



LA RETINITE PIGMENTOSA

IAPB ITALIA ONLUS • PER AMORE DELLA VISTA

RETINITE PIGMENTOSA

Campagna informativa per la prevenzione delle malattie oculari che possono compromettere la visione sino a provocare ipovisione e cecità.

COS'È?

Il termine retinite pigmentosa include un gruppo di malattie della retina di tipo degenerativo e progressivo, a trasmissione ereditaria. Colpisce entrambi gli occhi.

COME SI MANIFESTA?

Nella maggior parte dei casi all'inizio viene danneggiata la visione periferica, a cui, in seguito, si può associare un danno della visione centrale più o meno importante, in funzione delle alterazioni della retina centrale.

QUALI PARTI DELL'OCCHIO COLPISCE?

Colpisce i fotorecettori, ossia le cellule nervose della retina che hanno il compito di "catturare" la luce e di "trasformarla" in segnale elettrico che, attraverso i nervi ottici, raggiunge il cervello, dove il segnale rielaborato genera la percezione visiva.



Bastoncello



Cono

Nella retina umana esistono due tipi di fotorecettori strettamente correlati tra loro. I **coni** sono localizzati soprattutto nella parte più centrale della retina, la più nobile, e lavorano in condizioni di luminosità. È grazie alla presenza dei coni che possiamo, ad esempio, distinguere i colori, riconoscere i volti, i fini dettagli di un oggetto, leggere e scrivere. I **bastoncelli**, al contrario, si trovano più in periferia, ci permettono di controllare lo spazio circostante e si attivano quando la luminosità è più bassa (come all'alba, al tramonto ed in penombra) e ci garantiscono il movimento e l'autonomia.

Nella maggior parte dei casi di retinite pigmentosa vengono colpiti soprattutto i bastoncelli: i pazienti hanno difficoltà a vedere in condizioni di scarsa illuminazione come muoversi o guidare di sera o di notte (cecità crepuscolare e notturna o **emeralopia**), si adattano poco e molto più lentamente quando passano da un ambiente illuminato ad uno oscuro, come può essere entrare in una sala cinematografica al buio. La **foto-fobia** (eccessiva sensibilità alla luce) e l'**abbagliamento** sono costanti.

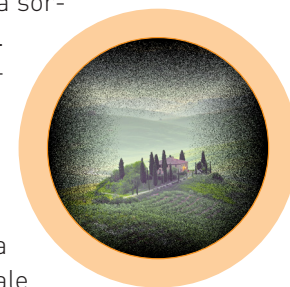
COME VEDE UN MALATO DI RETINITE PIGMENTOSA?

Man mano che la malattia progredisce si avrà un **restringimento progressivo del campo visivo** fino a giungere alla visione tubulare: è come se si guardasse attraverso il buco di una serratura. Questa condizione comporta che, ad esempio, non si percepiscano gli oggetti posti lateralmente, si inciampi nei gradini o negli ostacoli bassi. Inoltre si accentuano i fenomeni di abbagliamento e si riducono il contrasto e l'acuità visiva.

Questo descritto è il tipo più frequente di retinite pigmentosa, chiamato anche forma classica,

ma ne esistono altri, più rari, detti forme atipiche. A volte la retinite pigmentosa fa parte di un quadro più complesso in cui vengono coinvolti non solo gli occhi, ma anche altri organi.

Spesso la retinite pigmentosa può essere associata alla sordità (sindrome di Usher). Le persone affette da retinite pigmentosa sono più a rischio di sviluppare cataratta (opacizzazione del cristallino), patologie a carico della macula (la parte centrale della retina), glaucoma cronico ad angolo aperto (generalmente associato a un'alta pressione dell'occhio).



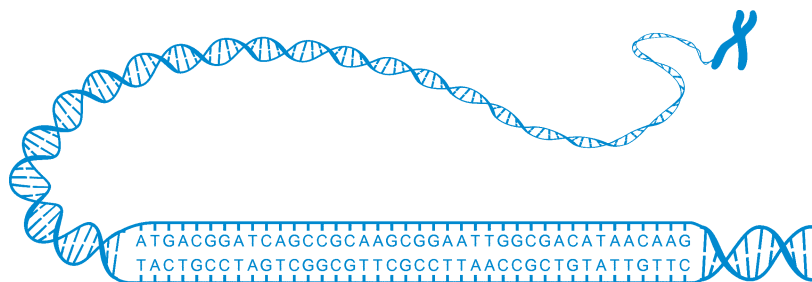
Come vede una persona con retinite pigmentosa (stadio avanzato)

QUANTE PERSONE COLPISCE?

Si ritiene che in Italia la frequenza della retinite pigmentosa sia di un caso ogni 3.000-5.000 abitanti; tuttavia, in alcune aree geografiche (comunità chiuse, aree montane, alcune zone della Sardegna) la frequenza può essere maggiore, probabilmente a causa del maggior numero di matrimoni tra consanguinei

nei avvenuti in passato. Molto spesso la retinite pigmentosa si manifesta tra la pubertà e l'età matura, anche se può colpire bambini nella prima infanzia.

Cromosoma, geni e basi del DNA

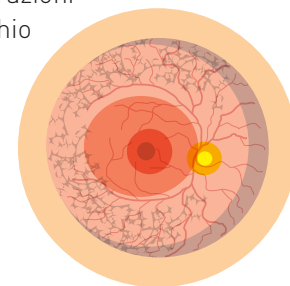


È una malattia genetica con modalità di trasmissione differenti. In alcune famiglie può essere presente in tutte le generazioni (genitore-figlio), mentre in altre può saltare alcune generazioni e, in altre ancora, colpire solo i maschi. È possibile anche che la malattia sia di nuova insorgenza, cioè che nessuno dei parenti o ascendenti ne soffra o ne abbia sofferto.

COME SI FA LA DIAGNOSI?

La diagnosi viene fatta dall'oculista, dopo aver fatto l'anamnesi, con l'esame del fondo dell'occhio, l'esame del campo

visivo e con un'indagine chiamata elettroretinogramma (ERG). Si tratta di un esame non invasivo che registra l'attività elettrica della retina e risulta alterato anche nelle primissime fasi della retinite pigmentosa, quando i sintomi possono essere scarsi e le alterazioni del fondo dell'occhio poco visibili.

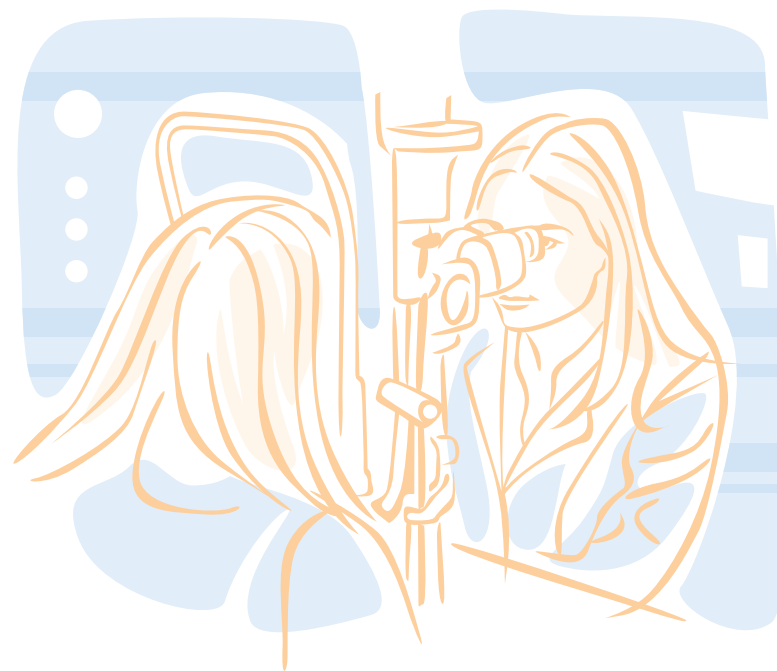


Fondo oculare di persona affetta da retinite pigmentosa classica

ESISTE UNA CURA?

Al momento non esiste una cura per la retinite pigmentosa. È comunque importante una valutazione genetica per individuare, quando possibile, il difetto genetico alla base della malattia ed avere anche una stima del rischio di trasmettere la malattia alle generazioni future. Su indicazione dell'oculista è possibile un'integrazione con vitamina A ad alti dosaggi, acidi grassi (omega-3) e di sostanze antiossidanti tra cui la luteina, che possono rallentare il decorso della retinite pigmentosa. Sono in corso numerosi studi clinici e ricerche sull'uso delle cellule staminali, sulla terapia

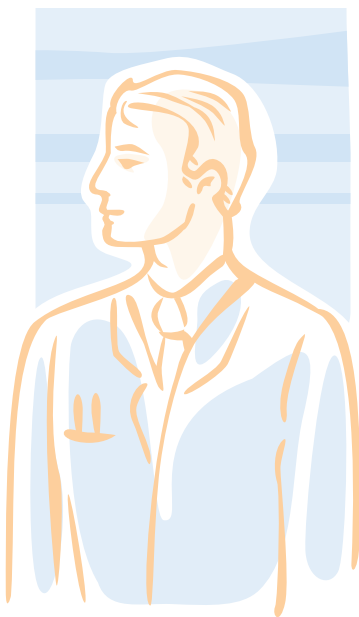
genica, sul trapianto di cellule retiniche e sull'impiego di fattori di crescita o fattori neurotrofici (molecole necessarie per lo sviluppo delle cellule nervose che possono essere d'aiuto anche dopo un loro danno); ma non si registrano ancora risultati accertabili (neanche minimi) applicabili all'uomo. In casi molto selezionati – quando ormai il visus è spento – alcuni pazienti sono stati sottoposti all'impianto di retina artificiale (il cosiddetto "occhio bionico").



RACCOMANDAZIONI PER MALATI DI RETINITE PIGMENTOSA

- utilizzare costantemente dei filtri fotoselettivi (speciali lenti colorate) che sono in grado di proteggere la retina dai raggi ultravioletti (i quali possono, di per sé, essere dannosi per la retina), ridurre l'abbagliamento e migliorare il contrasto;
- prediligere una dieta ricca di frutta e verdura e con pochi grassi;
- evitare di assumere farmaci tossici per la retina;
- astenersi dal fumo.

*Contenuti scientifici a cura del
Polo Nazionale di Servizi e Ricerca
per la Prevenzione della cecità
e la Riabilitazione Visiva*



**“Il vero viaggio di scoperta
non consiste nel cercare
nuove terre,
ma nell’aver nuovi occhi.”**

(Voltaire)

IAPB Italia Onlus

Agenzia Internazionale
per la Prevenzione
della Cecità
sezione italiana

Via U. Biancamano, 25 - 00185 Roma

Tel.: +39 06.36004929

Fax: +39 06.36086880

sezione.italiana@iapb.it

www.iapb.it

Numero Verde di
consultazione oculistica

800 - 068506

