

GLI OCCHI NELLA SINDROME DI MARFAN

La sindrome di Marfan e alcune malattie correlate possono interessare gli occhi in svariati modi, ad esempio causando lo spostamento del cristallino e altri problemi oculari in grado di compromettere la vista. Fatta eccezione per lo spostamento del cristallino, questi problemi oculari possono verificarsi anche nella popolazione generale e questo è il motivo per cui i medici non sempre si accorgono che sono causati dalla sindrome di Marfan. È importante sapere che, benché questi problemi si verifichino anche nella popolazione generale, sono molto più comuni in chi è affetto da sindrome di Marfan.

Circa 6 persone su 10 affette da sindrome di Marfan presentano spostamento del cristallino in uno o in entrambi gli occhi.



Le persone affette da sindrome di Marfan devono rivolgersi a un oftalmologo (un medico che si occupa degli occhi) per sapere se hanno problemi agli occhi e come gestirli.

Quali sono i tipi comuni di problemi agli occhi nelle persone affette da sindrome di Marfan?

Alcune delle caratteristiche degli occhi legate alla sindrome di Marfan che possono causare problemi alla vista sono:

Spostamento del cristallino

Circa 6 persone su 10 affette da sindrome di Marfan presentano spostamento del cristallino in uno o in entrambi gli occhi. Ciò significa che il cristallino, che si trova nella parte anteriore dell'occhio, si è spostato dalla sua sede normale a causa della debolezza del tessuto connettivo che lo mantiene in posizione (chiamato zonula). Quando ciò si verifica, il cristallino può scivolare in qualsiasi direzione, verso l'alto, verso il basso, di lato o posteriormente. Può spostarsi di poco o completamente fuori dalla sua sede e in qualunque posizione intermedia. Quando il cristallino non si trova nella sua sede, l'occhio non è in grado di mettere a fuoco e la vista appare offuscata.

THE **MARFAN**
FOUNDATION



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

I sintomi dello spostamento del cristallino dipendono dalla sua gravità e possono comprendere miopia da lieve a grave, vista offuscata e vista fluttuante. Lo spostamento del cristallino può essere confermato solo da un oftalmologo mediante un esame oculare con lampada a fessura dopo la dilatazione completa della pupilla.

Nella maggior parte delle persone, lo spostamento del cristallino si verifica prima dei 20 anni, sebbene possa manifestarsi a qualsiasi età. Questo problema può verificarsi anche nei neonati e nei bambini. Lo spostamento del cristallino è raro nella popolazione generale, pertanto chi lo presenta deve essere valutato per determinare se è affetto da sindrome di Marfan qualora non vengano individuate altre cause.

Distacco della retina

Il distacco della retina è la separazione della membrana sensibile alla luce che si trova nella parte posteriore dell'occhio (la retina) dagli strati che la sostengono. I sintomi che potrebbero essere indicativi di un distacco della retina includono:

- Luci lampeggianti
- Nuovi corpi mobili vitreali (mosche volanti)
- Velo grigio che si muove nel campo visivo

Questi sintomi non significano sempre che sia presente un distacco della retina, ma se si manifestano è necessario rivolgersi immediatamente all'oftalmologo.

Un trauma alla testa può causare il distacco della retina in qualunque persona e chi è molto miope è sempre a rischio di distacco della retina. Nelle persone affette da sindrome di Marfan, tuttavia, il distacco della retina può avvenire spontaneamente. In caso di luci lampeggianti, nuove mosche volanti o un velo grigio che si muove nel campo visivo, è necessario rivolgersi immediatamente al medico.

Miopia grave

La miopia è l'incapacità di vedere bene da lontano. Gli oggetti vicini all'occhio appaiono a fuoco, mentre quelli distanti risultano sfocati.

Astigmatismo

L'astigmatismo è un difetto che provoca offuscamento della vista a causa di una curvatura irregolare del cristallino o della cornea. La cornea è lo strato di tessuto che copre la parte anteriore dell'occhio.

Ambliopia

L'ambliopia è una condizione in cui la vista di uno degli occhi è ridotta perché l'occhio e il cervello non funzionano correttamente insieme. L'occhio ha un aspetto normale, ma non viene usato in modo normale perché il cervello favorisce l'altro occhio. Questa condizione è anche chiamata "occhio pigro".

Strabismo

Lo strabismo è una condizione in cui i due occhi non mettono a fuoco lo stesso oggetto contemporaneamente. Un occhio può spostarsi verso l'interno o verso l'esterno rispetto all'altro occhio. Gli occhi potrebbero fissarsi su un oggetto in modo alternato oppure un occhio potrebbe fissare maggiormente l'oggetto. Nelle persone affette da sindrome di Marfan, questo problema si verifica più spesso rispetto alla popolazione generale. Nella popolazione generale, l'occhio deviato è più comunemente rivolto verso l'interno, verso il naso. Nelle persone affette da sindrome di Marfan, l'occhio deviato generalmente è rivolto verso l'esterno. Gli occhi potrebbero anche presentare una deviazione verticale. Lo strabismo può causare perdita di percezione della profondità, vista doppia e ambliopia. Tuttavia, spesso il primo difetto presente è l'ambliopia, che porta allo strabismo, ma quando l'ambliopia è trattata con successo, lo strabismo potrebbe correggersi spontaneamente.



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

Glaucoma

Si tratta di una malattia oculare causata da un aumento della pressione all'interno dell'occhio. Il glaucoma si sviluppa in circa il 35% delle persone affette da sindrome di Marfan, spesso a un'età più precoce rispetto alla popolazione generale. Il glaucoma non trattato può causare cecità.

Cataratta presenile

Si tratta di un offuscamento del cristallino prima dei 60 anni di età. La cataratta è comune nelle persone anziane che non soffrono di sindrome di Marfan, ma chi è affetto da questa sindrome può sviluppare la cataratta in età più giovane, anche prima dei 40 anni.

Le persone affette da sindrome di Marfan spesso presentano altre caratteristiche degli occhi che in genere non causano problemi alla vista, ma possono aiutare i medici a capire se un soggetto soffre o meno di questa malattia. Tra queste si annoverano:

- Curvatura appiattita della cornea. Questa caratteristica potrebbe rendere più difficile l'uso di lenti a contatto.
- Cornee più grandi del normale
- Difficoltà a dilatare (aprire) completamente le pupille durante l'esecuzione di un esame oculare
- Globi oculari marcatamente infossati (enoftalmo)

Che aspetti particolari vanno considerati in relazione ai problemi della vista nei bambini affetti da sindrome di Marfan?

I problemi della vista nei bambini affetti da sindrome di Marfan possono avere molte cause. Spesso, un globo oculare è troppo grande o troppo lungo, il che impedisce ai raggi di luce di essere messi a fuoco sulla retina, con conseguente miopia. In altri casi, la posizione del cristallino o la forma dell'occhio (se ha la forma di un pallone da rugby) possono causare astigmatismo.

In entrambe le circostanze, è importante che gli occhi del bambino siano controllati periodicamente per accertarsi che utilizzi occhiali adeguati. Da un punto di vista diagnostico e terapeutico, è essenziale valutare gli occhi di tutti i bambini il più presto possibile, perché se il cervello non percepisce una vista adeguata in entrambi gli occhi prima dei 10 o 12 anni di età al massimo, potrebbe non essere possibile ottenere una vista ottimale.

È essenziale valutare gli occhi dei bambini il più presto possibile, senza aspettare che raggiungano l'età scolare.

Come vengono trattati i tipi comuni di problemi agli occhi nelle persone affette da sindrome di Marfan?**Spostamento del cristallino**

Occhiali e lenti a contatto

Gli occhiali o le lenti a contatto sono generalmente in grado di correggere l'offuscamento della vista causato dallo spostamento del cristallino. Per trovare occhiali adeguati, il medico deve prima decidere se gli occhiali devono usare il cristallino spostato o ignorarlo. Decidere se usare o ignorare il cristallino per trovare gli occhiali migliori per una persona che presenta spostamento del cristallino richiede tempo e attenzione. Un altro fattore importante è l'esistenza dello spostamento in uno solo o in entrambi gli occhi. Per questi motivi, si consiglia di scegliere un oftalmologo esperto nel trattamento delle persone affette da sindrome di Marfan.

Il medico potrebbe prescrivere un collirio da usare tutti i giorni, che causa la dilatazione (apertura) della pupilla. Ciò serve a migliorare il funzionamento degli occhiali che ignorano lo spostamento del cristallino.



Rimozione e sostituzione del cristallino

Un altro trattamento per lo spostamento del cristallino è rappresentato dalla sua rimozione e sostituzione, ma, a seconda dell'età e di altri fattori, le persone che presentano questo problema potrebbero non avere bisogno di un intervento chirurgico per decenni, anche nei casi in cui lo spostamento è totale.

Nello studio di ricerca più ampio condotto in persone affette da sindrome di Marfan, i motivi più comuni per gli interventi chirurgici sono risultati spostamento del cristallino con vista fluttuante, cataratta progressiva e vista non correggibile.

Esistono vari buoni motivi per i quali chi soffre di sindrome di Marfan dovrebbe valutare attentamente i vantaggi e gli svantaggi della rimozione e sostituzione del cristallino, in particolare nei bambini piccoli.

- Sebbene in caso di spostamento il cristallino non sia in grado di svolgere adeguatamente la sua funzione primaria e di garantire l'acuità visiva fine, potrebbe essere comunque in grado di aiutare a mantenere in equilibrio la pressione nell'occhio tra la camera anteriore e quella posteriore.
- La rimozione del cristallino nei bambini piccoli aumenta il rischio di distacco della retina e rende più pericoloso e tecnicamente difficile da eseguire un intervento di sostituzione del cristallino in età più avanzata, quando l'occhio è completamente cresciuto.

Se possibile dal punto di vista clinico, gli esperti raccomandano di ritardare l'intervento chirurgico di rimozione del cristallino e di impianto di un cristallino artificiale fino alla fine dell'adolescenza, quando è più probabile che l'occhio abbia completato la crescita. Quanto più stabili sono i parametri oculari, come una retina sana e un occhio che ha finito di crescere, tanto più accurati saranno i calcoli per l'impianto del cristallino.

Se è raccomandato un intervento di impianto di cristallino artificiale, in genere la scelta migliore per le persone affette da sindrome di Marfan è un impianto in camera posteriore invece che anteriore, perché queste persone tendono ad avere occhi grandi e camere anteriori profonde. Il cristallino standard per impianto nella camera anteriore spesso è troppo piccolo e potrebbe causare complicazioni come un movimento eccessivo del cristallino (effetto tergicristallo), infiammazione dell'iride, glaucoma, dolore e necessità di trapianto della cornea. Il cristallino impiantato nella camera posteriore deve essere sempre suturato in posizione.

Come viene gestito lo spostamento del cristallino se gli occhiali non funzionano?

Quando gli occhiali non riescono a correggere efficacemente l'offuscamento della vista, alcuni medici raccomandano la rimozione del cristallino spostato. Non tutti i medici sono d'accordo sui motivi a favore di questo intervento. Di seguito sono indicati alcuni degli aspetti di cui medico e paziente devono parlare per decidere se procedere o meno alla rimozione del cristallino:

- È veramente impossibile trovare gli occhiali giusti per correggere la vista? Trovare occhiali che usano o ignorano il cristallino spostato può richiedere molto tempo e attenzione.
- In seguito alla rimozione del cristallino, per vedere chiaramente saranno necessarie lenti correttive (occhiali o lenti a contatto molto spessi) oppure l'impianto di un cristallino artificiale. Che tipo di lenti correttive consiglia di usare il medico?
- Le persone non sono sempre soddisfatte delle lenti spesse perché nella maggior parte dei casi distorcono la visione periferica, ovvero gli oggetti laterali appaiono ondulati e poco chiari. Le lenti spesse possono essere inoltre pesanti e scomode. Infine, potrebbe essere difficile trovare gli occhiali specifici perché molti negozi di ottica non sono in grado di fabbricarli.
- Potrebbe essere necessario decidere cosa sia meglio: tenere il proprio cristallino e non vedere molto bene oppure usare lenti spesse.



Uso di un cristallino artificiale

Un modo per evitare l'uso di lenti spesse è l'impianto di un cristallino artificiale. Il cristallino artificiale funziona in tutti i casi? Non tutti i medici concordano sul fatto che le persone affette da sindrome di Marfan possono usare un cristallino artificiale, tuttavia esistono molti casi di persone che vedono bene e sono soddisfatte del risultato ottenuto.

Vi sono numerosi aspetti del cristallino artificiale che devono essere discussi con il medico. Poiché operare le persone affette da sindrome di Marfan può essere difficile e possono insorgere complicazioni (risultati indesiderati), è necessario trovare un medico che sia esperto negli interventi agli occhi delle persone affette da questa sindrome.

Di seguito sono riportate alcune informazioni utili per il colloquio con il medico a proposito del cristallino artificiale:

Un cristallino artificiale può essere inserito nella camera anteriore o posteriore dell'occhio. In entrambi i casi, esistono vantaggi e svantaggi nelle persone affette da sindrome di Marfan.

- Impianto del cristallino nella camera anteriore

I motivi a favore dell'impianto del cristallino nella camera anteriore includono:

- L'impianto del cristallino nella camera anteriore è più semplice.
- L'impianto del cristallino nella camera anteriore è associato a una minore probabilità di distacco della retina come complicazione dell'intervento chirurgico.

I motivi contro l'impianto del cristallino nella camera anteriore includono:

- Il cristallino per impianto nella camera anteriore potrebbe essere troppo piccolo per adattarsi bene agli occhi delle persone affette da sindrome di Marfan perché in molti casi queste presentano una camera anteriore molto grande.
- Di conseguenza, un cristallino impiantato nella camera anteriore potrebbe muoversi e causare problemi di vista e dolore.

- Impianto del cristallino nella camera posteriore

I motivi a favore dell'impianto del cristallino nella camera posteriore includono:

- Il cristallino per impianto nella camera posteriore è disponibile in dimensioni più adatte alle persone affette da sindrome di Marfan.
- L'impianto del cristallino nella camera posteriore, che prevede la sua cucitura (sutura) in sede, può contribuire a impedire il movimento del cristallino stesso.

I motivi contro l'impianto del cristallino nella camera posteriore includono:

- L'intervento chirurgico nella camera posteriore è più difficile e delicato rispetto a quello nella camera anteriore.
- L'intervento chirurgico nella camera posteriore richiede più tempo rispetto a quello nella camera anteriore.
- Esiste una maggiore probabilità di distacco della retina come complicazione dell'intervento chirurgico.
- Esiste la possibilità che la sutura si rompa con il passare del tempo e che il cristallino artificiale si sposti.

È importante ricordare che non tutti i medici sono concordi in merito al tipo di cristallino da usare per le persone affette da sindrome di Marfan. È necessario rivolgere domande sufficienti per capire i motivi della scelta del medico. Per capire quale sia il cristallino più adatto, occorre chiedere al medico informazioni sulle caratteristiche dei propri occhi, come le dimensioni della camera anteriore e la natura della retina. Le caratteristiche della retina di alcune persone ne aumentano il rischio di distacco. È importante chiedere al medico se sono presenti tali caratteristiche.



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/ask)

Miopia

Occhiali o lenti a contatto

Vari tipi di miopia possono essere corretti con occhiali o lenti a contatto (per una correzione appropriata potrebbero essere necessarie speciali lenti a contatto piatte). Per una correzione adeguata della vista è essenziale una misurazione accurata dello stato di rifrazione degli occhi (retinoscopia) ed è auspicabile una correzione completa. La chirurgia refrattiva della cornea (cheratotomia laser) non è raccomandata per la maggior parte delle persone affette da sindrome di Marfan se le cornee sono già molto appiattite.

Correzione laser della miopia

La correzione laser può correggere una miopia fino a -10 diottrie. La maggior parte delle persone affette da sindrome di Marfan non è idonea perché la miopia è più grave di -10 diottrie.

I casi di miopia più lieve possono essere corretti con la chirurgia laser nelle persone affette da sindrome di Marfan che non presentano spostamento del cristallino. In presenza di spostamento del cristallino, la chirurgia laser non è raccomandata perché peggiorerebbe il problema. Sono necessarie ulteriori informazioni sulle esperienze delle persone affette da sindrome di Marfan sottoposte a correzione laser della miopia, per determinare se questa procedura valga il rischio.

Cataratta

L'intervento chirurgico di impianto è una procedura quasi di routine e le nuove tecniche di rimozione e impianto del cristallino hanno prodotto tassi di successo molto elevati. È essenziale che l'intervento venga eseguito presso un centro oftalmologico in grado di riconoscere le complicazioni chirurgiche che potrebbero insorgere nelle persone affette da sindrome di Marfan. Tali complicazioni includono perdita vitreale, rottura delle zonule residue ed estensione della capsulotomia.

Glaucoma

Il glaucoma presenta una maggiore prevalenza nelle persone affette da sindrome di Marfan rispetto a chi non soffre di questa malattia. Nelle persone affette da sindrome di Marfan si osserva anche glaucoma a bassa tensione. Se la gestione medica (terapia farmacologica) non è efficace, potrebbe essere raccomandato l'intervento chirurgico, che in genere produce ottimi risultati.

Ambliopia (diminuzione della vista o "occhio pigro")

L'obiettivo del trattamento dell'ambliopia è stimolare l'uso dell'occhio più debole offuscando la vista dell'occhio migliore e contribuendo a migliorare la funzionalità della parte del cervello che gestisce la vista. È necessario prestare particolare attenzione a identificare i bambini con ambliopia. È essenziale iniziare il trattamento prima dei 6 o 7 anni di età per poter recuperare la vista nell'occhio più debole.

Esistono due trattamenti principali:

Collirio

Questo approccio utilizza un collirio a base di un agente dilatante a lunga durata di azione, ad esempio atropina, nell'occhio più forte per offuscarne la vista e stimolare l'uso dell'occhio più debole. È importante accertarsi che la vista dell'occhio offuscato farmacologicamente sia peggiore della vista dell'occhio ambliopico.



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

Benda

Un'altra possibilità è utilizzare una benda per occhi. Occorre indossare una benda opaca adesiva sull'occhio più forte per varie ore al giorno durante qualche settimana o qualche mese. Prima di iniziare la terapia per l'ambliopia, è necessario ottimizzare la prescrizione degli occhiali da vista.

Strabismo (disallineamento dell'occhio)

Circa la metà delle persone strabiche presenta anche ambliopia. Circa il 95% delle persone strabiche è in grado di ottenere un'ottima acuità visiva in caso di uso di occhiali adeguati e se l'ambliopia viene trattata.

Come vanno gestite le emergenze oculari come il distacco della retina?

La sindrome di Marfan aumenta significativamente il rischio di distacco della retina, un problema grave che va trattato come un'emergenza. In considerazione del rischio di distacco della retina, le persone affette da sindrome di Marfan devono evitare le attività che possano comportare colpi forti e improvvisi alla testa.

Il distacco della retina consiste nella separazione della membrana sensibile alla luce che si trova nella parte posteriore dell'occhio (la retina) dagli strati che la sostengono. I sintomi precoci che potrebbero essere indicativi di un distacco della retina sono:

- Lampi di luce luminosa, in particolare nella visione periferica
- Macchie traslucide di varie forme (mosche volanti) nell'occhio
- Vista offuscata
- Velo grigio che si muove nel campo visivo

I sintomi possono comparire gradualmente o in modo piuttosto improvviso. La loro insorgenza non significa necessariamente che sia presente un distacco della retina, tuttavia è necessario rivolgersi immediatamente a un oftalmologo.

Per riparare un distacco della retina è necessario un intervento chirurgico. È raccomandato un trattamento immediato, in genere entro le prime 24 ore; quanto più lunga è l'attesa, maggiore sarà la probabilità che il distacco della retina si aggravi o diventi totale. Quanto più grave è il distacco, tanto più complicato sarà l'intervento chirurgico e tanto minore sarà la percentuale della vista che può essere recuperata.

La vista dopo un distacco della retina dipende dalla posizione e dall'entità del distacco, nonché dalla rapidità con cui si riceve un trattamento. Se la macula non è stata danneggiata, l'esito dell'intervento chirurgico può essere buono. Qualsiasi intervento chirurgico comporta dei rischi; tuttavia, un distacco della retina non trattato generalmente provoca una perdita della vista grave e permanente o la cecità.

Come in qualsiasi emergenza, è meglio farsi trovare pronti. Compili il nostro kit di preparazione alle emergenze prima che si verifichi un'emergenza e lo tenga a portata di mano. È disponibile sul nostro sito web all'indirizzo Marfan.org.

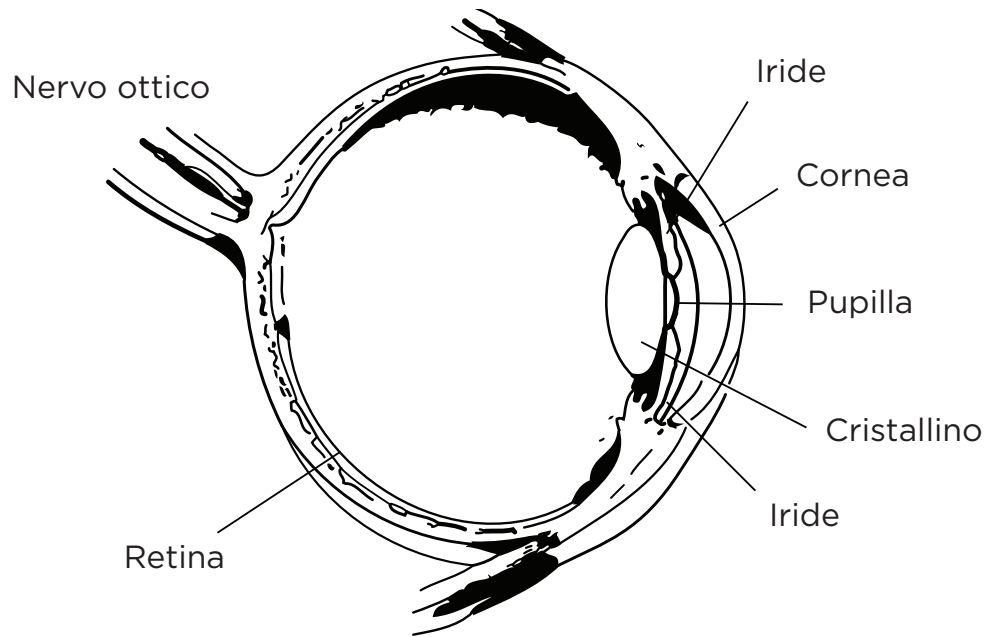
Ha domande? Desidera ulteriori informazioni?

- Si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni per entrare in contatto con un infermiere che potrà rispondere alle sue domande e inviarle ulteriori informazioni. Invi le sue domande alla pagina Marfan.org/Ask.
- Visiti il nostro sito web Marfan.org. Potrà stampare le informazioni di suo interesse e fare domande online.



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: Marfan.org/Ask

Figura 1. L'occhio



Aprile 2021



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)