

# IPOVISIONE

SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO



**A.R.I.S.** Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani



**L'A.R.I.S. con i centri di riferimento...**

**Covid-19 ed occhi**

**Il ruolo della dieta nel glaucoma**

**L'accesso agli ausili per ipo e non vedenti come da nomenclatore.**



YOUR PROFESSIONAL PARTNER SINCE 1967

## RETIMAX ELETTROFISIOLOGIA OCULARE



**MULTIFOCAL ERG, PERG, VEP**, in tempo reale (brevettato). È il più diffuso e consolidato dispositivo per la diagnosi delle patologie retiniche eredo-degenerative e per la diagnosi precoce del Glaucoma.

Il dispositivo **VISION TRAINER** mira ad ottimizzare e normalizzare la performance visiva dei pazienti affetti da patologie oculari e neuroftalmologiche.

## COBRA+ FUNDUS CAMERA | NON MIDRIATICA



### MODULO DI INTEGRAZIONE CON ESAME ERG

L'immagine del fondo retinico fornita da **COBRA+** può essere combinata con l'esame ERG multifocale eseguito con il dispositivo RETIMAX. Questo modulo aggiuntivo fornisce una precisa indicazione della funzionalità di ogni area retinica analizzata, si rileva estremamente utile per la diagnosi ed il follow-up delle Degenerazioni Maculari e nelle patologie retiniche Eredo-degenerative.



VIA DEGLI STAGNACCI 12/E  
50018 - SCANDICCI - FI - ITALY  
TEL +39 055 72219 | FAX +39 055 721557  
EMAIL CSO@CSOITALIA.IT



WWW.CSOITALIA.IT



**A.R.I.S.**  
Associazione  
Retinopatici ed  
Ipovedenti Siciliani

# Sommario

**Presidente ARIS:** Rocco Di Lorenzo  
**Low Vision Academy**

**Presidente:** Sergio Zaccaria Scalinci (Bologna)

**Vice Presidente:** Mario Bifani (Napoli)  
Enzo Maria Vingolo (Roma)

**Segretario Scientifico:** Paolo G. Limoli

### Consiglieri:

Federico Bartolomei (Bologna)

Paolo Carelli (Napoli)

Rocco Di Lorenzo (Palermo)

Roberto Iazzolino (Milano)

Luigi Mele (Napoli)

Marco Morales (Nottingham)

Lucia Scorolli (Bologna)

## IPOVISIONE

SCIENZA, INFORMAZIONE, CULTURA E MERCATO

### Editore: ARIS

(Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani)

Iscrizione al R.O.C. n° 29823 del 05/07/17

### Redazione c/o ARIS

Via Amm. Gravina, 53 - 90139 Palermo

Tel/ Fax 0917782629 e-mail: aris@ipovisione.org

Sito Internet: www.ipovisione.org

**Direttore Responsabile:** Rocco Di Lorenzo

**Direttore editoriale:** Fausto Valerio Di Lorenzo

**Redattori:** M. Lombardi, D. Matranga, R. Gugliotta

**Hanno Collaborato:** E. T. Battagliola, V. Bucceri,  
P. Calabria, P. Carelli, F. Cerami, C. Faraone, F. Rucco,  
S. Z. Scalinci

**Impaginazione e grafica:** Antonino Fontana,  
Matteo Mascellino

### Stampa

**FGE Srl - Fabiano Gruppo Editoriale**

Reg. Rivelse, 7/F - 14050 Moasca (AT)

Tel 0141 1706694 - Fax. 0141 856013

info@fgeditore.it - www.fgeditore.it

**2** L'A.R.I.S con i centri di riferimento per informare e assistere i malati rari e i loro familiari

**4** Covid-19 ed occhi

**5** Il ruolo della dieta nel glaucoma

**9** Malattia di Fabry caratteristiche generali e complicanze oculari

**12** L'accesso agli ausili per ipo e non vedenti come da nomenclatore. Lo stato dell'arte e le questioni ancora aperte

**15** Riabilitazione visiva domiciliare delle maculopatie

**20** Terapia con biofeedback

**22** La frutta: alleata della nostra salute

## Editoriale a cura di Rocco Di Lorenzo

Presidente ARIS e FIRI



### L'A.R.I.S. con i centri di riferimento per informare e assistere i malati rari e i loro familiari

L'Arìs, partendo dalla sua esperienza, si sta impegnando nella realizzazione del progetto "L'Arìs con i centri di riferimento per informare e assistere i Malati Rari e i loro familiari", importante strumento di divulgazione delle notizie scientifiche, che tende a rafforzare in Sicilia tutti i presidi o centri di riferimento. Proprio per l'esperienza ricavata in tutti questi anni, l'Associazione intende rivalutare principalmente quelle attività nei centri che si occupano delle Malattie Rare dell'occhio.

L'obiettivo del progetto è quello di creare una rete che coinvolge la Regione, il Comune di Palermo, la Federazione Uniamo e l'ISS.

Si precisa che l'Arìs è stato promotore e sostenitore dell'attivazione dei centri di riferimento oftalmologici nati nell'azienda ospedaliera Villa Sofia - Cervello di Palermo, all'Università di Catania e all'Università di Messina;

inoltre in tutti questi anni si è occupata di riabilitazione visiva avendo a che fare con molti pazienti affetti da Retinite Pigmentosa, Malattia di Stargardt, Malattia di Best, Amaurosi di Leber, Sindrome di Usher, ecc.

La creazione di questa rete, risponde alle esigenze di assistenza e ricerca sulle Malattie Rare e in più evita i viaggi della speranza delle famiglie e quindi la spesa passiva della Regione Sicilia verso altri centri del Nord.

Il coordinamento Regionale ha rafforzato e intensificato questa rete e sta sollecitando l'applicazione dei PDTA per le varie patologie al fine di migliorare la qualità dell'assistenza, velocizzare le cure ed impinguare il registro Regionale delle Malattie Rare.

L'Arìs ha chiesto, così come previsto dal Piano triennale delle Malattie Rare (2013/2016), che i Centri di Riferimento siano affiancati dalle Associazioni di pazienti, perché questi contribuiscono non solo ad informare e sostenere i centri a raccogliere fondi, ma sono lo strumento importante per fare prevenzione ed educazione sanitaria nella popolazione.

La creazione di un sito sulle Malattie Rare, possibilmente collegato con i vari Centri dell'Isola per le prenotazioni, le informazioni ecc. unitamente alla creazione di un opuscolo informativo sulle Malattie Rare (patologie, diagnosi, farmaci, incidenza) sono un obiettivo che si intende realizzare. Questi opuscoli verranno divulgati ai medici e ai pediatri di famiglia, ai centri, agli URP e a tutti i presidi sanitari al fine di informare la popolazione.

Le Malattie Rare secondo l'OMS sono circa 8 mila e hanno un'incidenza molto bassa singolarmente (si parte da 1 caso su 3.000 abitanti), ma complessivamente hanno un'incidenza rilevante nella popolazione. Si

precisa inoltre che i malati rari nel mondo ammontano a 300 milioni e circa 36 milioni sono in Europa.

Il progetto dell'Arìs prevede dunque, la creazione di una rete con la Regione, il Comune di Palermo, la Federazione Uniamo e l'ISS. Questa rete viene realizzata attraverso non solo in sito e l'opuscolo, ma anche attraverso un volume di medicina narrativa che raccoglie informazioni relative alle esperienze dei malati, dei loro familiari, dei medici, dei centri di riferimento, per conoscere meglio l'evoluzione delle patologie, che sono oggetto di riflessione e ricerca da parte dei medici e dell'ISS. Altro obiettivo importante è quello della realizzazione di uno sportello multidisciplinare composto da psicologi, medici, assistenti sociali, che dà sicuramente delle informazioni e un'assistenza mirata e particolare ai pazienti e alle loro famiglie, ma serve principalmente per collegare gli anelli importanti di questa rete, i Centri di Riferimento, la Regione, l'Istituto e le Associazioni.

### La speranza

*"Chiudo gli occhi e vorrei volare  
Libero di camminare  
senza ruote da trascinare  
e sguardi indiscreti da schivare.  
Vorrei essere normale senza  
lacrime d'asciugare ed  
essere libero di andare  
come bimbi soli al mare.  
Ci sono giorni lunghi da ricordare  
e tante fatiche ancora d'affrontare  
ma tutti insieme ce la possiamo fare  
ad affrontare il dolore di un brutto male.  
Perché nell'amore ci si può aiutare,  
senza lacrime ancora da versare.  
Il sole ancora può spuntare  
per noi piccoli d'amare  
e la speranza di un futuro speciale  
finalmente si può avverare."*

di Maria Oliva



## Covid-19 ed occhi

di *Edoardo Trovato Battagliola*  
*Francesca Rucco e*  
*Sergio Zaccaria Scalinci*



**A**i fini di limitare la diffusione dell'epidemia da SARS-CoV-2, le autorità sanitarie si sono concentrate nell'educare la popolazione nel riconoscere i sintomi principali da COVID-19, che sono febbre, tosse, ed affanno. Tuttavia, vi è una crescente evidenza scientifica che i soggetti asintomatici e pauci-sintomatici potrebbero costituire una porzione significativa della popolazione infetta. Secondo una recente stima giapponese, il 30.8% dei soggetti con COVID-19 sarebbero completamente asintomatici, ma comunque in grado di trasmettere il virus ad altri individui sani. A bordo della nave da crociera Diamond Princess, l'incidenza delle infezioni asintomatiche raggiunse il 51.7%. In aggiunta ai soggetti asintomatici, vi è una porzione di pazienti che mostra sintomi atipici. Questi pazienti rappresentano una sfida epidemiologica ancora maggiore, sicché i sintomi atipici sono meno frequentemente associati ad infezione da SARS-CoV-2. In letteratura, si descrivono numerosi casi di presentazioni atipiche, in cui la sintomatologia principale interessa il tratto gastrointestinale, il sistema nervoso, muscolare, l'apparato cardiocircolatorio, o la cute.

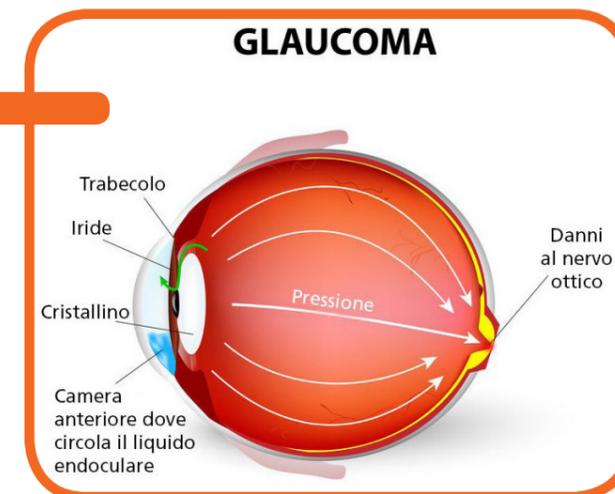
Studi precedenti hanno mostrato che i Coronaviridae possono interessare gli occhi sia di animali sia di esseri umani. La congiuntivite è l'unica manifestazione oculare descritta nei pazienti affetti da COVID-19 sinora. La frequenza di questa condizione è complessivamente bassa ed è stimata attorno l'1%. Non è ancora chiaro se la congiuntivite si sviluppi nei pazienti che si sono infettati attraverso le mucose oculari. Questo virus ha un tropismo noto per i recettori ACE-2, che sono stati trovati principalmente nel corpo ciliare e nella retina di occhi suini, ma non sulla

congiuntiva. Nonostante l'apparente assenza di recettori ACE-2 sulla superficie oculare, alcuni autori hanno avanzato l'ipotesi che l'infezione possa avvenire attraverso l'apparato lacrimale. Il potenziale infettivologico delle lacrime è anche oggetto di dibattito. RNA di SARS-CoV-2 è stato trovato nelle lacrime utilizzando la tecnologia RT-PCR. Alcuni autori affermano che la secrezione di virioni nelle lacrime non sia un evento frequente o che non rappresenti un rischio infettivologico significativo. Senza dati conclusivi, consigliamo di rimanere prudenti e considerare le lacrime come potenzialmente infettive.

Le presentazioni atipiche da COVID-19 che interessano gli occhi sono già state documentate. Gli autori hanno recentemente descritto cinque casi da COVID-19 in cui l'unico segno e sintomo di malattia era la congiuntivite. Infatti, questi soggetti non hanno mai sviluppato febbre, tosse o la restante sintomatologia. La conferma di infezione è avvenuta tramite RT-PCR eseguita su campioni di secrezioni nasofaringee. Tutti e cinque i pazienti sono guariti completamente senza complicanze oculari. Non è stata prescritta alcuna terapia specifica, se non che un breve ciclo di antibiotici topici a base di ofloxacina per evitare la sovra infezione batterica. Il nostro report vuole ricordare a medici e personale infermieristico che il COVID-19 può presentarsi anche con la sola manifestazione oculare. L'utilizzo di dispositivi di protezione personale è sempre consigliato. Infatti, non sapendo con certezza quale sia il rischio di potersi infettare attraverso le superfici oculari, consigliamo di indossare sempre gli occhiali protettivi o lo scudo facciale quando a stretto contatto con i pazienti.

## Il ruolo della dieta nel glaucoma

di *Chiara Faraone*



**I**l glaucoma è una grave malattia oculare che porta a una lenta e progressiva distruzione del nervo ottico e si manifesta con una perdita del campo visivo. La causa più frequente è un aumento della pressione interna dell'occhio. Secondo l'OMS (Organizzazione Mondiale della Sanità) ne sono affetti 55 milioni di individui nel mondo, rappresentando la seconda causa di cecità irreversibile; si stima inoltre che a livello globale le persone ipovedenti a causa del glaucoma siano circa 5.7 milioni. È considerata una patologia dell'adulto, ma può comparire a qualunque età. Ne esistono diverse forme, ma le due più comuni sono:

- Glaucoma cronico semplice (ad angolo aperto): ha un andamento subdolo perché è asintomatico. Il soggetto si accorge del difetto del campo visivo solo in fase molto avanzata, quando il danno è irreversibile (è come se si vedesse "attraverso il buco di una serratura"). È la forma più frequente di glaucoma per la quale sono fondamentali le misure preventive: la visita oculistica (specialmente dopo i 40 anni) e l'esame del campo visivo;
- Glaucoma acuto (ad angolo chiuso): si manifesta con un dolore violento al bulbo oculare, arrossamento oculare, vomito e riduzione visiva transitoria. Anche questa forma si può prevenire effettuando una visita oculistica che evidenzia una predisposizione anatomica dell'occhio. La misura preventiva consiste nel praticare sull'iride

un piccolo foro con il laser.

L'aumento della pressione intraoculare (IOP) è il fattore di rischio più significativo; tuttavia, recenti ricerche sulla patogenesi del glaucoma suggeriscono che anche i meccanismi non-IOP-dipendenti svolgono un ruolo importante. Disregolazione vascolare, stress ossidativo, autoimmunità ed eccitotossicità sono tutti meccanismi che spiegano perché la neuropatia ottica glaucomatosa (glaucoma) potrebbe svilupparsi nonostante la normale IOP. La riduzione della pressione intraoculare (IOP) mediante farmaci, laser o chirurgia rimane il pilastro del trattamento del glaucoma. Tuttavia, il ruolo della medicina complementare e alternativa (CAM) ha suscitato grande interesse tra pazienti e oftalmologi.

Un report in Canada ha mostrato che un paziente su nove, affetti da glaucoma, usa la CAM per trattare la sua condizione. Esiste una vasta gamma di categorie di medicina complementare e alternativa come erbe, interventi dietetici ed esercizio fisico. Una considerevole quantità di ricerche suggerisce il ruolo potenziale che la dieta potrebbe avere nel trattamento del paziente con glaucoma attraverso un effetto sulla pressione intraoculare, l'incidenza e la progressione della malattia.

### Obesità e apporto energetico

L'indice di massa corporea o BMI, un importante indicatore antropometrico di obesità, è stato

collegato a un'elevata pressione intraoculare in molti studi condotti su soggetti sani. I possibili meccanismi alla base di tale correlazione sono i seguenti: lo stress ossidativo correlato all'obesità che porta a malfunzionamento della rete trabecolare, l'aumento del grasso orbitale che impedisce il deflusso dell'umor acqueo e la disregolazione del flusso sanguigno retrobulbare.

Alcol? Meno è meglio!

È stato dimostrato che l'uso controllato di alcolici è in grado di ridurre la pressione intraoculare sia nei pazienti affetti da glaucoma che in soggetti sani. Il meccanismo è ancora poco conosciuto; si pensa possa essere secondario a cambiamenti fisiologici variabili come un effetto iperosmotico esercitato dall'alcol, la riduzione del movimento netto di acqua nell'occhio attraverso la soppressione della vasopressina e l'inibizione delle cellule secretorie nei processi ciliari.

Inoltre, è stato dimostrato che l'alcol aumenta il flusso sanguigno verso la testa del nervo ottico, meccanismo che si ritiene possa essere protettivo contro lo sviluppo di glaucoma primario ad angolo aperto (POAG).

Nonostante ciò, altri studi condotti per approfondire la relazione esistente tra consumo di alcol e incidenza di POAG non hanno segnalato alcuna associazione.

D'altra parte, invece, altri studi suggeriscono l'esistenza di un'associazione addirittura positiva tra elevati consumi di alcol giornalieri e il rischio di contrarre il glaucoma.

Alla luce di quanto presente in letteratura in merito al consumo di alcol, indipendentemente da quanto detto finora, si sa che l'alcol è uno dei principali fattori di rischio per la salute; non è possibile sulla base delle conoscenze attuali identificare quantità di consumo alcolico raccomandabili o "sicure" per la salute. Sarebbe peraltro improprio "raccomandare" l'assunzione di una sostanza tossica (lo stato di ebbrezza non a caso si definisce "intossicazione alcolica") o capace di indurre dipendenza. Oggi è considerato più adeguato per la tutela della salute dell'individuo parlare di quantità a

basso rischio, evidenziando che il rischio esiste a qualunque livello di consumo ed aumenta progressivamente con l'incremento delle quantità di bevande alcoliche consumate. La regola generale dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) è: Alcol? Meno è meglio!



Il caffè in che modo può influenzare il glaucoma?

Il caffè è una ricca fonte di caffeina, un composto biologicamente attivo che esercita numerosi effetti fisiologici sul corpo umano.

È stato osservato un aumento transitorio della pressione intraoculare dopo ingestione di caffeina in pazienti con diversi tipi di glaucoma e, in misura minore, in soggetti sani. La caffeina agisce come un inibitore dell'enzima fosfodiesterasi che converte l'AMP (adenosina monofosfato) ciclico in AMP. Questo conduce a un aumento di AMP ciclico, stimolando così la produzione di umor acqueo.

Uno studio prospettico, condotto su circa 120.000 persone, tutte inizialmente non affette da glaucoma e reduci da recenti visite oculistiche, si è sviluppato analizzando le abitudini circa l'assunzione giornaliera di caffè e alimenti contenenti caffeina. Da qui, si è riscontrato che coloro i quali bevono più tazze di caffè al giorno sono più soggetti alla formazione di glaucoma esfoliativo o comunque di problemi seri alla vista.

Sono stati condotti diversi studi relativi alla connessione tra consumo di caffeina e incidenza di POAG. In alcuni studi è stato riscontrato un aumento significativo della IOP in seguito a ingestione di caffeina; in altri, invece, non è stata trovata alcuna associazione tra consumo di caffè e aumentato rischio di glaucoma.



Tè: effetto protettivo o no?

Il valore nutrizionale del tè deriva dalle sue componenti principali (ad esempio polifenoli, caffeina e minerali). Si ritiene che i flavonoidi, principali polifenoli del tè, abbiano diverse azioni fisiologiche. Gli studi hanno dimostrato un potenziale effetto protettivo, riducendo lo stress ossidativo e migliorando il flusso sanguigno.

Le evidenze disponibili sulla relazione tra il consumo di tè e l'incidenza di glaucoma sono scarse. In particolare, uno studio condotto negli Stati Uniti ha mostrato una ridotta probabilità di contrarre il glaucoma tra i partecipanti che consumavano una tazza di tè caldo al giorno, rispetto a chi non ne consumava.

L'estratto di ginkgo biloba (GBE) può migliorare la funzione visiva?

Il ginkgo biloba è una pianta di origine cinese nota fin dall'antichità per le sue proprietà energetiche e antiossidanti. L'estratto delle foglie di ginkgo biloba è ricco di antiossidanti e vitamine che migliorano l'ossigenazione dei tessuti e la circolazione sanguigna. In modo particolare aumenta l'irrorazione dei tessuti cerebrali. Inoltre, le sostanze di cui è ricco (soprattutto i flavonoidi e polifenoli) rappresentano degli ottimi alleati per rinforzare i vasi sanguigni, ripulire il sangue dai radicali liberi e potenziare la capacità dell'organismo di riparare i danni causati dall'invecchiamento.

L'estratto di ginkgo biloba (GBE) è stato testato nel trattamento di varie condizioni

mediche, incluso il glaucoma. Il GBE presenta molte proprietà farmacologiche che lo rendono rilevante per la patogenesi del glaucoma. Le evidenze attuali suggeriscono che aumenta il flusso ematico oculare, ostacola la sopravvivenza delle cellule gangliari della retina e protegge dallo stress ossidativo. Ritenendo che il ridotto flusso ematico oculare sia un attore importante nella patogenesi del glaucoma di normale-tensione (NTG), numerosi studi hanno esaminato l'effetto dell'estratto di ginkgo biloba sui pazienti con NTG. Molti di questi concordano sul ruolo positivo che l'estratto potrebbe avere nel migliorare la funzione visiva e rallentare la progressione del danno del campo visivo nel glaucoma di normale-tensione. Al contrario, uno studio clinico cinese non ha riscontrato alcun effetto sui pazienti di nuova diagnosi con lieve perdita del campo visivo.

Frutta e verdura per gli occhi: mangiamone di più!

Si pensa che una dieta ricca di frutta e verdura possa ridurre il rischio di sviluppare il glaucoma, per l'enorme quantità di antiossidanti. Tuttavia, poiché la composizione nutrizionale dei diversi tipi di frutta e verdura varia, è difficile collegare il presunto effetto protettivo a una singola fonte. Al fine di creare dei collegamenti tra alcuni tipi di frutta e verdura e il glaucoma, sono stati condotti degli studi attraverso la compilazione di questionari di frequenza alimentare. È stato osservato un rischio inferiore di sviluppare il glaucoma nelle donne che consumavano un

maggiore apporto di frutta e verdura ricche di vitamina A, C e carotenoidi, quali per esempio cavoli, carote e pesche.

Inoltre, si ritiene che l'ossido nitrico (NO) prodotto a livello delle strutture oculari deputate al deflusso dell'umor acqueo incida sulla regolazione della pressione intraoculare.





È stato infatti dimostrato che il NO svolge un'azione facilitante il deflusso trabecolare in modelli animali e nell'uomo.

Frutta e verdura (soprattutto quella a foglia verde: broccolo, cavolo, insalata, lattuga, spinaci) sono i migliori veicoli dei nitrati, composti chimici precursori dell'ossido nitrico: uno dei più importanti mediatori biochimici del nostro organismo, in grado di sciogliere i legami delle piastrine (tra di esse) e dei globuli bianchi (sulle pareti dei vasi sanguigni) e di indurre il rilassamento della muscolatura liscia dei vasi. Dato che nel glaucoma ad angolo aperto l'incremento della pressione intraoculare è causato dall'aumento delle resistenze nelle vie di deflusso, meglio scorre il sangue minore è il rischio di sviluppare la malattia.

Pertanto, è stato ipotizzato che l'elevato consumo di nitrati alimentari e verdura a foglia verde possa avere un effetto protettivo contro lo sviluppo di POAG.

Omega-3: quale possibile correlazione con il glaucoma?

In letteratura è stato anche esplorato il possibile ruolo degli acidi grassi polinsaturi a catena lunga, in particolare gli acidi grassi Omega-3, come l'acido docosaesaenoico (DHA) e l'acido

eicosapentaenoico (EPA). Studi condotti su animali hanno dimostrato che una dieta ricca in acidi grassi omega-3 produce una riduzione della pressione intraoculare e un aumento del deflusso di umor acqueo, suggerendo che una sana alimentazione potrebbe rappresentare un fattore importante nella prevenzione oftalmica.

Inoltre, studi epidemiologici che hanno valutato il consumo alimentare di acidi grassi hanno suggerito che uno squilibrio nel rapporto omega-3 - omega-6 potrebbe essere associato ad un aumentato rischio di sviluppare il glaucoma.

In conclusione, i dati analizzati suggeriscono che la dieta dell'individuo potrebbe avere un impatto su IOP, incidenza e progressione del glaucoma. Dato che la maggior parte dei risultati sono tratti da studi osservazionali, sono necessari studi clinici ben progettati, randomizzati e controllati, per rafforzare e confermare le attuali evidenze scientifiche. Un buon consiglio dietetico per i pazienti affetti da glaucoma potrebbe essere quello di controllare il peso corporeo, evitare un consumo eccessivo di caffè e aumentare l'assunzione di frutta e verdura. Tuttavia, i pazienti devono essere informati che la gestione nutrizionale può integrare, ma non sostituire i trattamenti convenzionali specifici del glaucoma.

## Malattia di Fabry. Caratteristiche generali e complicanze oculari

di Paride Calabria



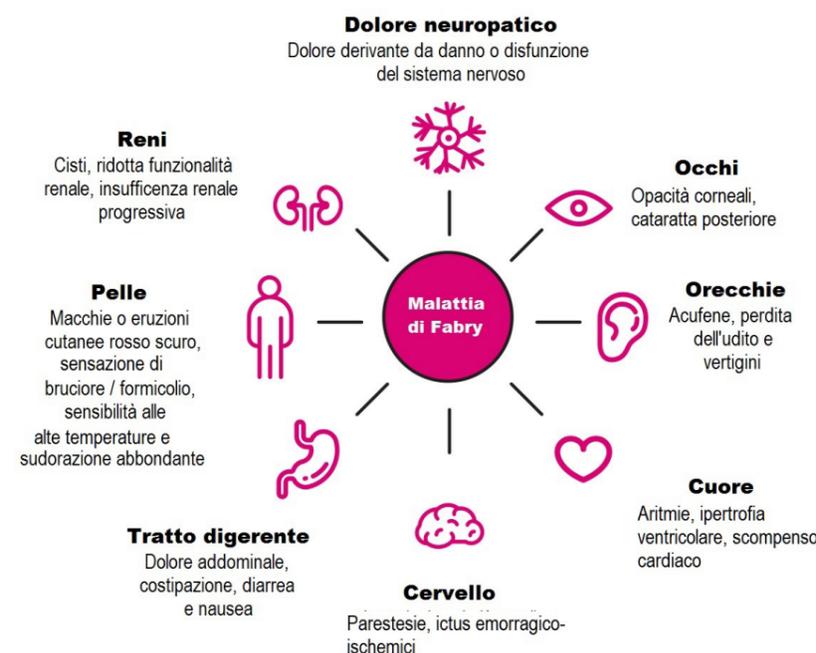
La malattia di Fabry è una rara patologia causata dalla mutazione genetica dell'enzima lisosomiale alfa-galattosidasi A. Si tratta di una sfingolipidosi, cioè di un disordine metabolico congenito appartenente all'ampio ventaglio delle malattie da accumulo lisosomiale, patologie caratterizzate dal cattivo funzionamento degli organelli cellulari deputati alla degradazione di numerose sostanze

prodotte dall'organismo.

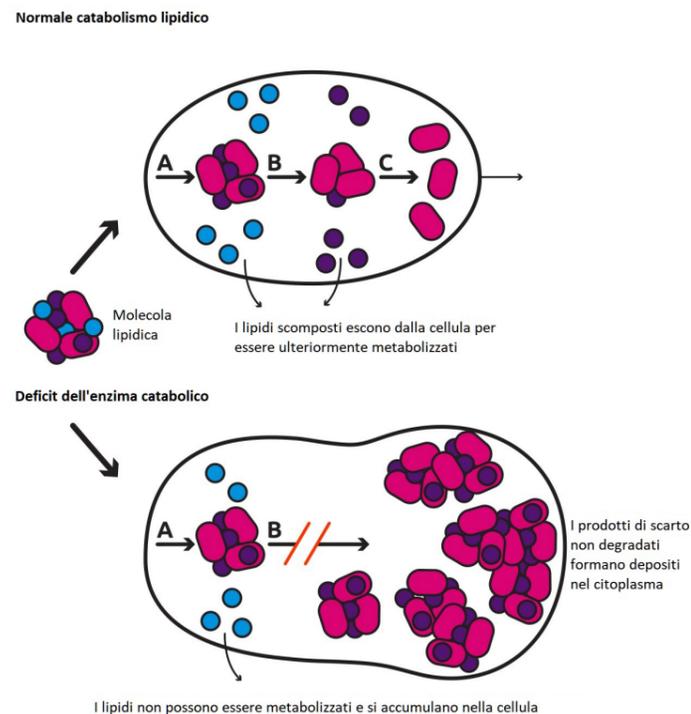
La malattia fu descritta per la prima volta alla fine dell'Ottocento dal dermatologo tedesco Johannes Fabry e dal chirurgo inglese William Anderson, pertanto nella dicitura estesa è chiamata malattia di Anderson-Fabry. Si tratta di una condizione piuttosto rara, con incidenza stimata di 1 ogni 40.000 nati vivi. La diagnosi di questa patologia rimane una pratica complessa

a causa del numero di organi potenzialmente coinvolti e dalla natura non specifica di molti segni e sintomi ad essa correlati. Non esistono sintomi specifici, i sintomi sono quelli di tante patologie d'organo. Questo porta a numerosi misdiagnosi e a sottovalutare la reale incidenza di questa patologia. Il paziente tipico viene diagnosticato con un ritardo di almeno 10 anni, dopo essere stato visto da almeno 10 diversi specialisti.

La malattia è dovuta a una mutazione del gene GLA, localizzato sul braccio lungo del cromosoma X. La mutazione determina una



Cosa succede nei pazienti con disturbi da accumulo lisosomiale?



riduzione parziale o totale di attività dell'enzima lisosomiale alfa-galattosidasi A, normalmente coinvolto nel metabolismo di una molecola detta globotriaosilceramide (Gb3), appartenente alla classe degli sfingolipidi. Il deficit enzimatico determina l'accumulo di Gb3 dentro il lisosoma, con innesco di un processo infiammatorio che esita nella morte cellulare. Il deficit lisosomiale determina l'accumulo di materiale lipidico nei tessuti viscerali e nell'endotelio vascolare di tutto l'organismo, con danni a livello renale, cardiaco e del sistema nervoso centrale tali da compromettere qualità e aspettativa di vita.

La trasmissione della malattia è ereditaria e legata al cromosoma X. Le madri, ad ogni concepimento, hanno una probabilità del 50% di trasmettere il gene difettoso ai propri figli, siano essi di sesso maschile o femminile. I padri con la malattia di Anderson-Fabry non trasmettono il gene difettoso ai propri figli maschi, ma solamente alle figlie femmine. In funzione di un

complesso meccanismo genetico noto come inattivazione del cromosoma X, i soggetti eterozigoti sviluppano la malattia in forma lieve, moderata oppure classica. In genere sono i maschi a sviluppare la condizione in forma più grave ma in ogni caso, anche all'interno della stessa famiglia, la malattia può presentarsi con sintomatologia ed evoluzione clinica anche molto differente. La forma classica è il fenotipo più grave e si manifesta principalmente nei maschi, ma esistono anche delle forme a insorgenza tardiva, definite 'late onset', di cui la variante più frequente è quella cardiaca.

Le manifestazioni cliniche sono varie e si differenziano a seconda dell'età del soggetto. Trattandosi di una malattia da accumulo, il danno sarà progressivo e coinvolgerà in primo luogo le cellule metabolicamente più attive. I primi sintomi iniziano durante l'infanzia e possono includere un forte dolore neuropatico agli arti (acroparestesie) che può essere accentuato dallo stress, dall'escursione termica e dall'esercizio fisico; si osservano anche: ipoidrosi, alterazioni della regolazione della temperatura corporea, febbre ricorrente, astenia e sintomi gastrointestinali (dolore addominale, nausea, vomito e diarrea). Nel giovane compaiono gli angiocheratomi, piccole papule ipercheratosiche di colore rosso-violaceo, isolate o distribuite a grappoli sul manto cutaneo; compaiono anche le manifestazioni oculari e vestibolo-cocleari (vertigini, tinnito e perdita dell'udito). Più tardivamente può essere presente un coinvolgimento cardiaco, renale e cerebrovascolare che si può manifestare con ipertrofia ventricolare, dispnea, segni di scompenso cardiaco, aritmie, sincope, insufficienza renale cronica e proteinuria, attacchi ischemici transitori e ictus ischemico.

La diagnosi si fonda sul dosaggio enzimatico dell'enzima alfa-galattosidasi A su fibroblasti prelevati dal paziente. In alternativa è possibile

effettuare una analisi genetico-molecolare del gene GLA. Importante per indirizzare la diagnosi è un'anamnesi familiare positiva per la malattia.

Fino alla fine degli anni Novanta il trattamento della malattia di Fabry era basato solamente su terapie di supporto, ma nel corso degli anni le innovazioni hanno reso disponibile la commercializzazione di preparazioni di alfa-galattosidasi A umano ricombinante, e dal 2001 sono disponibili due differenti formulazioni enzimatiche, agalsidasi alfa e agalsidasi beta. Più recentemente è diventato disponibile un farmaco orale con attività chaperonica, utilizzabile solamente in alcune varianti genetiche, le cosiddette mutazioni 'suscettibili'. Il trattamento tempestivo, prima dell'insorgenza del danno d'organo conclamato a livello renale, cardiaco e neurologico, sembra essere efficace nel mitigare la progressione della malattia

Manifestazioni oculari

Le manifestazioni oculari sono una caratteristica distintiva della malattia di Fabry. Depositi di Gb3 sono stati riscontrati in tutti i tessuti oculari eccetto che nel parenchima del nervo ottico e nella retina. Anche soggetti di sesso femminile, portatori del gene mutato, in assenza di altra sintomatologia, spesso presentano alterazioni oculari. I bambini sotto i 10 anni possono non avere manifestazioni oculari visibili.

Le opacità corneali sono il reperto più comune e distintivo della malattia di Fabry. Sono presenti nell'88% delle femmine e nel 95% dei maschi affetti. Le opacità sono localizzate a livello epiteliale o sub-epiteliale, a ridosso della membrana di Bowman. L'opacità ha un aspetto a vortice, con linee radiali color crema, da cui il nome di cornea verticillata.

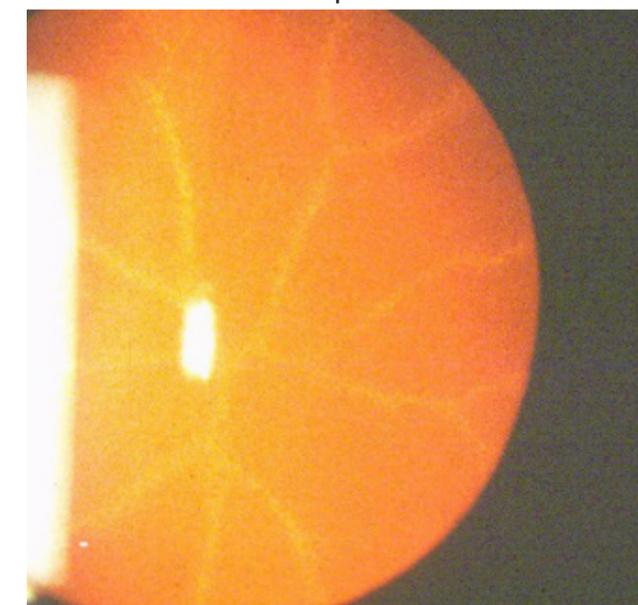
Anche le anomalie vascolari congiuntivali sono frequenti. Sono presenti tortuosità vascolari e teleangectasie, localizzate soprattutto sulla congiuntiva bulbare inferiore. Si possono osservare coaguli ematici dentro i capillari.

Per quanto riguarda il cristallino, sono più

frequenti le opacità capsulari posteriori. La presenza di depositi lineari biancastrici di sfingolipidi, disposti a raggiera a livello della capsula posteriore del cristallino, prende il nome di cataratta di Fabry ed è patognomonica della malattia. Si può riscontrare anche cataratta anteriore, bilaterale, cuneiforme con apice rivolto verso il centro della capsula anteriore.

A livello retinico si descrive, inoltre, la presenza di tortuosità vascolari, soprattutto del versante venoso. Talvolta si riscontra un allargamento del punto cieco fisiologico, il che suggerisce una possibile neurite ottica subclinica. La malattia di Fabry va considerata tra le possibili cause di eventi vaso-occlusivi della circolazione retinica e ottica, in soggetti giovani.

Sebbene generalmente non compromettano la visione, le lesioni oculari sono segni precoci della malattia e possono essere rilevate durante una visita oculistica di routine. In media, un soggetto con la malattia di Fabry consulta 10 specialisti prima di ottenere una diagnosi. Gli oculisti hanno l'opportunità di identificare precocemente i soggetti affetti, indirizzandoli da un genetista. In questo modo, più pazienti possono ricorrere alle cure disponibili prima di sviluppare le manifestazioni cliniche più severe e irreversibili.



## L'accesso agli ausili per ipo e non vedenti come da nomenclatore. Lo stato dell'arte e le questioni ancora aperte

di Paolo Carelli



**A**usili per non vedenti ed ipovedenti come da nomenclatore 1999 e nomenclatore marzo 2017. Problematiche ancora aperte a giugno 2020.

Dalla pubblicazione sulla Gazzetta Ufficiale n. 65 del 18 marzo 2017 entra in vigore il DPCM del 12 Gennaio 2017 "Definizione ed aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza" che contempla anche la assistenza protesica e con essa il "nuovo" nomenclatore.

Oggi, ad oltre tre anni, la realtà relativa alla concessione di ausili ai non vedenti ed agli ipovedenti non è ancora cambiata ed alcuni dubbi non ancora chiariti.

L'unica certezza è quella relativa all'entrata in vigore del nuovo elenco degli ausili su misura. Cioè le protesi ed ortesi costruite o allestite su misura da un professionista abilitato alla specifica professione sanitaria o arte ausiliaria (nel nostro settore: l'ottico)

L'articolo 64 del dpcm ne ha sospeso l'attuazione in attesa di un decreto ad hoc del Ministero Salute di concerto con il Ministero dell'Economia e delle Finanze previo intesa con la Conferenza permanente per i rapporti fra Stato, Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano. Decreto non ancora emanato.

Le restanti parti del DPCM potrebbero essere attuate già dalla data della pubblicazione sulla Gazzetta Ufficiale

Allora quali sono le non certezze o incertezze? Tante relative a :

- 1) Aveni diritto
- 2) Riconducibilità

- 3) Prescrizione
- 4) Prescrivibilità ausili necessitanti di intervento tecnico/predisposti ed anche finiti/di serie
- 5) Tempi di rilascio dell'autorizzazione
- 6) Collaudo
- 7) Erogazione
- 8) ausili necessitanti di intervento tecnico ed Ausili finiti/di serie

In questa breve trattazione indicherò solo quelli che sono i problemi base senza addentrarmi specificatamente nelle spiegazioni.

- 1) Aveni diritto.

a) Affetti da malattie rare. Il DPCM prevede (Art.18) che abbiano diritto alla assistenza, anche protesica, gli affetti da malattie rare ed individua ed elenca (allegato 7 del decreto) quelle relative all'apparato visivo. Hanno diritto "in relazione alle menomazioni correlate alla malattia". Il dubbio ancora in essere è se questa specifica supera il disposto relativo alla concessione degli ausili per il potenziamento della funzione visiva ove recita "vengono concessi a coloro che rientrano nei casi previsti dagli articoli 2 (cioè i ciechi totali) ,3 (ciechi parziali) 4 (ipovedenti gravi) della legge 138/2001(G.U.93 del 21 arile).

Cioè gli affetti da malattie rare, pur se non necessariamente dichiarati invalidi, devono o no essere anche certificati con limiti visivi come dai citati articoli?Anche perché viene demandato alle Regioni la gestione del trattamento relativo agli affetti da malattie rare.

b) Gli affetti da nistagmo, che sono una nuova inclusione in specifica aggiunta ai minori ambliopi ed ai non vedenti ed agli ipovedenti gravi,

dovrebbero avere diritto indipendentemente dal visus e dall'età. Non sembra possano esserci dubbi ma la novità ancora non è stata applicata dalle regioni nell'ambito delle autorizzazioni delle asl.

c) Resta certamente confermato che gli ipovedenti medi e lievi non hanno diritto.

- 2) Riconducibilità ausili.

L'Articolo 17 comma 5 modifica il precedente testo "qualora l'assistito scelga...il medico effettua la prescrizione" con "qualora l'assistito..... richieda, in accordo con il medico prescrittore", Speriamo che l'interpretazione sia univoca e non limiti il diritto di scelta da parte dell'assistito sempre e non solo quando resta importo per differenza da pagare a suo carico

- 3) Prescrizione.

Il testo del 2017 introduce novità che ancora non sono state attuate dalle Regioni e che potranno dar luogo ad interpretazioni non univoche

a) Il piano riabilitativo assistenziale individuale (art,1 supplemento 15) è formulato in collaborazione con L'EQUIPE INTERDISCIPLINARE

b) Il medico (comma 6) può prescrivere per le figure professionali complementari (professioni sanitarie o arti ausiliarie) la prestazione professionale ed anche l'allestimento o la personalizzazione di ausili di serie cioè anche di quelli acquistate con "gare"

c) Peri"sumisura"ilmedicoètenuto a prescrivere anche la manutenzione, la riparazione,l'adattamento o sostituzione di componenti(come sarà disciplinato?)

- 4) Prescrivibilità ausili necessitanti di intervento tecnico/predisposti ed anche finiti/di serie

Le Regioni possono individuare le modalità con le quali è consentito ai medici di medicina generale, ai pediatri di libera scelta o ai medici dei servizi territoriali le prescrizione di alcuni ausili di serie inclusi nell'elenco 2B (es. videoingranditori). Art.1 coma 5 Come verrà attuato e con quali specifiche competenze assimilabili

ai prescrittori specialisti e previsti in appositi elenchi?

5) Tempi di rilascio dell'autorizzazione I tempi per la conclusione della procedura e per il rilascio della autorizzazione e quelli per la consegna del dispositivo NON sono più determinati a livello nazionale (nomenclatore 1999 trascorsi xxx giorni dall'istanza l'autorizzazione si intende concessa) ma devono essere obbligatoriamente definiti dalle singole Regioni. Ancora nessuna Regione li ha normati.

- 6) Collaudo

a) Comma 13 prevede che venga effettuato dallo specialista prescrittore e dall'equipe multidisciplinare

b) Le regioni definiscono i tempi massimi per l'esecuzione del collaudo (non più 90 gg come da nomenclatore del 1999). Avremo incertezze fra le diverse tipologie e le diverse regioni?

c) Per i "finiti" NON è più previsto il collaudo "l'avvenuta consegna del dispositivo prescritto è attestata dall'assistito" (sic!!)

- 7) Erogazione

a) Gli erogatori dei dispositivi (gli ottici) dovranno essere accreditati dalle regioni. Non più elenco fornitori iscritti in elenchi regionali ma attività accreditate previo verifica del possesso dei requisiti (ambientali, professionali, di servizi, di attrezzature) fissati obbligatoriamente dalle Regioni



L'accreditamento comporta situazioni più complesse e vincolanti, comunque ancora in corso di definizione presso le Regioni

b) In applicazione deroga art. 64 le Regioni definiscono accordi e contratti con gli erogatori di dispositivi "su misura". Ad oggi non risultano contratti attivati.

c) Gli esercenti l'arte ausiliaria, a seguito della prescrizione medica, quali erogatori dei dispositivi, possono e devono individuare, realizzare, provare, adattare, applicare, emettere il preventivo e fornire, dopo l'autorizzazione, il dispositivo.

8) ausili necessitanti di intervento tecnico ed Ausili finiti/di serie

a) Per i prodotti di serie/finiti viene previsto il repertorio nazionale ma nelle more la Regioni e le ASL stipulano contatti con i fornitori aggiudicatari delle procedure pubbliche di acquisto.

b) Viene previsto, nei capitolati, per i "finiti/di serie" l'obbligo per l'aggiudicatario dell'adattamento o personalizzazione da parte del

professionista sanitario tecnico o dell'esercente l'arte ausiliaria nonché la riparazione o la sostituzione di componenti, ove prescritti.

c) Vengono previsti ausili finiti ma che necessitano dell'intervento del professionista sanitario tecnico o dell'esercente l'arte ausiliaria (es. filtri uv bloccanti) che deve individuare, applicare, mettere in uso.

Ad oggi il tutto (a.b.c.) è ancora in attesa di recepimento dalle Regioni

d) Detti professionisti possono essere assunti nell'ambito del Contratto nazionale Sanitario presso strutture pubbliche o nell'ambito del contratto nazionale lavoro servizi e contratto commercio anche presso enti convenzionati o presso soggetti accreditati e/o aziende aggiudicatari.

Concludo dicendo che ad oggi le Regioni si stanno alacremente attivando ma solo in pochi casi e per solo alcune voci/ausili il DPCM del 2017 è stato recepito e messo in atto e molti chiarimenti devono ancora conseguirsi.

## Riabilitazione visiva domiciliare delle maculopatie

di Sergio Zaccaria Scalinci



La degenerazione maculare senile (AMD) rappresenta la principale causa di ipovisione in soggetti con età superiore ai 50 anni di razza caucasica. Nei Paesi industrializzati ne soffre lo 0,2% della popolazione di età compresa tra i 55 e 64 anni ed il 13% nella popolazione con età superiore agli 85 anni.

L'AMD può essere classificata in AMD umida e AMD secca. Il danno alla retina si traduce in un'area di ridotta sensibilità alla luce nella zona retinica centrale (esitante a livello clinico in uno scotoma) che pregiudica la percezione dei dettagli e quindi la capacità di leggere, di riconoscere un volto o di svolgere numerose attività della vita quotidiana.

I pazienti ipovedenti per AMD presentano uno scotoma bilaterale centrale.

Questi pazienti con scotoma maculare bilaterale devono usare un punto eccentrico della retina per la fissazione (locus preferenziale retinico, PRL) il quale è meno stabile rispetto alla fissazione foveolare.

Inizialmente l'area visiva corticale corrispondente alla regione maculare colpita dallo scotoma centrale, in assenza di qualsiasi adattamento corticale o riassegnazione funzionale, non è utilizzata e non è responsiva ai segnali sensoriali afferenti.

Studi sulle lesioni cerebrali e di imaging hanno dimostrato un'organizzazione retinotopica in V1 avvalorata dagli studi con PET.

Ulteriori studi su gatti e scimmie hanno mostrato la riorganizzazione della corteccia visiva in mammiferi adulti, in seguito alla perdita del

campo visivo. Gilbert e Wiesel provarono che questa riorganizzazione può avvenire già a partire da alcuni minuti dopo l'induzione della lesione retinica. I due scienziati conclusero che, nei minuti successivi all'evento lesivo, i neuroni responsivi all'area retinica più esterna della lesione iniziavano a rispondere a stimoli provenienti da una zona retinica più estesa (incremento del campo recettivo). La rapida espansione dei campi recettivi dei neuroni adiacenti all'area di lesione retinica, suggerì che la repentina riorganizzazione fosse dovuta ad uno smascheramento di connessioni neurali già esistenti, poiché la gemmazione di nuovi assoni e dendriti non poteva avvenire nel giro di pochi minuti. Tuttavia, questa precoce riorganizzazione non esclude la possibilità di una successiva gemmazione assonale e dendritica.

A sostegno di ciò, Darian-Smith e Gilbert dimostrarono l'evidenza di una gemmazione assonale nella riorganizzazione retinotopica di un gatto adulto. In conclusione, entrambi gli studi hanno dato prova che la riorganizzazione retinotopica, altro non è che il risultato di una deafferentazione retinica.

I neuroni della regione visiva V1 che ha subito una deafferentazione, si riorganizzano spontaneamente per raccogliere gli impulsi delle regioni retiniche adiacenti alla zona scotomatosa.

Si ipotizza che la comparsa del PRL possa essere il risultato di questa spontanea riorganizzazione, ed in merito a ciò, gli studi di Fletcher e Schuchard hanno effettivamente predetto l'esistenza di un PRL adiacente al bordo dello scotoma centrale.

## CONVENZIONATO CON IL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE E CON L'INAIL



OTTICI DAL 1802



SISTEMI INGRANDENTI OTTICI ED ELETTRONICI PER IPOVEDENTI  
LENTI A CONTATTO - OCCHIALI SPECIALI  
PROTESI OCULARI RESINA - AUSILI PER NON VEDENTI

VIA D. CAPITELLI, 35/38 (P.zza Del Gesù) - NAPOLI  
Tel. 081 551 25 52 - 081 552 26 31 - Fax 081 551 07 10 - info@otticasacco.it

Ulteriori studi sia in esseri umani che in roditori, hanno dimostrato che il cervello di un soggetto adulto presenta ancora un notevole grado di plasticità.

In particolare, individui adulti ipovedenti hanno dimostrato un sostanziale miglioramento delle capacità visive, in seguito all'apprendimento percettivo ed alla pratica ripetuta nel tempo di un determinato compito.

Nilsson et al. dimostrarono che una localizzazione retinica eccentrica diversa dal PRL iniziale, poteva essere addestrata per riottenere il PRL di partenza; essi chiamarono questo nuovo punto allenato, locus retinico addestrato (TRL), dimostrando che la maggior parte dei loro pazienti usavano il TRL come uno stabile PRL.

Pertanto ipotizzarono che il TRL rappresentasse il risultato di un cambiamento plastico nell'area visiva corticale.

Studi condotti con la microperimetria hanno dimostrato che pazienti con scotomi centrali potrebbero avere più di un PRL. Ulteriori studi sul PRL hanno suggerito che pazienti con uno scotoma centrale più ampio di 20 gradi avessero con molta probabilità dei PRL multipli, e che quest'ultimi venissero utilizzati per svolgere compiti diversi. D'altro canto Nilsson et al. suggerirono che pazienti con multipli PRL dovevano essere allenati ad usare un singolo PRL per leggere, il che portò alla considerazione che PRL multipli potevano anche essere interpretati come uno stadio di transizione. Essi dimostrarono anche che pazienti con un TRL che proiettava sui campi visivi superiori ed inferiori, permetteva una lettura più rapida, rispetto ai PRL degli stessi pazienti che si creavano spontaneamente.

Studi di imaging (tra cui il Bloodoxygenation-level-dependentfMRI), di individui con estensivo allenamento sensoriale o motorio dimostrarono che esso era dipendente dalla riorganizzazione corticale.

Chung et al. scoprirono un significativo ma ridotto incremento nella velocità di lettura periferica esaminando un gruppo di soggetti normali, dopo essere stati sottoposti ad un esercizio di allenamento sul riconoscimento di diversi fonti, sfruttando la visione periferica.

Il training con VisionPad HT può indurre modificazioni nelle performance visive in base ai principi dell'apprendimento visivo "experiencedependent" e quindi ottimizzando i meccanismi favoriti dalla plasticità corticale.

L'ipotesi che deriva dagli studi delle reti neurali vuole dimostrare che la ripetuta attivazione delle sinapsi coinvolte nel training possa permettere un potenziamento dell'azione delle stesse.

L'inquadramento del paziente prevede la valutazione dell'acuità visiva sia per lontano con correzione mediante ottotipo ETDRS, che per vicino con misurazione della velocità di lettura e del carattere minimo percepibile (metodica MNREAD); delle caratteristiche della fissazione all'interno dei 2° e 4° (stabilità e localizzazione), dell'estensione delle aree scotomatose e la misurazione della sensibilità retinica media residua (dB) con metodica microperimetrica (MP-1 NIDEKO MAYA).

Attraverso lo studio microperimetrico si valutano quindi i parametri relativi al PRL (prima del trattamento riabilitativo) e del TRL (dopo trattamento riabilitativo).

Gli esami vengono eseguiti all'inizio ed alla fine del ciclo riabilitativo.

Il training del PRL viene condotto con metodica riabilitativa domiciliare VisionPad HT home trainer.

VisionPad HT home trainer è un'applicazione per iPad, che permette la fotostimolazione con stimolo pattern-flicker del PRL, l'allenamento dei movimenti saccadici e della coordinazione oculomanuale.

Lo stimolo pattern-flicker è costituito da una lettera E ruotante, il paziente deve riconoscere l'orientamento della lettera osservata e quindi toccare il monitor dell'Ipad in corrispondenza dei target luminosi (piccole croci di colore rosso) indicati dalla stessa.

VisionPad home trainer registra l'andamento delle singole sedute e fornisce al termine del ciclo riabilitativo tre grafici: uno sulla correttezza del riconoscimento dello stimolo, uno sul tempo medio di riconoscimento dello stesso e l'ultimo sulla precisione del gesto del paziente.

Correttezza del riconoscimento dello stimolo: grazie alla tecnologia touch screen dell'IPad, il contatto del dito del paziente con il monitor permette di registrare la correttezza della risposta; contemporaneamente il paziente riceve un feedback sonoro che lo avverte se la risposta data è giusta o errata. I dati registrati per ogni singola seduta vengono organizzati in un grafico, dove sull'ascissa viene riportato il numero di sedute, mentre nell'ordinata la percentuale di successi per ogni singola seduta; è così possibile documentare gli eventuali incrementi durante il percorso riabilitativo.

Tempo medio di risposta: VisionPad cronometra il tempo che intercorre tra la percezione dello stimolo ed il compimento del gesto di puntaggio sul monitor, in tal modo è possibile documentare il tempo di risposta viso-motoria. Sull'ascissa del grafico creato, verrà riportato il numero di sedute, sull'ordinata il tempo in secondi.

Scostamento medio del dito del paziente: questo parametro identifica la distanza fra il punto target da premere sul monitor ed il punto effettivamente premuto dal paziente. In tal modo è possibile identificare il decentramento del gesto. Sull'ordinata viene misurata la distanza in percentuale e sull'ascissa il numero delle sedute.



Il protocollo prevede un ciclo di stimolazioni visive binoculari della durata di 10min al giorno per 30 giorni..

La riabilitazione visiva permette quindi un miglioramento delle attività allenate. L'introduzione di uno strumento come VisionPad HT permette di allenare diverse abilità: fissazione, movimenti saccadici e coordinazione oculo-manuale, ampliando così i campi d'azione della riabilitazione.

La possibilità di estendere a livello domiciliare la fotostimolazione consente un lavoro intensivo il cui controllo è garantito dalla registrazione della seduta, che verrà monitorata dall'operatore al follow-up successivo.

Gli incrementi della stabilità di fissazione, della sensibilità retinica, del TRL e della velocità di lettura si traducono in un miglioramento generale delle autonomie del paziente trattato.

Eseguire costantemente gli esercizi consentirà al paziente di utilizzare al meglio la visione residua, di imparare a muovere gli occhi, la testa e il testo in modo corretto.

Il miglioramento di compiti specifici nelle prestazioni dopo allenamento, ben documentato in letteratura è stato dimostrato anche dopo training intensivo con VisionPad HT.

I principi alla base del miglioramento risiedono nei meccanismi di plasticità corticale legati al perceptuallearning, che sono tutt'ora in via di sviluppo.

VisionPad HT si profila come un importante strumento per integrare i tradizionali protocolli riabilitativi.



VISIONE NORMALE

STADIO INIZIALE

STADIO AVANZATO

La riabilitazione visiva domiciliare mediante VisionPad HT si è rivelata una strategia efficace, che permette di estendere a domicilio parte del trattamento riabilitativo (fotostimolazione) svolto solitamente in ambulatorio. In questo modo vengono semplificati ed agevolati molti passaggi che rendono il processo riabilitativo lungo e particolarmente impegnativo per il paziente, come la necessità di numerose sedute riabilitative presso strutture specializzate.

Di fatto, i risultati positivi che si ottengono sono da imputare alla natura della stimolazione ed all'intensità del trattamento che può essere svolto quotidianamente.

Inoltre, la semplicità dello strumento e la riduzione dei costi relativi allo spostamento dei pazienti, rende questa metodica estensibile ad un folto numero di malati.

Le potenzialità dello strumento risiedono soprattutto nella possibilità di aumentare la frequenza degli esercizi e nella capacità di estendere il trattamento a quei pazienti che sono impossibilitati a seguire terapie di riabilitazione continuative, a causa di fattori (distanza e disponibilità) che possono pregiudicare l'accesso a strutture riabilitative.



Un'altra strategia riabilitativa HOME-TRAINING consiste nell'utilizzazione di un fotoneurostimolatore retinico Red Led Pulsed Light 650 nm denominato MNEMOSLINE che non solo viene utilizzato per la degenerazione maculare senile ma anche per tutte le patologie eredo-degenerative (M. di Stargardt, Retinite pigmentosa, ecc.).

L'EEG costituisce ancora oggi la forma più elementare economica di monitoraggio

dell'attività cerebrale.

La teoria del "Whole-brain work" spiega la dinamica oscillatoria del cervello durante i processi cognitivi.

Le onde cerebrali che compongono l'EEG non sono certamente un epifenomeno ma esse hanno un ruolo sia nella processazione dell'informazione che nella plasticità sinaptica.

La loro sincronizzazione (supersinergia) rappresenta un rinforzo del legame tra popolazioni di neuroni ed è anche un parametro di controllo della risposta cerebrale.

La stimolazione neuronale intesa come "Work in progress" costituisce un nuovo modello basato sui processi della dinamica cerebrale e che sono alla base delle oscillazioni nei potenziali visivi evocati.

Le diverse frequenze giocano ruoli diversi nel sistema operativo del cervello: le onde sopra i 15 Hz sono coinvolte principalmente nell'acquisizione di particolari funzioni cognitive quali attenzione, apprendimento e memoria utili in campo riabilitativo.

La stimolazione a 10Hz determina miglioramento della memoria visuo-spaziale.

Il decadimento del potenziale d'azione di un occhio rispetto all'altro per dominanza di un occhio, fenomeno che si verifica in particolare nell'ambliope, potrebbe essere legato alla perdita dell'omeostasi endocellulare, caratterizzata da fuga di elettroni e dall'accesso di calcio-ioni o da alterazione di permeabilità dei canali ionici nell'occhio non dominante.

Si potrebbe parlare di patologia sinaptica manifestamente asincrona nella sinapsi del medesimo neurone e tra la popolazione di neuroni che compongono le micro colonne di neuroni corticali.

La stimolazione luminosa intermittente provoca una sincronizzazione delle onde cerebrali con la comparsa di "frequenze armoniche" dando origine ad un riallineamento sinaptico (di fase) e ad un reclutamento sinaptico a livello dei circuiti corticali. Tale fenomeno rientra nel concetto di "plasticità sinaptica" che risulterebbe elettivamente potenziata nel corso della stimolazione visiva a 10Hz.



La localizzazione e gli effetti di tale stimolazione inizia dai coni e raggiunge le cellule ganglionari. Tale segnale amplificato termina nel SNC.

La luce rossa pulsata aumenta l'energia metabolica delle cellule della retina e del nervo ottico agendo sull'ATP mitocondriale (fotobiomodulazione).

Il fotoneurostimolatore consiste in un programma computerizzato, montato su un supporto a forma di occhiale che eroga impulsi luminosi grazie a diodi a emissione luminosa (LED) con lunghezza d'onda  $\lambda$  variabile di colore rosso, blu, verde e bianco.

Sin dai primi studi neurofisiologici modello animale si è verificato che la stimolazione visiva con l'occhiale terapeutico, produce una cascata di eventi nel tessuto retinico ossia l'attivazione del citocromo c oxidase mitocondriale e della melanopsina nelle cellule ganglionari.

Ogni occhiale può essere programmato a seconda della terapia da utilizzare: con un programma standard o la possibilità di personalizzarlo secondo la patologia. Lo strumento ha un software appositamente configurato che permette di graduare intensità, frequenza, ciclo di utilizzazione, colore e durata della stimolazione. La programmazione standard per l'occhio consiste in 5 step, della durata totale di 10 minuti, con LED di colore rosso con frequenza di 10 Hz e con lunghezza d'onda di 650 nm.

Ogni step ha durata di 2 minuti e un duty cycle, o ciclo di utilizzo, del 50% (50% acceso e 50% spento).

Durante l'uso del fotoneurostimolatore i fotoni di luce intermittente generati dai LED rossi, con lunghezza d'onda di 650 nm, passano dalla retina, generando un impulso chimico/elettrico che percorre le vie visive fino all'area della regione occipitale, coinvolgendo anche le altre aree cerebrali. Il potenziamento sinaptico che ne deriva, con una precisa stimolazione, fa sì che nella cellula nervosa interessata avvenga l'attivazione di geni che codificano fattori di crescita

neurotrofici. Si verifica così un'aumentata risposta mitocondriale, riducendo quindi quella apoptotica e implementando la sinergia sinaptica neuronale.

Gli effetti mostrati dalla terapia di fotoneurostimolazione sono collegati all'importanza che assume lo stimolo visivo nel contesto dell'anatomia generale del nostro cervello. E' noto infatti, da studi di anatomia comparata che nei mammiferi superiori, oltre il 50% dei neuroni del cervello rispondono direttamente o indirettamente allo stimolo visivo.

Ciò sottolinea il motivo dell'uso della fotoneurostimolazione per creare una connessione con la maggior parte dei neuroni cerebrali, risultando essere una delle tecniche meno invasive e di maggiore sollecitazione cerebrale. I neuroni interessati dalla stimolazione luminosa, soprattutto quelli della corteccia cerebrale e dell'ippocampo, beneficeranno del potenziamento sinaptico. Il potenziamento sinaptico deriva dal fatto che nella cellula nervosa stimolata si produce l'attivazione dei geni del proprio DNA nucleare, la quale promuove a sua volta la sintesi di nuove proteine.

Si verifica dunque la creazione di nuove sinapsi sulla cellula nervosa stessa e un prolungamento assonale. La creazione delle sinapsi è associata ad un aumento della plasticità sinaptica e quindi ad un loro potenziamento generale. Gli effetti della fotoneurostimolazione rappresentano quindi un valido approccio terapeutico per le distrofie maculari ereditarie, causa di ipovisione ed in particolare per la Malattia di Stargardt, oltre alle maculopatie acquisite.



## Terapia con biofeedback

di Vanda Buccheri



Quando si parla di biofeedback ci si riferisce ad una strategia riabilitativa innovativa basata sul miglioramento della stabilità di fissazione, infatti la parola stessa significa "informazione biologica retroattiva o di ritorno". Con questa tecnica si mette il paziente davanti ad una nuova condizione visiva con la quale è stato dimostrato di essere utile in numerosi trattamenti di alcuni problemi psicologici e fisici. È un'apparecchiatura computerizzata che tramite alcuni sensori di superficie rileva in tempo reale azioni fisiologiche che sono rimandate al soggetto tramite un monitor sotto forma di segnali visivi e acustici.

In pratica il paziente viene collegato ad un sensore, il quale trasmetterà un segnale al registratore che lo legge, converte e amplifica

per trasmetterlo ad un computer, in questo caso la persona riceverà sia un "feedback" visivo sia acustico così che il feedback confermi il buon andamento dell'esame.

Inoltre possiamo valutare i cambiamenti nelle prestazioni visive del paziente dopo l'allenamento di riabilitazione con biofeedback dove si evince una migliore stabilità di fissazione e per trovare una posizione migliore in una zona più utile della retina in casi non ottimali.

### Strumenti oftalmologici per il biofeedback

Il primo strumento da prendere in considerazione è il microperimetro. Il suo scopo è quello di individuare il modo molto dettagliato il miglior punto di fissazione retinica, quindi di utilizzare l'area retinica più ampia.

La stimolazione di questa zona viene effettuata con biofeedback, che prevede l'esecuzione di una microperimetria che permette di indagare in maniera più precisa l'area maculare. Vengono effettuate diverse fasi dove il paziente guidato da uno stimolo sonoro e visivo mediante un pulsante dovrà riconoscere stimoli luminosi di intensità variabile, in modo da poter migliorare e svolgere attività quotidiane in sicurezza. Questo strumento è molto importante poiché permette la misurazione in modalità automatica per il paziente in modo di avere la certezza di analizzarlo nelle medesime aree retiniche.



Un altro strumento molto innovativo è IBIS, ovvero "Improved biofeedback integrated system". È una rieducazione visiva che utilizza un analizzatore infrarosso che legge il segnale ottico che emerge dalla retina e lo traduce in feedback ovvero in segnale acustico. La luce infrarossa ha una frequenza in base all'acuità visiva ed effettua una stimolazione neuronale.

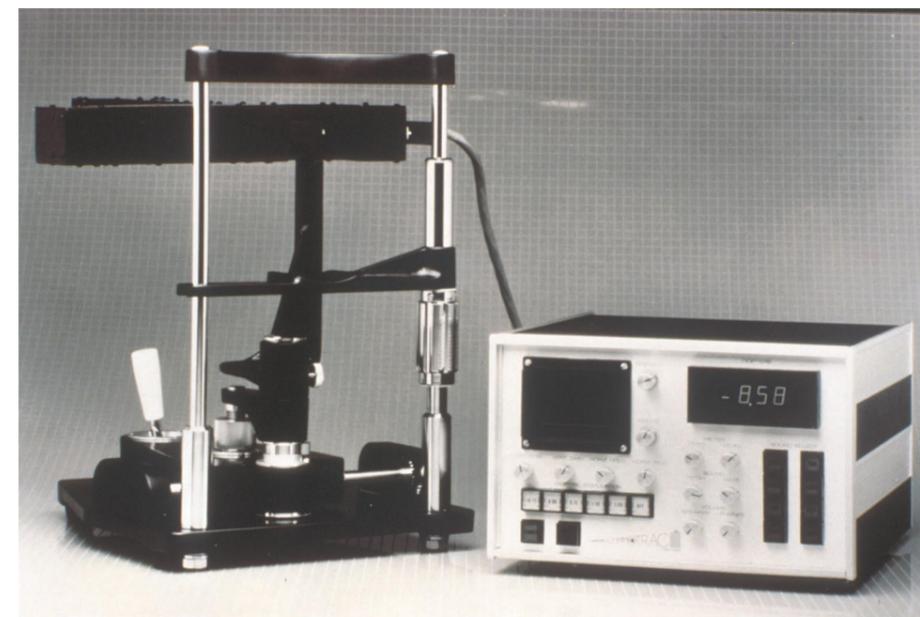
In questo modo si attiva il sistema recettoriale retinico

"on/off" dove viene inviato il segnale alla corteccia visiva. I fotorecettori retinici vengono stimolati con patterns luminosi ripetuti, così possiamo osservare un fenomeno chiamato "potenziamento a lungo termine". Questa tecnica serve ad incrementare la capacità dell'individuo a controllare volontariamente le sue funzioni e migliorare le capacità visive.

L'esame viene eseguito in una stanza buia dove il paziente viene posto davanti allo strumento e poggia fronte e mento per guardare un segnale luminoso, lo strumento invia un segnale luminoso alla retina e la luce riflessa che arriva allo strumento viene trasformata in suono che il paziente gestirà facendolo diventare un suono continuo ad intensità elevata. Il segnale acustico ricevuto rimane continuo solo se il paziente mantiene la fissazione costante in quel determinato punto, così la fissazione diventa sempre più stabile e favorisce un incremento del visus.

### Malattie trattabili con biofeedback

Una delle patologie in continuo aumento è la degenerazione maculare senile che colpisce la retina creando un danno funzionale, poiché l'epitelio pigmentato retinico è una struttura fondamentale per la funzione e la sopravvivenza dei fotorecettori retinici, infatti oggi è possibile stimolare la funzione visiva delle cellule sane della retina alterata e atrofizzata con tecniche di biofeedback con una risoluzione e del 70% dei



casi trattati con un miglioramento della vista.

Pazienti affetti da degenerazione maculare si sono sottoposti a questa terapia con il "Visual Path Finder", ovvero un sistema che integra l'elettrofisiologia oculare e le tecniche di biofeedback ed è formato da un apparato di stimolazione, uno di rivelazione ed elaborazione e infine uno di retroazione. L'apparato di stimolazione produce stimoli luminosi sotto forma di "pattern", l'apparato di rivelazione gestisce ed elabora questi potenziali elettrici ricevuti e l'apparato di retroazione genera un suono in base all'elaborazione del segnale elettrico rilevato. Questo tipo di trattamento consiste in 10 sedute della durata di 20 minuti e dopo il trattamento è possibile evincere un risultato molto incoraggiante ed indica una plasticità del sistema visivo.

### Quanto è efficace questo trattamento?

Attraverso questo training è possibile porre sotto controllo, tramite alcuni strumenti elettronici, una serie di informazioni sui processi fisiologici della persona stessa, che servono a migliorare la salute e la vita del paziente. Le potenzialità di questo trattamento sono molteplici sia in campo riabilitativo che in campo diagnostico e dal momento che non è invasivo, e non ha nessun effetto collaterale può influire sulle persone dal quale possono trarre beneficio.



## La frutta: alleata della nostra salute

di Francesca Cerami e  
Chiara Faraone



L'occhio è il principale organo di un complesso sistema che è la vista. Esso richiede controlli regolari per valutarne il buon funzionamento e lo stato di salute. Per mantenere gli occhi in salute occorre una particolare attenzione a quello che mangiamo. Cattive abitudini alimentari possono infatti compromettere la nostra vista nel breve e nel lungo termine. Molti problemi agli occhi possono infatti avere origine da carenze nutrizionali, specialmente di vitamine o sali minerali e, conseguentemente, possono essere prevenuti attraverso una dieta varia e ricca di elementi nutrizionali preziosi per la vista.

L'alimentazione necessaria per mantenere sani i nostri occhi e migliorare la nostra vista è una dieta ricca di pesce, frutta e verdura, con la frequenza giornaliera e settimanale consigliata dalle linee guida.

Secondo le più recenti raccomandazioni dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), dovremmo consumare cinque porzioni di frutta e verdura al giorno, per un peso totale minimo di 400 grammi. Un recente studio di Eurostat dichiara che l'85% dei cittadini europei non consuma un sufficiente quantitativo quotidiano di frutta e verdura.

Attraverso il consumo regolare di frutta e verdura, i nostri occhi recepiranno tutte le vitamine necessarie di cui hanno bisogno.

Le sostanze più importanti contenute nella frutta, che esercitano un ruolo fondamentale nel proteggere gli occhi e migliorare la vista sono:

- Vitamina C: è una vitamina idrosolubile con un

elevato potere antiossidante, combatte i radicali liberi dannosi per le cellule. Questa vitamina sembra inoltre contribuire alla funzione delle cellule del nervo ottico. Si trova principalmente in kiwi, fragole e gli agrumi in generale. Ne sono ricchi anche gli ortaggi quali peperoncini rossi piccanti, peperoni rossi, gialli e verdi, broccoletti di rapa, verdura come rucola lattuga e spinaci crudi. Gli alimenti contenenti vitamina C vanno consumati crudi e freschi in quanto la vitamina si deteriora con la luce e in acqua.

- Vitamina A (e il suo precursore betacarotene): è una vitamina liposolubile con molte funzioni importanti e un elevato potere antiossidante. Responsabile della visione crepuscolare, aiuta a vedere nella penombra; una sua carenza si associa a cecità notturna e a secchezza oculare. Gli alimenti che maggiormente la contengono sono di origine animale come il fegato, le frattaglie, latte e derivati, uova, pesce, frutta e verdura di colore giallo-arancio (carote, zucca, albicocche, pesche, ecc.) e a foglia verde scuro.

- Antociani: sono oligoelementi, pigmenti idrosolubili appartenenti alla famiglia dei flavonoidi. Il loro potere antiossidante aiuta a contrastare le malattie della vista come miopia, degenerazione della retina e retinopatia diabetica. Le antocianine, agiscono migliorando la circolazione sanguigna dei capillari oculari, necessarie per conservare cornea e cristallino. Gli alimenti che contengono maggiormente antociani sono la frutta e la verdura viola-blu come mirtilli, uva nera, prugne nere, melanzane ecc.

In generale, questi alimenti sono raccomandati anche per prevenire altre patologie, come le malattie metaboliche e quelle cardiovascolari, ma svolgono un ruolo fondamentale anche per il benessere dei nostri occhi: migliorano l'acutezza visiva, aiutano in caso di affaticamento degli occhi e di secchezza oculare, riducono il rischio di glaucoma (una delle principali cause di cecità) e di sviluppare cataratta (una delle più frequenti patologie oculari), arrivando ad agire anche nella protezione della retina dal danno ossidativo e della degenerazione maculare.

Vediamo in modo particolare i benefici apportati alla salute dal consumo della pesca, frutto tanto amato per la ricchezza del sapore, della succosità e dell'aroma.

L'estate è cominciata, arriva la pesca. In Sicilia abbiamo l'imbarazzo della scelta, una biodiversità straordinaria, siano esse bianche, gialle, tabacchiere, montagnole, tutte offrono al nostro palato e al nostro organismo elementi nutrizionali di indubbio valore soprattutto per la loro funzione protettiva.

Originaria della Cina, si è ambientata bene grazie alla variabilità pedoclimatica degli areali siciliani, che permette di tipicizzarne il sapore, la consistenza e la stagionalità della produzione. Ogni provincia ha la sua specificità. Nella zona dell'ennese, nel 1996 nasce il Consorzio di Tutela della Pesca di Leonforte che ha ottenuto, nel 2010 il riconoscimento dell'Identificazione Geografica Protetta (IGP) che è anche presidio Slow Food. Anche sui monti Sicani, la pesca montagnola di Bivona conquista l'IGP nel 2014. E non possiamo non ricordare la produzione locale tradizionale del Comune di Mojo Alcantara e la miticapessa Sbergia, frutto raro che è possibile trovare solo nella valle del Niceto (Messina - Catania).

La pesca svolge un'importante azione rimineralizzante e ricostituente, grazie al ricco contenuto di minerali, utile soprattutto d'estate. Infatti quando salgono le temperature e aumenta la sudorazione, capita di perdere molti liquidi e sostanze preziose, che devono necessariamente essere reintegrate attraverso l'alimentazione. Anche l'azione benefica



svolta dalla pesca sull'apparato digerente è importante: è facilmente digeribile in quanto in grado di stimolare la secrezione dei succhi gastrici ed è consigliata quindi in tutti i casi di disturbi dell'apparato digerente e ancora, il buon contenuto di fibra regola la motilità intestinale favorendo la regolarità intestinale. La presenza di una buona quantità di vitamina C fa sì che la pesca sia di enorme sostegno al sistema immunitario, che viene potenziato nella sua attività di difesa da agenti patogeni esterni. Infine la pesca è un frutto molto ricco di sostanze antiossidanti, caratteristica che la rende fondamentale nel contrastare lo stress ossidativo che deriva dall'azione dei radicali liberi. In altre parole, essa rallenta l'invecchiamento cellulare e contribuisce alla prevenzione di diverse patologie croniche, anche gravi. In tal senso i polifenoli sembrano particolarmente utili nell'inibire le cellule cancerogene del tumore al seno. La Pesca, contiene numerosi antiossidanti: beta-carotene, luteina, zeaxantina, gli acidi organici (abbondante l'acido caffeico, ma anche acido citrico, acido malico, acido clorogenico e acido tartarico) e diverse sostanze aromatiche. Nella buccia sono presenti composti fenolici ed





Biomed new



di Eugenio Gatto

# Biomed new

di Eugenio Gatto

## INNOVAZIONE E PRECISIONE

### Aladdin

Biometro ottico, topografo calcolo IOL  
e post refrattiva



### CA 800

soluzione per una completa  
valutazione diagnostica



### OCT Triton

Un OCT con tecnologia  
Swept Source



### SLD 701

Lampade a fessura  
digitali e portatili



### Tavoli e Riuniti

Poco spazio?  
Nessun problema!!!



# TOPCON

VENDITA E ASSISTENZA TECNICA  
ESCLUSIVITÀ PER LA SICILIA  
Occidentale

Vendita e assistenza tecnica  
Verifiche sicurezza elettrica (CEI62,5)  
Collaudi e controlli funzionali  
Verifiche emissioni laser

Tel. 348 6424267  
Email eugatto76@gmail.com  
www.biomednew.com

Via Filippo Brunelleschi, 50  
90145 Palermo