STATI GENERALI DELLE MALATTIE RARE

"La Legge 648/96;modello europeo di Sanità pubblica da perfezionare"

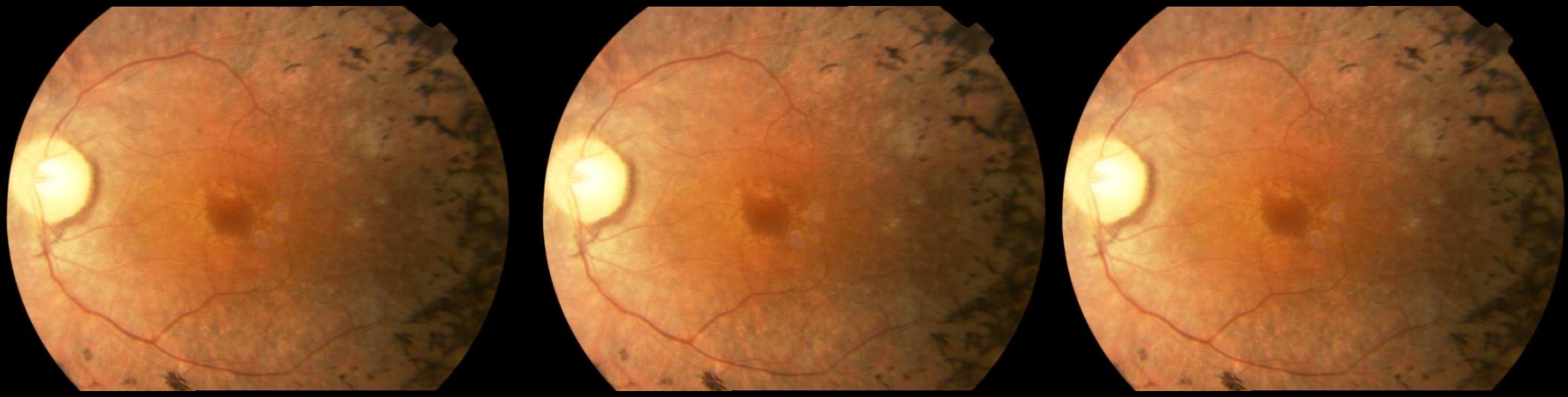
CAMERA DEI DEPUTATI
Palazzo Marini - Sala delle Colonne
Giovedì 10 maggio 2012

Il centro di riferimento regionale per le malattie retiniche del Policlinico Umberto I

Prof . Roberto Grenga – P.A. di Oftalmologia
Primario UOC B Policlinico Umberto I di Roma
Responsabile del centro di riferimento regionale per la retinite pigmentosa
e le altre malattie retiniche degenerative
Dott.ssa Serena Salvatore



RETINITE PIGMENTOSA



SINTOMI

- CECITA' CREPUSCOLARE E NOTTURNA
- RESTRINGIMENTO DEL CAMPO VISIVO



RESTRINGIMENTO DEL CAMPO VISIVO (VISIONE TUBULARE)

VISIONE NORMALE



STADI PRECOCI DELLA RETINITE PIGMENTOSA

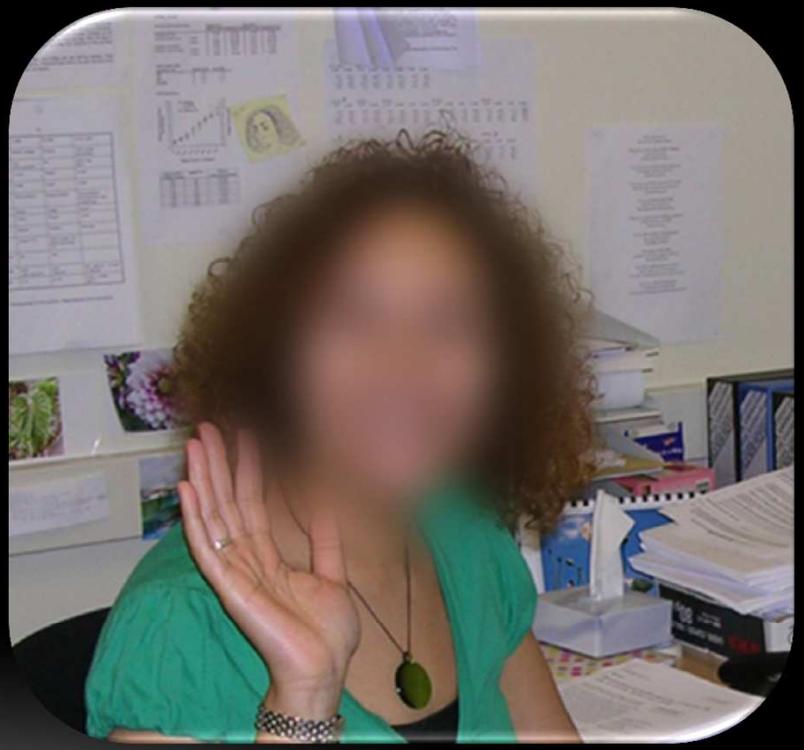


RESTRINGIMENTO DEL CAMPO VISIVO (VISIONE TUBULARE)

STADI TARDIVI DELLA RETINITE PIGMENTOSA



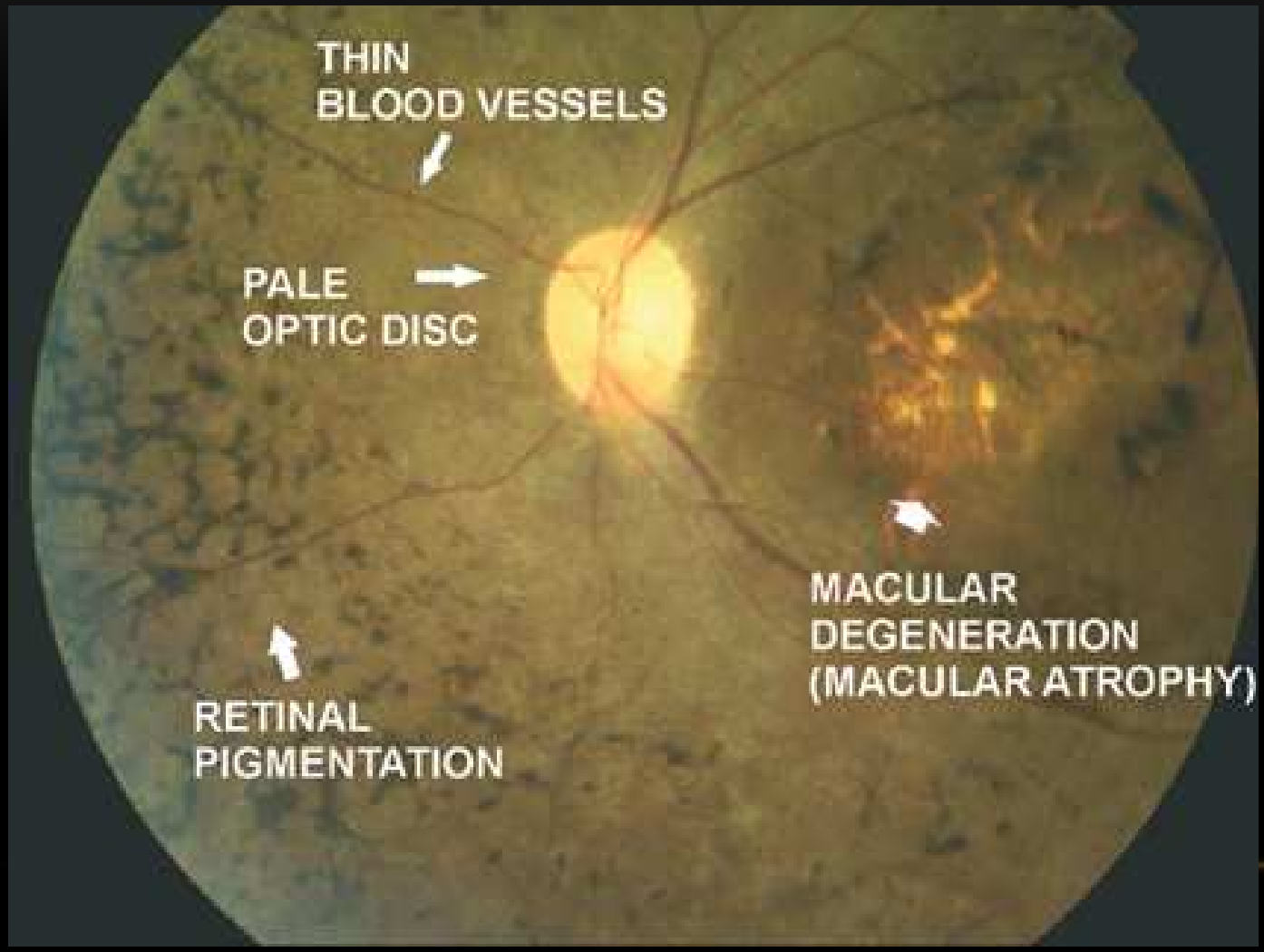
CONFRONTO CON LA DEGENERAZIONE MACULARE LEGATA ALL' ETA'



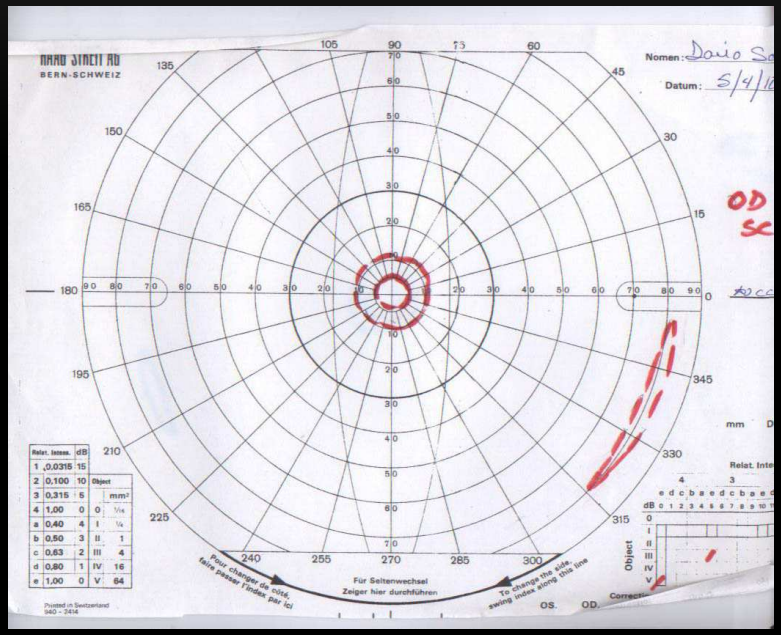
DIAGNOSI

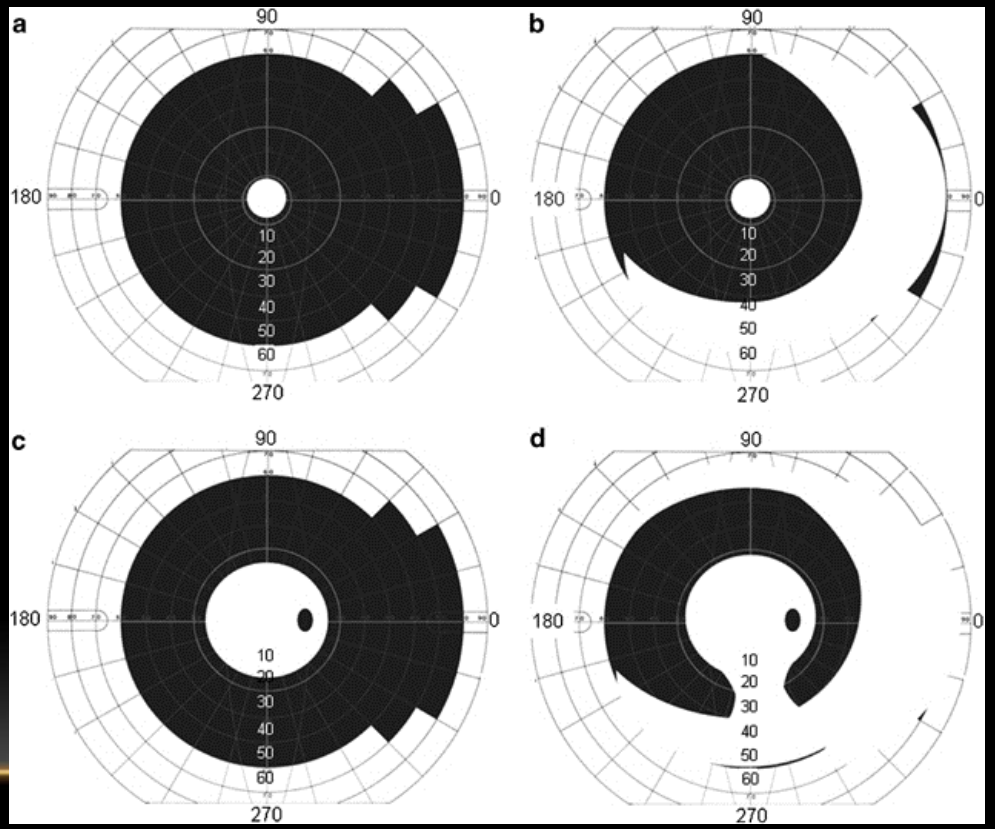
- ESAME DEL VISUS
- ESAME DEL FONDO DELL' OCCHIO
- ESAME DEL CAMPO VISIVO
- ELETTRORETINOGRAMMA (ERG)
- TOMOGRAFIA A COERENZA OTTICA (OCT)
- FLUORANGIOGRAFIA (FAG)
- AUTOFLUORESCENZA

ESAME DEL FONDO OCULARE

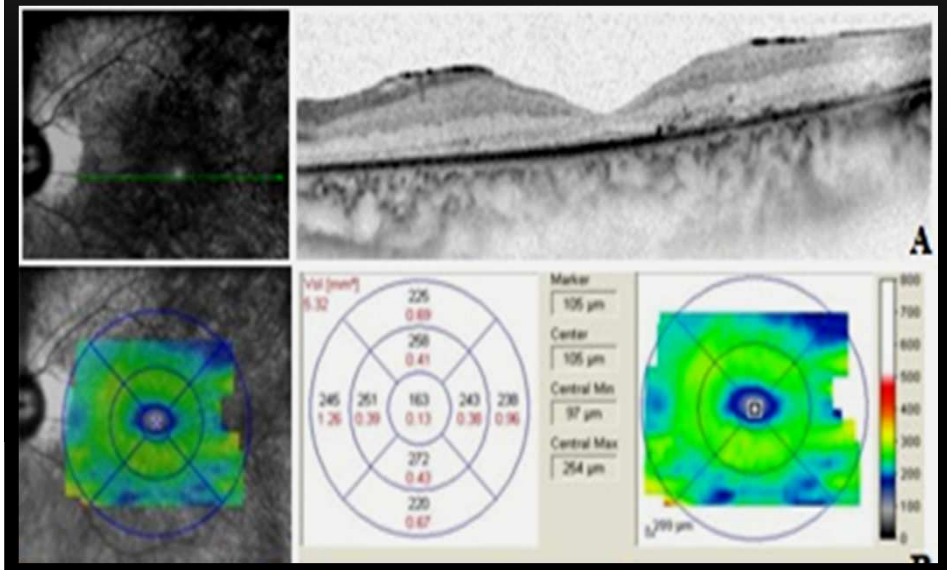


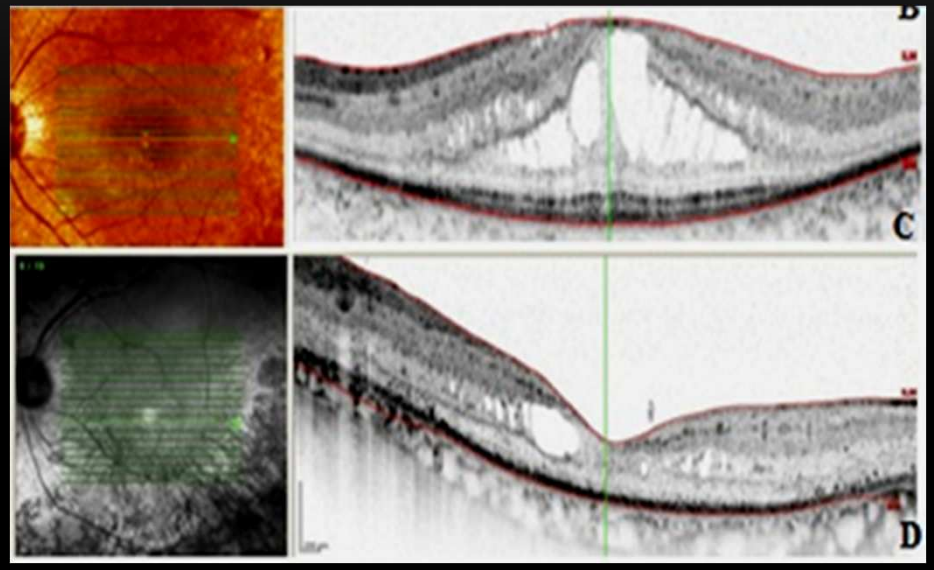
CAMPO VISIVO





TOMOGRAFIA A COERENZA OTTICA (OCT)

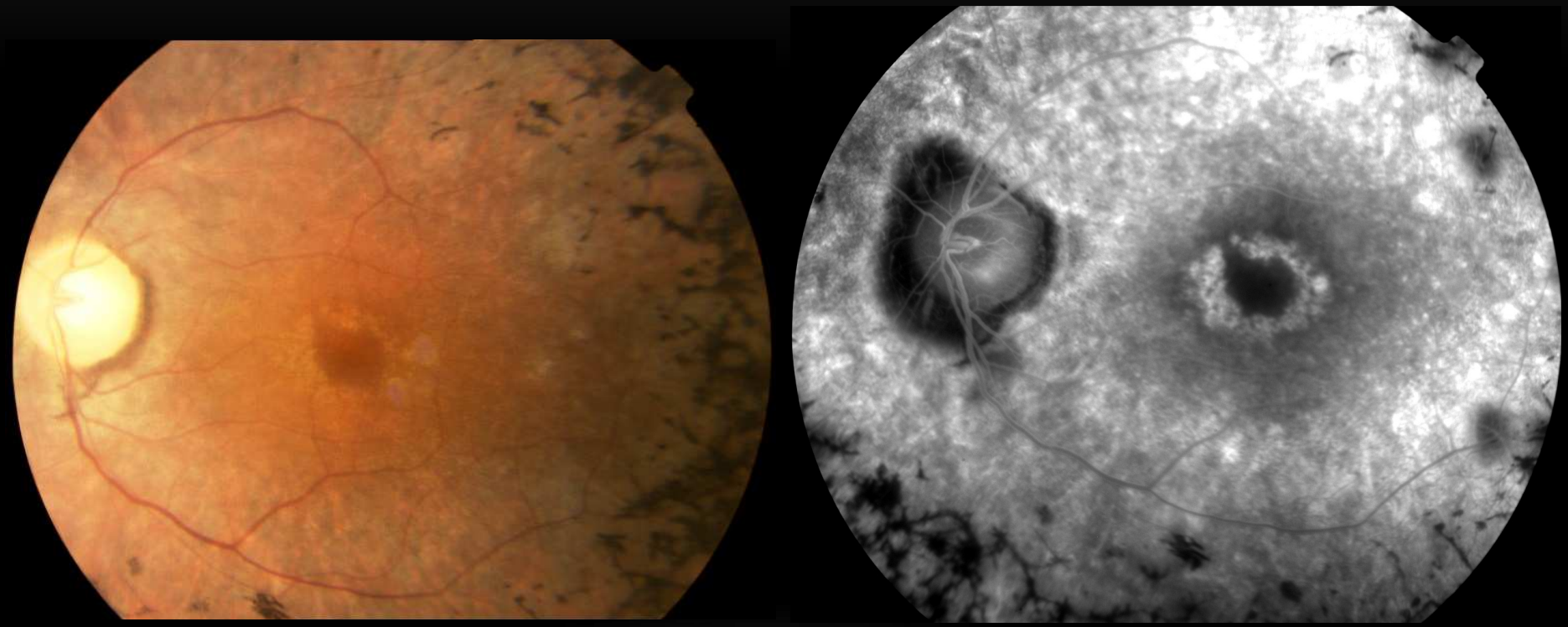




L’ OCT è di fondamentale importanza nella diagnosi della RP in quanto:

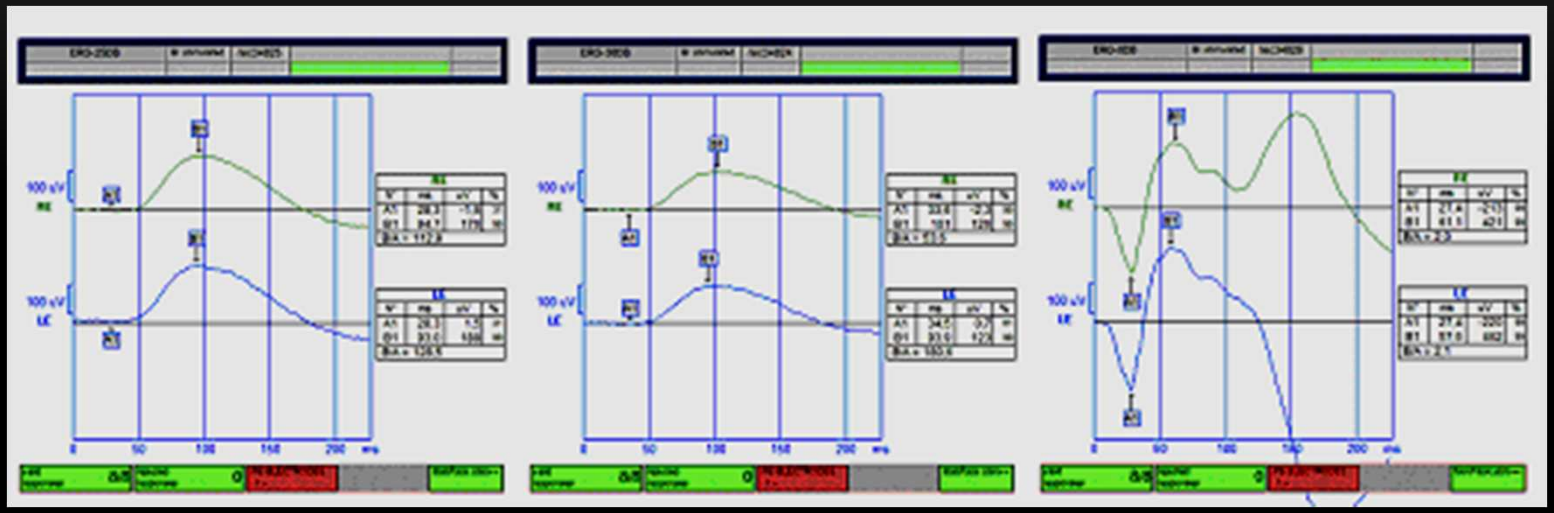
- Permette di visualizzare lo strato recettoriale, evitando talvolta al paziente di sottoporsi all’ ERG
- Permette la diagnosi dell’ edema maculare cistoide, trattabile con inibitori dell’ anidrasi carbonica
- Permette un ottimo follow-up del paziente

FLUORANGIOGRAFIA RETINICA

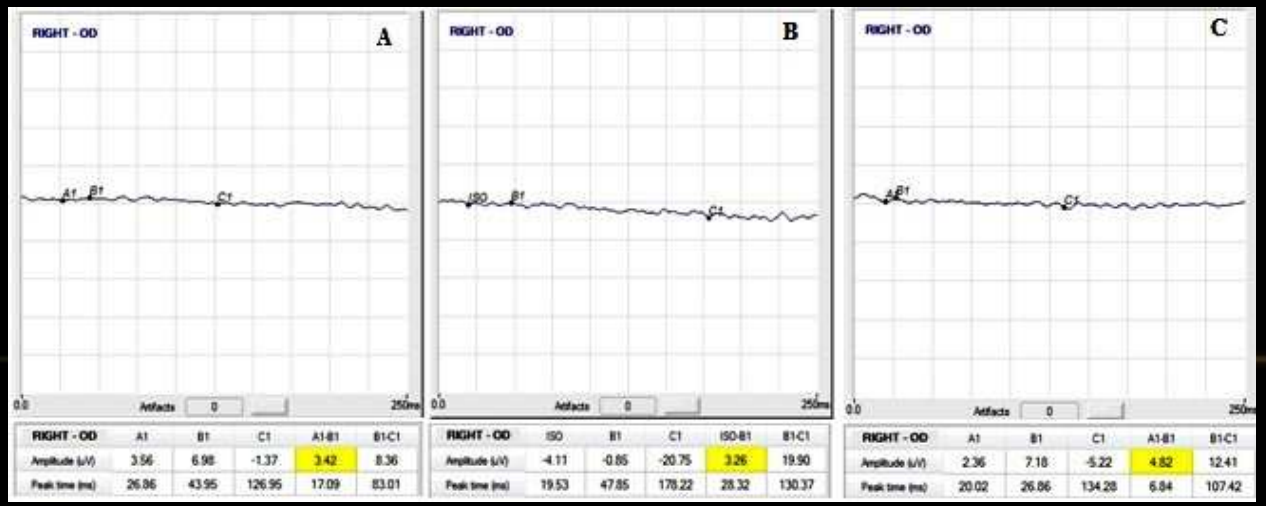


ERG

Paziente normale



Paziente con RP: risoposte assenti



TRATTAMENTO

- TRATTARE LE COMPLICANZE (edema maculare cistoide, trazioni vitreoretiniche)
- FERMARE IL PROGRESSIONE DELLA TERAPIA



TERAPIE

- Vitamina A- acido docosaesanoico
- Ossigenoterapia iperbarica
- Acido valproico (in sperimentazione per RP autosomica dominante)
- QLT (analogo del 9-cis retinale, attualmente in studio nei pazienti con RP e amaurosi congenita di Leber)
- Terapia genica
- Retina artificiale
- Cellule staminali
- Trapianto di epitelio pigmentato
- Trapianto neuronale sottoretinico