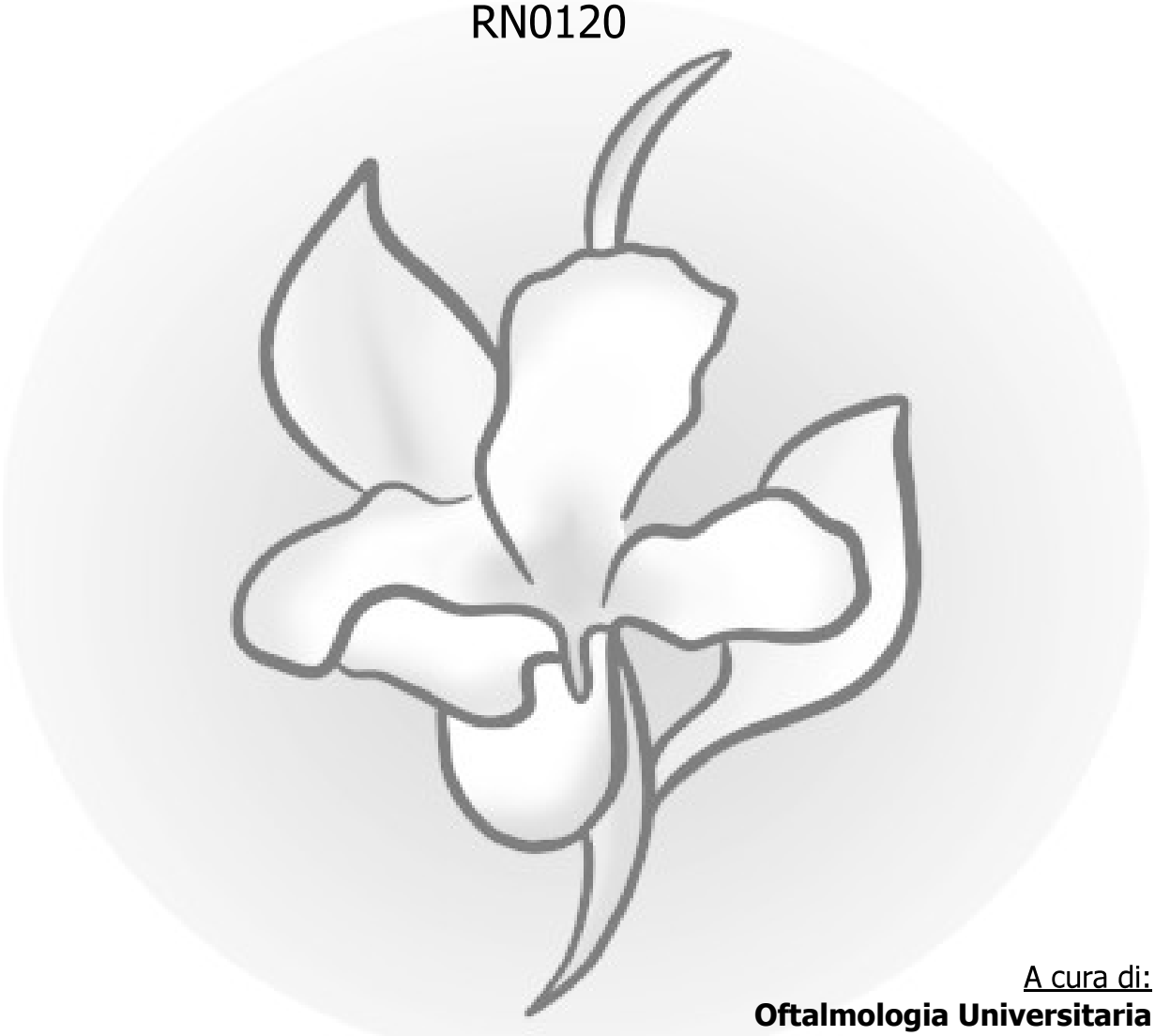
Scheda Percorso Organizzativo Malattia Rara

COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO

RN0120



A cura di:
Oftalmologia Universitaria
AOU "Policlinico-Giovanni XXIII" – Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Università di Bari

DEFINIZIONE, SEGNI CLINICI E CLASSIFICAZIONE

Trattasi di un'anomalia congenita oculare determinata da una difettosa chiusura della fessura embrionale del calice ottico. Può essere mono o bilaterale e interessare la coroide, il corpo ciliare, le palpebre, l'iride, il cristallino, il nervo ottico o la retina. I pazienti presentano una riduzione dell'acuità visiva di entità variabile. Questa anomalia può essere riscontrata all'interno di un quadro sindromico definito sindrome CHARGE. Ne sono descritte sia forme sporadiche che ereditarie. Nelle forme sporadiche (nelle quali non c'è una familiarità per la malattia) il rischio di ricorrenza della patologia in altri figli è uguale a quello della popolazione generale, cioè circa dell'1%. Per quanto riguarda le forme ereditarie di coloboma la modalità di trasmissione della malattia può essere autosomica dominante o autosomica recessiva. Attualmente comunque non è ancora noto il gene responsabile del coloboma.

Team età adulta

- Dott.ssa Rosanna Dammacco
- Dott.ssa Valeria Albano

CENTRI REGIONALI DGR 1062/2024

OSPEDALE CAPOFILA
IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo
U. O. Capofila (adulto)
Oculistica

OSPEDALE CAPOFILA
A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" U. O. Capofila (adulto)
Oftalmologia Universitaria

U. O. Capofila(pediatrico)
Malattie Metaboliche

DIAGNOSI

Test di screening di primo e di secondo livello:

- Esame complessivo dell'occhio, valutazione dell'acuità visiva, tonometria, gonioscopia.
- Imaging oculare: Retinografia, Autofluorescenza, Fluorangiografia, Campo Visivo Computerizzato, OCT macula e delle fibre del nervo ottico, OCT delle cellule ganglionari, Ecografia bulbare.
- Test genetici.

Segni clinici

Presenza di una cavità bianca localizzata sul disco ottico mono o bilaterale, nettamente delineata, di solito situata verso la porzione inferiore.
Può essere accompagnato da altre alterazioni a carico dell'occhio come macroftalmia, cataratta, nistagmo, glaucoma.

TERAPIA

- Terapia specifica autorizzata: non esistono rimedi farmacologici risolutivi; in alcuni casi si può ricorrere alla chirurgia.
- Presidi: lenti a contatto colorate per ridurre la fotofobia.

FOLLOW-UP

Accertamenti Laboratorio/Imaging: Esame complessivo dell'occhio, valutazione dell'acuità visiva, tonometria.
Imaging oculare: Retinografia, Autofluorescenza, Fluorangiografia, Campo Visivo Computerizzato, OCT macula e delle fibre del nervo ottico, OCT delle cellule ganglionari, Ecografia bulbare.
Tipologia e cadenza: annuale.