

**ANCHE L'OCCHIO VUOLE LA SUA PARTE**

Antonia Di Battista<sup>1</sup>, Maria Bitelli<sup>1</sup>, Ilaria Corsini<sup>2</sup>, Marcello Lanari<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Bologna

<sup>2</sup>UOC Pediatria d'Urgenza, PS Pediatrico e OBI, AOU Policlinico Sant'Orsola-Malpighi, Bologna

**Indirizzo per corrispondenza:** antonia.dibattista@gmail.com

Il nistagmo è un movimento oscillatorio ritmico e involontario degli occhi che può essere riscontrato attraverso l'osservazione diretta del paziente e/o ricorrendo alla registrazione dei movimenti oculari. Viene descritto sulla base del piano su cui avviene il movimento, dell'ampiezza, della frequenza e della velocità delle fasi.

La sua prevalenza in età pediatrica è stimata all'incirca di 17:10.000. Se ne possono distinguere due categorie: quello infantile, che insorge in genere nei primi 3-6 mesi di vita, e quello acquisito, che tende a comparire più tardivamente. L'infantile è nel 63% dei casi legato a un difetto sensoriale (malattie della retina, albinismo, ipovisione, deprivazione visiva precoce), mentre nel 20% dei casi è idiopatico. È in genere orizzontale, bilaterale, coniugato, pendolare o a scosse. Quello acquisito, invece, rappresenta solo il 17% dei casi ed è solitamente asimmetrico o unilaterale. Descriviamo due casi clinici.

**Caso 1.** Bimbo maschio di 5 mesi, inviato in Pronto Soccorso (PS) dalla pediatra curante per scarso accrescimento ponderale e nistagmo orizzontale bilaterale insorto da alcuni giorni. Il piccolo è nato a termine da genitori consanguinei dopo gravidanza normodecorsa. Subito dopo la nascita è stato preso in carico da diversi specialisti per il riscontro di: ipospadia sine ipospadia, micrognazia mandibolare con glossoptosi e laringomalacia severa necessitante di NIV. Esame obiettivo: nella norma. L'esame neurologico rileva: lieve ipertono generalizzato, plagiocefalia, fontanella bregmatica normotesa, pupille isocriche e isocicliche, normoreagenti allo stimolo luminoso diretto e consensuale, movimenti oculari possibili in tutte le direzioni con aggancio visivo dell'esaminatore e presenza di nistagmo pendolare dell'occhio destro. Date l'insorgenza acuta e le caratteristiche di lateralità del nistagmo viene eseguita in urgenza una TC encefalo che individua una lesione solida occupante spazio, di circa 2 cm, nella regione della sella turcica e del Poligono di Willis. Il reperto è confermato dalla RM encefalo che mostra un processo espansivo di 35 x 26 x 20 mm, in sede sellare e soprasedellare, con invasione del chiasma ottico e del tratto ottico di destra e occupazione della cisterna perimesencefalica,

per cui la ghiandola ipofisaria rimane ben riconoscibile ma schiacciata sul pavimento sellare. In considerazione della sede della lesione e dell'età del piccolo, gli specialisti neurochirurghi optano per un atteggiamento di vigile attesa con ripetizione della RM a due mesi di distanza.

**Caso 2.** Bimbo maschio di 4 mesi che giunge in PS per il persistere di frequenti episodi di rigurgito, non rispondenti alla ranitidina e associati nell'ultimo periodo a rifiuto dell'alimentazione con rallentamento della crescita ponderale. Durante il ricovero viene notato un nistagmo pendolare coniugato a bassa frequenza, che la madre riferisce essere presente dalla nascita. È perciò richiesta una consulenza oculistica con esame del fondo dell'occhio e valutazione del cristallino, entrambi nella norma.

L'elettroretinografia risulta negativa ma i potenziali visivi evocati (PVE) mostrano un aumento della latenza (maggiore nell'occhio sinistro rispetto al destro) e una riduzione dell'ampiezza. L'ecoencefalografia risulta nella norma, seppur limitata da consistenza fibrotica della fontanella. I consulenti della neuropsichiatria infantile suggeriscono quindi l'esecuzione di una RM dell'encefalo, che osserva puntiformi depositi emosiderinici in corrispondenza della sostanza bianca profonda adiacente alla cella media dei ventricoli laterali, compatibili con esiti di sofferenza perinatale. In considerazione del quadro clinico, elettrofisiologico e radiologico, vengono prese in considerazione due possibili ipotesi diagnostiche in grado di spiegare il nistagmo: l'amaurosi congenita di Leber oppure un ritardo di mielinizzazione del nervo ottico. Alla dimissione dal reparto viene quindi programmata una consulenza genetica e la ripetizione dei PVE. La prognosi e l'evoluzione dei due casi clinici descritti sono ancora in fase di definizione ma ci ricordano che davanti a un nistagmo a insorgenza sconosciuta o acuta è sempre buona pratica eseguire un approfondimento diagnostico, date le importanti implicazioni prognostiche per l'acuità visiva e per la vita. Un'attenta valutazione delle caratteristiche del nistagmo può indirizzare all'esecuzione di indagini elettrofisiologiche e al tempestivo ricorso alla diagnostica per immagini laddove il nistagmo presenti asimmetria e/o lateralità.