



IRCCS - FONDAZIONE "G.B. BIETTI" per lo Studio e la Ricerca in Oftalmologia ONLUS - 00198 ROMA - Via Livenza,3



“LE NEUROTICOPATIE EREDITARIE”

Roma, 13 Novembre 2015

E' un evento ECM del piano formativo 2015 dell'IRCCS Fondazione G.B. Bietti, Provider ECM ID 1807 , accreditato presso l'AGENAS, durata effettiva dell'attività formativa 6 ore, per un numero di 50 partecipanti.

I crediti ottenuti, con la partecipazione al corso sono destinati alla figura professionale del **Medico Chirurgo per la disciplina di Oftalmologia e Ortottista /Assistente in Oftalmologia.**

Relatori:

- ⇒ **Dr.ssa Anna Maria De Negri**
- ⇒ **Dr.ssa Chiara La Morgia**
- ⇒ **Dr. Federico Sadun**
- ⇒ **Dr. Giacomo Savini**
- ⇒ **Dr.ssa Lucia Ziccardi**
- ⇒ **Prof. Vincenzo M. Parisi**

⇒ **Responsabile scientifico del Corso : Prof. Vincenzo Parisi**

Programma scientifico

8.00-8.30

Registrazione partecipanti

8.30-9.00

Presentazione ed introduzione al corso

V.M. Parisi

9.00- 9.45

Inquadramento e classificazione

F. Sadun

9.45-10.15

Il ruolo della diagnosi genetica

C. La Morgia

10.15-11.00

Le modificazioni strutturali retiniche e del nervo ottico

G. Savini

11.00-11.15 Discussione: verranno predisposte dal Responsabile Scientifico domande per i partecipanti al fine di indirizzare il dibattito

11.15-11.30 Coffe Break

11.30-12.15

Le modificazioni funzionali e diagnosi differenziale elettrofisiologica

V.M. Parisi/L. Ziccardi

12.15-13.00

Diagnosi differenziale con altre forme di neurotticopatie/retinopatie

A.M. De Negri

13.00-14.00

Presentazione e discussione di casi clinici particolari:

Caso1

Abbiamo valutato per un periodo complessivo di 4 anni, un paziente di 59 anni con storia di scotoma centrale bilaterale e di ipovisione (OD 5/10 e OS 4/10) insorta all'età di 15 anni, in assenza di sintomi neurologici. Abbiamo riscontrato diffuso pallore del nervo ottico bilateralmente ed alterazioni morfologiche ed elettrofunkionali della papilla ottica suggestive di un quadro neurodegenerativo. Abbiamo valutato anche i familiari asintomatici per riduzione visiva ma caratterizzati anche essi da iniziali alterazioni funzionali del nervo ottico. L'analisi genetica per mutazioni mitocondriali ha messo in evidenza nei tre soggetti la identificazione della variante ND6 m.14484T>C nota per neurotticopatia di Leber.

Caso 2

Abbiamo valutato un paziente di 49 anni affetto da subatrofia ottica bilaterale per riduzione visiva centrale improvvisa insorta all'età di 18 anni. Il paziente attualmente vede in OO 2/10. La papilla ottica presenta marcato e diffuso pallore, riduzione dello strato RNFL all'OCT e riduzione delle risposte elettrofunzionali (sia PEV che PERG). Candidato per essere potenzialmente affetto da neurotticopatia di Leber, la ricerca di mutazioni è risultata negativa. Da una attenta valutazione clinica è emersa ipoacusia con alterazioni dell'equilibrio che hanno fatto sospettare l'ipotesi di atrofia ottica dominante. Il quadro si è chiarito per questa ipotesi diagnostica anche in considerazione di una approfondita indagine familiare che ha rilevato in un cugino del paziente uno stato di severa ipoacusia. Il paziente e suo cugino sono risultati ambo affetti dalla mutazione del gene OPA1.

F. Sadun/ C. La Morgia/ G. Savini/ A.M. De Negri/ L. Ziccardi

14.00-14.30 Discussione: verranno predisposte dal Responsabile Scientifico domande per i partecipanti al fine di indirizzare il dibattito.

14.30-15.00 Verifica test di apprendimento/ Chiusura lavori