Di cosa si tratta?

Rubrica *A colpo d'occhio*



POSSIBILI DIAGNOSI

1. Sifilide congenita
2. Coloboma
3. Glaucoma congenito primitivo
4. Cheratite erpetica
5. Congiuntivite neonatale

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte

Di cosa si tratta?

DIAGNOSI CORRETTA

Glaucoma congenito primitivo

Il glaucoma congenito primitivo è una patologia oculare che può potenzialmente causare cecità, causata da anomalie dello sviluppo dell'angolo della camera anteriore, per alterazioni della trabeculogenesi, con secondario aumento della pressione intraoculare. L'esordio può avvenire alla nascita o entro il primo mese di vita – glaucoma primitivo neonatale -, entro i 24 mesi – glaucoma primitivo infantile- o più tardivamente, dopo i 2 anni di vita. Si tratta di un disordine genetico raro, circa 10-40% dei casi sono familiari a trasmissione autosomica recessiva a penetranza variabile, con una maggiore incidenza in popolazioni in cui è più comune la consanguineità (Arabia Saudita, paesi del Medio-Oriente). Clinicamente si manifesta con aumento del diametro corneale (megalocornea), buftalmo, edema e opacità corneale con lacerazione della **membrana** del ***Descemet*** **e formazione di strie** multiple (**strie** di ***Haab***), incremento della pressione intraoculare, alterazioni del nervo ottico. I neonati possono presentare irritabilità e fotofobia. Può essere mono o bilaterale. La diagnosi è relativamente semplice nei bambini che presentano le tipiche caratteristiche cliniche ma, nei casi sospetti, può essere utile ricercare una storia familiare di glaucoma congenito ed è sempre indicata una valutazione oftalmologica urgente per la misurazione della pressione intraoculare e del diametro corneale. Se non trattato tempestivamente l'evoluzione verso la cecità è inevitabile. Il trattamento principale è chirurgico, tramite le tecniche di goniotomia e trabeculectomia e possono essere necessari più interventi.

1. Badawi AH, Al-Muhaylib AA, Al Owaifeer AM, et al. Primary congenital glaucoma: An uptated review. Saudi Journal of Ophtamology. 2019;33:382-388. doi.org/10.1026/j.sjopt.2019.10.002
2. Mocan MC, Mehta AA, Aref AA. Update in Genetics and Surgical Management of Primary

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte