



# XLIX CONGRESSO REGIONALE S.O.Si.

**PRESIDENTE: PROF. PASQUALE ARAGONA**

**10-12 APRILE 2025**

**UNAHOTELS - NAXOS BEACH SICILIA (ME)**

## Dalla Diagnosi Molecolare alla Gestione Multidisciplinare:

## les plus grandes complications!

### Fabiana D'Esposito

*Imperial College Ophthalmic Research Unit (ICORG), Imperial College, London, UK*

*Università degli Studi di Napoli «Federico II», Napoli, Italy*

*Università «Kore», Enna, Italy*

*Mediterranean Foundation «G.B. Morgagni», Catania, Italy*

*GENOFTA SRL*



**Imperial College  
London**



# Distrofia Retinica Ereditaria

**ISOLATA**

**PARTE DI SINDROME**

- Ipoacusia
- Disfunzioni renali
- Disturbi neurologici
- Emopatie
- Danni d'organo
- ...

**Spesso la distrofia retinica è il segno più evidente**

# Perché è Importante?

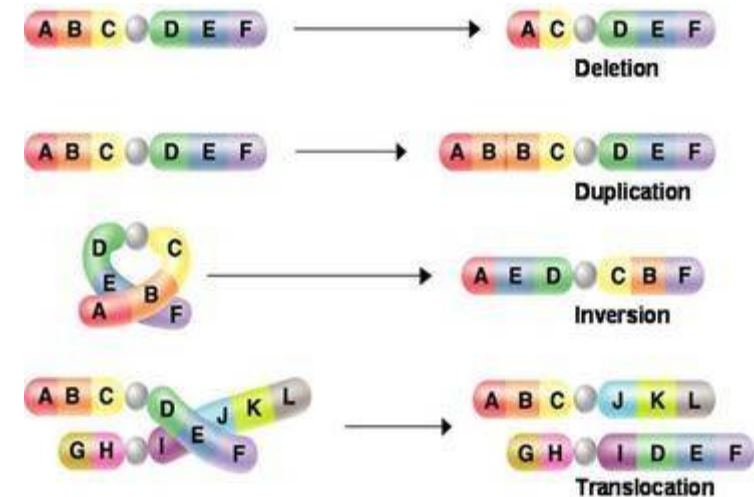
## Riconoscimento precoce di danni associati!

# Anamnesi

- **Familiarità (?)**
- **Domande specifiche su segni e sintomi associati**
- **Attenzione ai quadri sfumati. Nel dubbio, chiedere esami mirati**
- **OSSERVARE ED ASCOLTARE!!!**

# Cosa Succede a Livello Genetico?

- **Aberrazioni Cromosomiche comprendenti geni con funzioni in più distretti**



- **Varianti patogeniche in geni pleiotropici (espressi in diversi distretti)**



# Next Generation Sequencing (NGS) nelle Forme Monogeniche (e Legate a Più Geni)

## VANTAGGI

- Risultati in tempi brevi
- Riconoscimento di sindromi
- Identificazione di possibili effetti di geni accessori con effetti modificatori

## SVANTAGGI

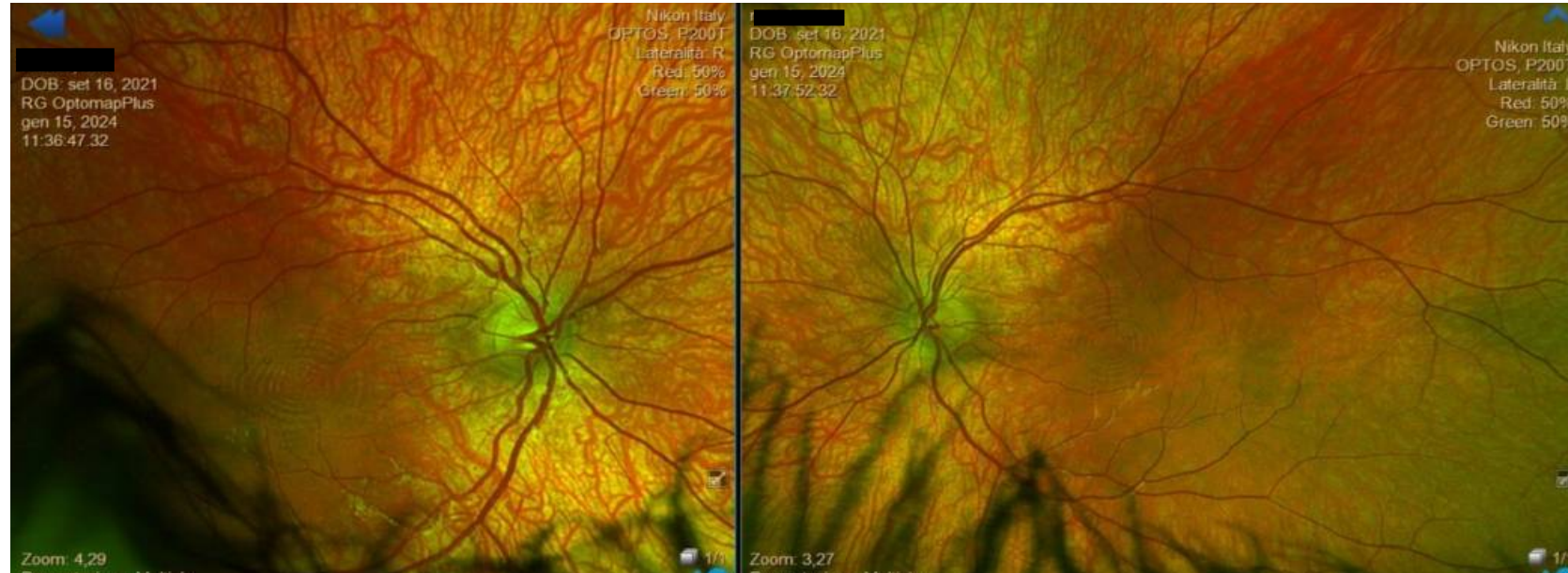
- Più informazioni di quante vorremmo
- Allerta ingiustificata nel caso di geni con eterogeneità fenotipica



# Principali forme sindromiche

- Sindrome di Usher
- Sindrome di Bardet-Biedl
- Sindrome di Senior-Locken
- Albinismo in quadri sindromici
- IRDs da alterazioni nel DNA mitocondriale

# Bimba 3 Anni, Exotropia



Gene GenBank Ref.#	ID gene OMIM Patologie associate	refSNP database (MAF)*	Variante nucleotidica	Variante proteina	Classificazione**
<i>Chr11:HP55</i> NM_181507.1	* 607521 Sindrome di Hermansky-Pudlak, AR	rs775524606 (A=0.000018)	c.100C>A (eterozigosi)	p.Arg34Ser	Significato incerto
		rs1131692150 Non riportata	c.219G>A (eterozigosi)	p.Arg73=	Verosimilmente patogenetica



# Sindrome di Hermansky-Pudlak

GENI	PERCENTUALE DI OCA
Hermansky-Pudlak Syndrome	
<i>AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6</i>	4%
Chediak-Higashi Syndrome	
<i>LYST</i>	<1%
Griscelli Syndrome	
<i>MLPH</i>	<1%
<i>MYO5A</i>	
<i>RAB27A</i>	

- Albinismo oculocutaneo
- Diatesi emorragica

Non nel tipo 5:

- *Fibrosi polmonare*
- *Colite granulomatosa*

# Perché «Les Plus Grandes Complications»?

- Responsabilità nel riconoscere
- Peso di dover comunicare
- Gestione più complessa dei percorsi (ri)abilitativi
- Potenziali futuri trattamenti, solo per una delle manifestazioni fenotipiche
- **IMPORTANZA DI UN PERCORSO MULTIDISCIPLINARE!!!**



# Centri di Riferimento in Sicilia

- Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "G. Martino" - U.O. di Oftalmologia
- Azienda Ospedaliera "Ospedali Riuniti Villa Sofia - Cervello" - U.O. di Oftalmologia
- Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Rodolico - San Marco - U.O. Clinica Oculistica

Collaborazioni:

Università «Kore» di Enna - Policlinico Morgagni di Catania

GRIDO





**Thank you  
Sicily!**

