

Approccio multidisciplinare alla sindrome di Usher (apparato visivo).

Prof. Alessandro Meduri

Università degli Studi di Messina
Dipartimento BIOMORF
AOU G. Martino Messina
UOC di Oftalmologia
Direttore: Prof. P. Aragona

Che cos'è la sindrome di Usher?

La sindrome di Usher è una **patologia autosomica recessiva** causata da **mutazioni in geni** coinvolti nello sviluppo e nella funzione delle **cellule ciliate** dell'orecchio interno e dei **fotorecettori** della retina.

Principali geni coinvolti:

- MYO7A (Usher tipo I)
- USH2A (Usher tipo II)
- CLRN1, PCDH15, ecc.

➤ È caratterizzata da ipoacusia neurosensoriale congenita e retinite pigmentosa.



Sindrome di Usher

Classificazione

1. Tipo I (Usher I)

- Sordità profonda congenita
- Perdita dell'equilibrio
- Retinite pigmentosa inizia nell'infanzia
- È la forma più grave

2. Tipo II (Usher II)

- Ipoacusia moderata o grave dalla nascita
- Nessun problema di equilibrio
- Retinite pigmentosa inizia nell'adolescenza
- Forma intermedia.

3. Tipo III (Usher III)

- Udito normale alla nascita, ma peggiora progressivamente
- Vista e equilibrio anche questi peggiorano nel tempo
- È la forma più rara e variabile.

Complicanze nell'apparato visivo

Retinite pigmentosa

Retinite pigmentosa (RP): distrofia retinica progressiva che coinvolge inizialmente i **bastoncelli**, seguiti dai **coni**.

Sintomi

- Emeralopia
- Restringimento del campo visivo (visione a tunnel)
- Progressiva perdita della vista centrale

Esordio: generalmente nell'adolescenza, ma varia a seconda del tipo.

Complicanze nell'apparato visivo

Retinite pigmentosa - FISIOPATOLOGIA

Le mutazioni alterano la funzione dei fotorecettori e/o dell'epitelio pigmentato retinico (RPE).

Accumulo di prodotti tossici, stress ossidativo, e apoptosi delle cellule visive.

Progressivamente si ha atrofia della retina, con pigmentazione a spicole ossee, visibile all'oftalmoscopia.

Complicanze nell'apparato visivo

Retinite pigmentosa - DECORSO

Fase iniziale (infanzia-adolescenza)

- Nictalopia (cecità notturna)
- Riduzione campo visivo periferico (visione a tunnel)

Fase intermedia (età giovane-adulta)

- Progressivo restringimento del campo visivo
- Aumento della fotofobia
- Alterazioni dell'adattamento al buio

Fase avanzata (età adulta)

- Grave compromissione del campo visivo
- Perdita della visione centrale (coni)
- Possibile cecità funzionale



Complicanze nell'apparato visivo

Retinite pigmentosa



Cataratta:
generalmente
sottocapsulare
posteriore

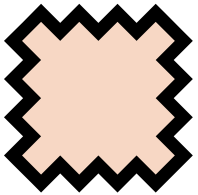
**Edema
maculare
cistoide**

**Ipopigmentazione
iridea**



Sindrome di Usher

Team multidisciplinare



Oftalmologo – diagnosi e monitoraggio della RP
Otorino – valutazione della componente uditiva
Genetista – test genetici e consulenza
Neurologo/Pediatra – nei casi con sintomi sistemici
Riabilitatori (ortottista, TNPEE, logopedista)



Sindrome di Usher

Il ruolo dell'oftalmologo

Diagnosi precoce della RP

Monitoraggio della progressione visiva

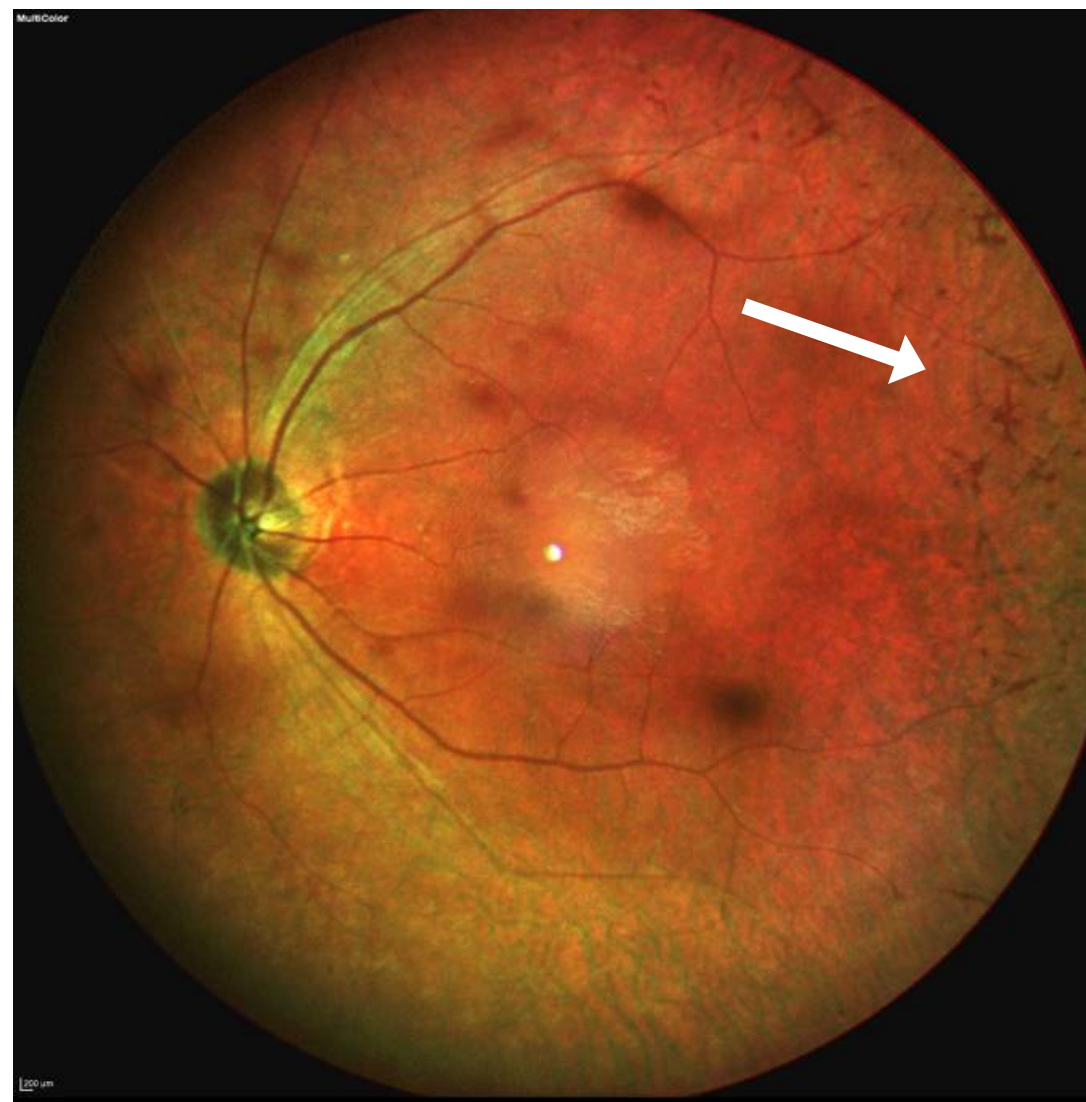
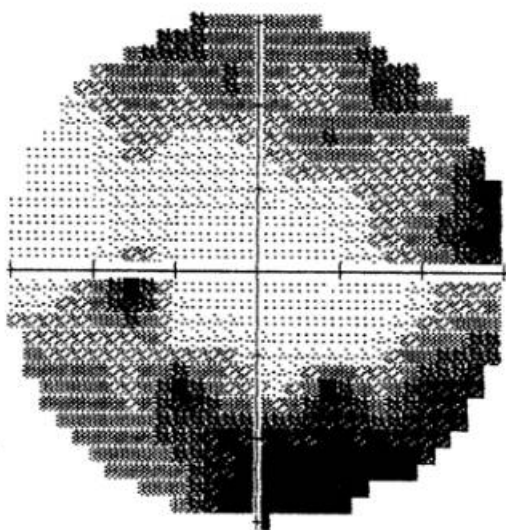
Prescrizione di ausili visivi

Coordinamento con altri specialisti

Sindrome di Usher

Il ruolo dell'oftalmologo - Diagnosi

- **Fundus oculi:** pigmentazione a spicole ossee, riduzione del calibro dei vasi retinici
- **Campo visivo:** perdita del campo visivo periferico.

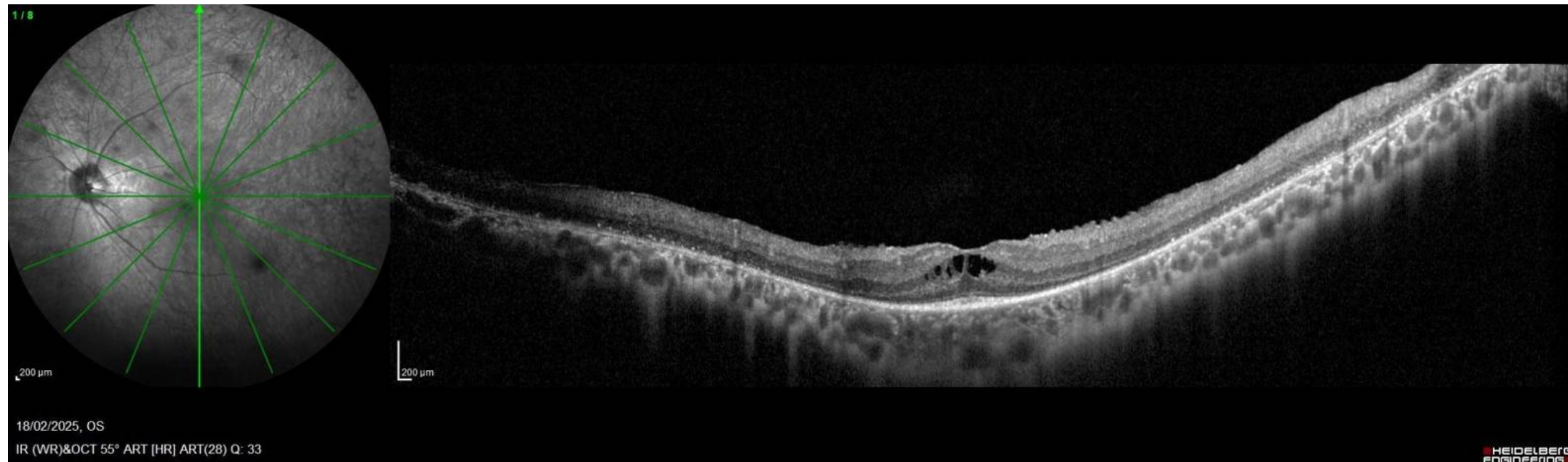


Sindrome di Usher

Il ruolo dell'oftalmologo - Diagnosi

● **OCT:** assottigliamento degli strati retinici, edema maculare cistoide

● **ERG:** riduzione marcata della risposta fotorecettoriale, soprattutto dei bastoncelli



Sindrome di Usher

Terapie

Attualmente nessuna cura risolutiva !

Strategie attuali

- Lenti filtranti
- Ausili visivi elettronici
- Strumenti di orientamento
- Supporto psicologico
- Terapie geniche sperimentali
- Neuroprotezione retinica

Riabilitazione visiva

- Intervento precoce fondamentale.
- Adattamenti ambientali e tecnologie assistive
- Programmi individualizzati di riabilitazione visiva e orientamento in presenza di residuo visivo per allenare il preferred retinal locus

Nuovi approcci in studio: terapia genica, editing genomico, cellule staminali

CONCLUSIONI

- ✓ La sindrome di Usher richiede un **approccio integrato e multidisciplinare**.
- ✓ Il ruolo dell'oftalmologo è cruciale nella diagnosi precoce e nel follow up della retinite pigmentosa.
- ✓ La collaborazione tra specialisti migliora la qualità della vita dei pazienti e offre vantaggi anche agli specialisti.
- ✓ In una prospettiva di miglioramento della sanità è fondamentale che pazienti affetti da patologie che coinvolgono più distretti del corpo vengano seguiti mediante un approccio multidisciplinare.

GRAZIE PER L'ATTENZIONE!

