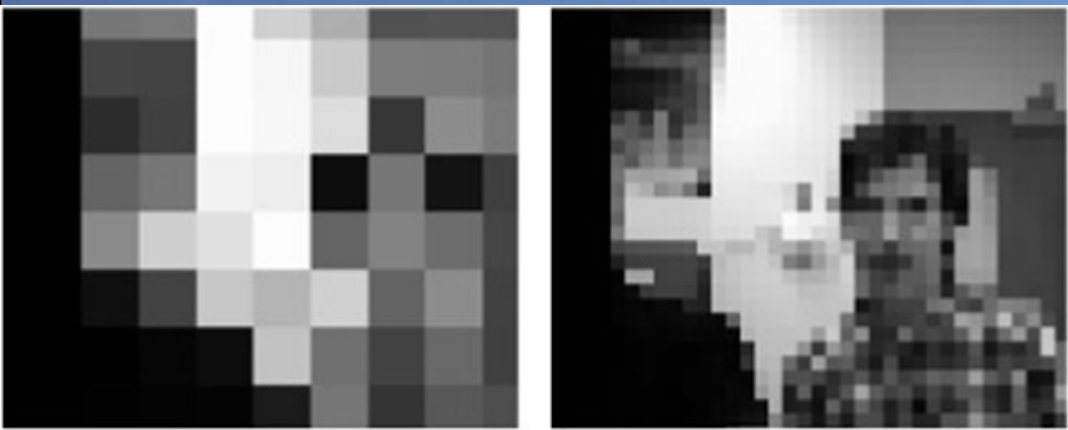
Il sistema produce una griglia di punti luce 10 x 6, con un campo visivo di circa 20°

Risultati raggiunti:

- Localizzazione fonti di luce
- Capacità di vedere le forme e le sagome
- Miglioramento dell'orientamento e mobilità
- Lettura di caratteri grandi



Il training riabilitativo effettuato presso il Centro di Ipovisione A.R.I.S.





Grazie per l'attenzione