

## ***DOTT. L R OCULISTA***

### **Introduzione al cheratocono**

Il cheratocono è una degenerazione progressiva della cornea a carattere ereditario, caratterizzata da una deformazione della cornea che tende a deformarsi assumendo la forma di un cono e ad assottigliarsi. Questa patologia esordisce con maggior frequenza nei soggetti giovani, all'incirca nella prima o seconda decade di vita, con un'evoluzione spesso capricciosa ed individuale; infatti, il peggioramento della patologia è poco prevedibile.

Con la progressiva deformazione della cornea si crea un astigmatismo evolutivo con notevole peggioramento della vista. Negli stadi avanzati della patologia, l'apice del cono tende a divenire opaco con ulteriore abbassamento del visus ed in alcuni rari casi, più frequenti tra i giovani, a perforarsi.

Quando la deformazione della cornea non consente più l'utilizzo di occhiali e lenti a contatto in maniera soddisfacente, o peggio si formano opacità o perforazioni, l'unica terapia possibile è quella chirurgica, che a seconda dello stadio di evoluzione può comportare diverse opzioni terapeutiche tra le quali l'impianto di segmenti di anelli di plastica (KERARING o INTACS), trapianto perforante (a tutto spessore, PKP,) o lamellare (solamente di uno strato, DALK), o in alcuni casi selezionatissimi il trattamento con laser ad eccimeri.

Fino ad alcuni anni fa non esisteva un trattamento etiologico del cheratocono, volto cioè a contrastare direttamente le cause all'origine della patologia, ma si cercava di ridurre le sue conseguenze sulla visione correggendo prima con lenti e poi con la chirurgia l'astigmatismo e le aberrazioni ottiche indotte dalla malattia.

Nell'ultimo decennio è stato sviluppato un trattamento innovativo del cheratocono chiamato CROSS LINKING basato su un metodo di 'rinforzo' della struttura della cornea malata, ottenuto mediante un rinforzo dei ponti molecolari esistenti tra le fibre stesse che la compongono. Gli studi condotti fino ad oggi dimostrano che questa procedura è in grado di rallentare l'evoluzione del cheratocono fino a fermarlo e in diversi casi (circa il 50%) migliorare l'astigmatismo presente.

### **Epidemiologia**

Il cheratocono è un'affezione oculare rara ma purtroppo è ancora oggi la causa più frequente di trapianto di cornea nei paesi occidentali. Colpisce circa 1 persona su 2.000, ed il 60-70% sono uomini. Nel 96% è bilaterale e gli occhi sono colpiti a distanza di 2-5 anni uno dall'altro in genere con gravità minore nel secondo.

L'età di insorgenza del cheratocono è dai 14 anni fino ai 30-40 con evoluzione non prevedibile, ma bisogna ricordare che solo il 21,6% dei cheratoconi va incontro alla chirurgia. La diagnosi mediamente viene fatta attorno ai 20-30 anni.

Nel 4-19 % dei casi si tratta di casi a trasmissione familiare; esistono numerose associazioni sistemiche con S. Down, S. Ehlers-Danlos, S. Marfan, atopie, osteogenesi imperfetta, prolasso mitralico, depressione femminile, schizofrenia, psicoastenite ed infatti il 53% dei pazienti con cheratocono presentano atopia, una malattia allergica della cute ed il 50% ipermobilità articolare. Esiste inoltre una forte associazione con malattie oculari come congiuntivite allergica, amaurosi di Leber, Retinite pigmentosa, sclera blu, aniridia, ectopia lentis.

Da ricordare anche la stretta associazione tra cheratocono ed il morbo di Down, nel quale lo 0,5-15% degli affetti presenta cheratocono.

### **Cause**

Le cause del cheratocono non sono del tutto chiare. Le lamelle che formano la struttura corneale presentano grosse anomalie nella loro struttura. Questa alterazione sembra riferibile allo squilibrio dell'attività proteolitica-attività sintesi collagene, all'innescamento dell'apoptosi dei cheratociti in seguito a microtrauma epiteliale, ad un'alterazione del microambiente oculare: citochine proinfiammatorie, enzimi degradativi (metalloproteinasi), a danni ossidativi di diversa natura ed alla presenza di fattori promotori come i traumi tipo eye rubbing, LAC, UV.

### **Diagnosi e stadiazione**

La diagnosi di cheratocono è basata su indagini cliniche e strumentali.

La clinica è basata sull'ispezione diretta dell'occhio in visione laterale e con sguardo in basso (per la ricerca del cosiddetto segno di Munson) nei casi di cheratocono avanzato. All'esame alla lampada a fessura la biomicroscopia potrà evidenziare l'eventuale assottigliamento stromale, opacità subepiteliali (da rotture della membrana di Bowman), strie di Vogt, l'anello di Fleischer che è patognomonico (presente nel 50% dei KC), la presenza di angolo Amsler all'oftalmometria e di una eventuale ombra retinica all'oftalmometria diretta con +6 D o riflessi a forbice con il retinoscopio a striscia.

La diagnostica strumentale si avvale della topografia corneale tradizionale o Pentacam (da noi utilizzata), pachimetria, microscopia speculare, aberrometria.

Il cheratocono è una patologia evolutiva e quindi per il suo corretto inquadramento necessita di classificazioni che siano in grado di dare un'idea precisa del grado di evoluzione della patologia che stiamo valutando. Le classificazioni usate a livello internazionale sono quelle di Amsler e di Krumeich e sono riportate di seguito.

### **CLASSIFICAZIONE SEMEIOLOGICA DI AMSLER**

**I grado:** astigmatismo obliquo con asimmetria lieve delle mire, curvatura  $45 < \rightarrow > 48$  D, presenza angolo di Amsler compreso tra 1 e 3 gradi.

**II grado:** astigmatismo, miopia, asimmetria mire maggiore, curvatura tra  $48 < \rightarrow > 53$  D, angolo Amsler  $4 < \rightarrow > 8$  gradi.

**III grado:** non possibile oftalmometria, curvatura  $> 53$  D, presenza di alterazioni corneali sopra descritte.

**IV grado:** ectasia visibile ad occhio nudo con marcato assottigliamento stromale

**CLASSIFICAZIONE DI KRUMEICH e coll.** **I grado:** miopia e/o astigmatismo indotto  $< 5$  D,  $K < 48$ , non cicatrici corneali, pachimetria  $> 500$   $\mu$ m

**II grado:** miopia e/o astigmatismo indotto  $> 5 < 8$  D,  $K < 53$ , non cicatrici corneali, pachimetria  $> 400$   $\mu$ m

**III grado:** miopia e/o astigmatismo indotto  $> 8 < 10$  D,  $K > 53$ , non cicatrici corneali, pachimetria 200-400  $\mu$ m

**IV grado:** refrazione non misurabile,  $K > 55$ , cicatrici centrali, pachimetria  $< 200$   $\mu$ m

### **Diagnosi differenziali:**

- Astigmatismo
- Degenerazione marginale pellucida (appartiene cmq alla famiglia dei cheratoconi): ectasia corneale ovale ad apice paralimbare, di forma arcuata, di 1-2mm di larghezza, ampia  $120^\circ$  circa con marcato assottigliamento corneale
- Degenerazione di Terrien
- Ulcera di Mooren
- Ectasie secondarie della cornea: traumi, infezioni...

### **Idrope corneale o Cheratocono acuto**

- Rottura della membrana di Descemet durante una qualsiasi delle fasi evolutive del cheratocono con o senza perforazione corneale totale
- Brusco calo del visus +/- dolore
- Possibile risoluzione spontanea per migrazione cellule endoteliali adiacenti
- Sconsigliato trapianto corneale perforante a caldo

- Se non si ha risoluzione dell'edema in 3-4 settimane si procede a diatermia + bolla d'aria in camera anteriore seguita da trapianto

A A, Torino, 27-7-15

Ho visitato per la prima volta il ragazzo in data 27.4.15 a cui era stata fatta diagnosi di cheratocono circa 2 mesi prima.

Venivano consigliati occhiali e lenti a contatto RGP che il ragazzo non tollerava.

In tale occasione veniva confermata la diagnosi di cheratocono OS>OD. Con la correzione a tempiale (occhiali) massima tollerata il visus era mediocre e come già detto le lenti a contatto RGP non erano tollerate e quindi non era possibile incrementare ulteriormente il visus.

Veniva proposto quindi in OD un cross linking corneale con riboflavina UVA ed in OS un impianto di KERARING seguito a circa 3 mesi da cross linking corneale con riboflavina UVA.

Lo scopo del trattamento proposto era il miglioramento del visus non corretto in OS, dove la patologia era più avanzata ed l'arresto della patologia ectasica.

In data 12-6 il ragazzo ha eseguito cross-linking in OD ed impianto dei Keraring in OS. Ad oggi in decorso post-operatorio regolare e tra circa 2 mesi bisognerà eseguire il cross-linking in OS.

Ad oggi le condizioni oculari sono in continuo mutamento a causa delle procedure subite. Per valutare i risultati definitivi delle procedure occorrerà aspettare da 6 mesi ad un anno dall'ultima procedura programmata in OS.

Inciso: mi viene richiesta un'opinione circa le difficoltà visive di un paziente cheratoconico in ambito scolastico. Premettendo il fatto che di mestiere sono un chirurgo e non un perito, posso affermare senza indugio che le alterazioni visive causate dal cheratocono, soprattutto se non corretto o mal corretto come in questo caso, non permettono una buona visione di lettere e numeri soprattutto di piccole dimensioni e nello stesso modo una visione alterata di rette parallele ed ortogonali.

I difetti principali indotti dal cheratocono sono l'astigmatismo ed il coma, che comportano una distorsione marcata delle figure, dei simboli e dei contorni. In questo caso particolare si aggiunge l'anisometropia, ossia una differenza importante del difetto tra i due occhi che comporta la visione di due immagini nei due occhi di grandezza differente con conseguente sovrapposizione delle stesse nel vano tentativo di messa a fuoco.

In sostanza penso che un "normale percorso scolastico" per questo ragazzo sia stato ostacolato in maniera importante e determinante dalla sua capacità visiva.

Cordiali saluti

Dott. L R