

## MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Gennaio 2020

numero 1

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

## UN CASO DI PAPILLEDEMA CON LE DRUSEN DEL NERVO OTTICO

Valentina Carrato

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste*

*Indirizzo per corrispondenza:* [valentina.carrato@gmail.com](mailto:valentina.carrato@gmail.com)

Bambina di 5 anni con sospetta sindrome Noonan-like data la storia di stenosi polmonare sovraalvolare nota dalla nascita e una facies suggestiva.

Giungeva a ricovero per eseguire accertamenti in merito a una storia di cefalea presente da circa un anno associata a papilledema bilaterale. In considerazione del reperto oculistico, all'esordio della sintomatologia era già stata eseguita RM encefalo che aveva inizialmente escluso segni radiologici di ipertensione endocranica o lesioni espansive associate. I successivi controlli oculistici effettuati periodicamente avevano evidenziato la persistenza del papilledema, che era stato poi ulteriormente indagato tramite valutazione dei potenziali evocati visivi, risultati lievemente alterati.

Dato il reperto elettrofisiologico indicativo di possibile sofferenza del fascio papillo-maculare e il peggioramento della cefalea, che nel frattempo la bambina aveva cominciato a lamentare quasi quotidianamente seppur in assenza di vomiti o risvegli notturni, si concordava per il ricovero della piccola allo scopo di escludere una ipertensione endocranica sottostante.

Dopo ripetizione della RM encefalo, risultata nuovamente nella norma, si eseguiva quindi una rachicentesi con misurazione della pressione di apertura che rilevava normali valori pressori endoliquorali (pari a 11 mmHg) di fatto escludendo una ipertensione endocranica.

Alla luce della diagnosi di pseudopapilledema, veniva quindi richiesta valutazione oculistica completa di ecografia bulbare che rilevava la presenza di sospetti drusen del nervo ottico, reperto peraltro verosimile in considerazione della familiarità riferita per tale condizione (madre e sorella maggiore). Lo studio elettrofisiologico ripetuto riscontrava potenziali evocati visivi rientrati nei limiti di normalità.

Si poneva quindi diagnosi di drusen del nervo ottico con indicazione alla prosecuzione dei controlli oculistici al fine di valutare l'evoluzione del quadro nel tempo.

**Le drusen del nervo ottico** sono piccoli depositi intra- ed extracellulari di sostanza ialina e/o lipidica nella papilla ottica visibili all'esame del fundus come calcificazioni.

La fisiopatogenesi delle drusen è sconosciuta e verosimilmente dovuta a una malformazione congenita della papilla ottica di frequente riscontro interfamiliare.

Nei bambini le drusen si localizzano più in profondità nella papilla rispetto all'adulto, simulando spesso all'esame del fundus un quadro di papilledema bilaterale, che è necessario escludere nell'eventuale presenza di segni o sintomi suggestivi. Le complicanze, quali lo sviluppo di deficit del campo visivo, si verificano in circa il 50% dei casi, comportando la necessità di controlli oculistici periodici.