

## COS'E' IL CHERATOCONO

Il cheratocono è una patologia della cornea non infiammatoria caratterizzata da un progressivo assottigliamento dello stroma centrale e paracentrale e da uno sfiancamento conico del profilo corneale che conducono all'insorgenza di un astigmatismo miopico irregolare. **fig. 2**

In relazione dello stato evolutivo della malattia sono presenti alterazioni patologiche di tutti gli strati della cornea.

Le alterazioni più precoci sono rappresentate da depositi nello strato di Bowman e nello stroma superficiale che precedono la formazione di discontinuità dello strato di Bowman, che viene ad essere rimpiazzata da epitelio o da fibroblasti derivati da cheratociti stromali.

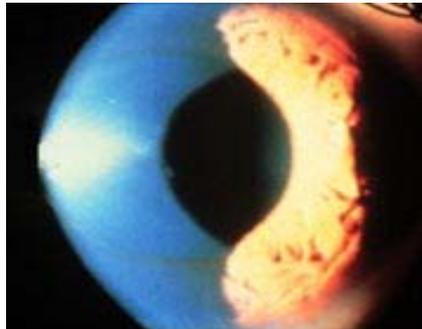
L'epitelio corneale presenta uno spessore ridotto, mentre la membrana basale risulta più spessa della norma, con accumulo di particelle di ferritina all'interno e tra le cellule epiteliali basali, che producono il quadro biomicroscopico denominato **anello di Fleischer fig. 3**, visibile alla base del cono.

Gli strati corneali più profondi sono coinvolti solo negli stadi tardivi della patologia: lo stroma posteriore e la membrana di Descemet sviluppano strie verticali (**strie di Vogt fig.4**) e possono comparire **cicatrici stromali** superficiali e profonde. **Fig. 5**

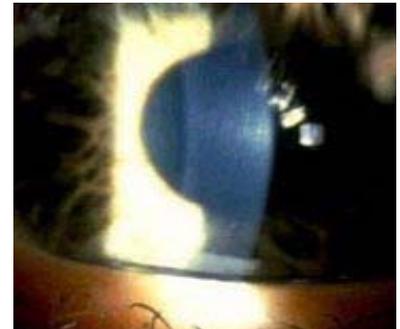
Si parla di cheratocono acuto o **idrope corneale fig. 6** quando si sviluppa una rottura della membrana di Descemet che causa il rapido insorgere di edema stromale ed opacizzazione corneale, evento raro che può verificarsi solo negli stadi più tardivi della patologia.



**Fig. 2** Sfiancamento conico del profilo corneale.



**Fig. 3** Linea di Fleischer.



**Fig. 4** Strie di Vogt in cheratocono.



**Fig. 5** Cicatrice corneale in cheratocono in fase avanzata.



**Fig. 6** Idrope corneale.

## QUAL È LA CAUSA DEL CHERATOCONO?

Le alterazioni tissutali a livello dello stroma o dell'epitelio e della sua membrana basale sono state considerate per lungo tempo la causa del cheratocono. Sebbene in origine si credesse che le alterazioni dell'epitelio fossero alla base della patologia (27), perché le prime alterazioni istopatologiche insorgevano proprio a livello dell'epitelio, oggi i ricercatori ritengono che la sede principale della anomalia sia lo stroma e le alterazioni strutturali insorgano a causa della distruzione del tessuto stomale ad opera di enzimi denominati collagenasi. (6, 10, 19)

Se i ricercatori riuscissero ad individuare l'anomalia biochimica o strutturale che causa il cheratocono, sarebbe dunque teoricamente possibile arrestare la sua evoluzione o addirittura ottenere la sua regressione. (9, 23)

Nella maggior parte dei casi il cheratocono si presenta spontaneamente, senza evidenza di una trasmissione genetica.

L'ereditarietà sembra avere un ruolo nello sviluppo del cheratocono solo in una piccola percentuale di casi, approssimativamente il 14 % dei casi, e sebbene non sia stato individuato il gene responsabile della malattia, si è visto che può essere trasmesso come carattere dominante o recessivo. (7, 11)

Il cheratocono è più frequente nella razza bianca e presenta nei paesi occidentali una prevalenza (numero di casi/ popolazione in esame) della malattia riportata in Letteratura che varia grandemente secondo la popolazione esaminata, i test diagnostici impiegati e i criteri utilizzati per la diagnosi. La maggioranza delle stime riferisce una prevalenza di 50-200 casi per 100.000 e un'incidenza (numero di nuovi casi per anno ) di 2 casi per 100.000 abitanti. (21)

Il cheratocono è nella maggior parte dei casi una condizione isolata, in alcuni pazienti tuttavia si può associare ad altri problemi sistemici e/o oculari.

E' riportata una associazione tra cheratocono e alcuni disordini sistemici, come la sindrome di Down (0,5-15% dei casi) (22) e la sindrome di Turner, oltre ad altre malattie in cui vi è un difetto del metabolismo del collagene, come nella sindrome di Marfan, la sindrome di Ehlers-Danlos, l'osteogenesi imperfetta , la sindrome di Rieger (embriotoxon posteriore), la sindrome di Crouzon (disostosi cranio-facciale).

I disordini oculari più frequenti associati al cheratocono sono la congiuntivite allergica, l'amaurosi di Leber, la retinite pigmentosa, la sclera blu, l'aniridia e l'ectopia lentis.

## QUAL'È L'EVOLUZIONE DEL CHERATOCONO?

Il cheratocono è una condizione relativamente rara, ma è causa frequente di trapianto corneale nei paesi occidentali. Circa il 20-30% dei pazienti con cheratocono vanno incontro ad un trapianto. (27,33)

L'età di insorgenza del cheratocono può variare (sono stati descritti rarissimi casi congeniti), ma classicamente insorge durante la pubertà e progredisce fino alla terza-quarta decade di vita per poi arrestarsi. (12)

Il cheratocono si sviluppa generalmente in entrambi gli occhi, molto raramente è coinvolto un solo occhio, ed è riportata una bilateralità superiore al 90% dei casi (8) anche se in molti casi la patologia nel secondo occhio è solo accennata e visibile solo con la topografia corneale. Di solito la malattia si sviluppa in maniera asimmetrica e la diagnosi nel secondo occhio avviene a distanza di circa cinque anni dal primo occhio.(7)

Il processo patologico si mantiene attivo dai cinque ai dieci anni, poi di solito tende a stabilizzarsi anche per molti anni.(11, 24).

Nel periodo di attività della malattia i cambiamenti possono verificarsi molto rapidamente anche nel giro di pochi mesi. Non esistono indici predittivi sulla evolutività della malattia, tuttavia si è visto che la gravidanza e la menopausa possono causare una progressione della malattia.(8)

## COME SI FA DIAGNOSI?

La comparsa di un disturbo visivo riferibile ad un astigmatismo in pazienti in cui non era sicuramente presente, deve attivare le procedure diagnostiche per escludere la presenza di un cheratocono, specialmente se si tratta di un giovane.

Fino a qualche anno fa la diagnosi e la stadiazione di cheratocono era basata sull' oftalmometro di Javal, l'unico strumento, oltre al biomicroscopio, che aiutava nell'inquadramento diagnostico della malattia.

Oggi abbiamo a disposizione strumenti più sofisticati che studiano con maggiore precisione la curvatura e lo spessore corneale: la topografia corneale e la pachimetria ad ultrasuoni o ottica, che completati dalla e microscopia confocale e dall'aberrometria, hanno completamente modificato la diagnostica del cheratocono. (14)

La stadiazione proposta da Amsler (1938) è basata essenzialmente sul progressivo aumento dei raggi di curvatura e sulla variazione dell'angolo formato dagli assi orizzontali delle mire oftalmometriche deformate (angolo di Amsler).

Più recentemente Krumeich e coll. hanno proposto una nuova stadiazione del cheratocono in quattro stadi basata su astigmatismo, potere diottrico, trasparenza e pachimetria, che risulta sicuramente più completa e più facilmente applicabile agli attuali protocolli terapeutici. (13)

## TRATTAMENTO DEL CHERATOCONO

Il trattamento del cheratocono dipende dal grado di evoluzione della malattia e va dagli occhiali alle lenti a contatto fino ad arrivare al trapianto di cornea. Gli occhiali possono correggere una ametropia dovuta ad un cheratocono lieve. Man mano che il profilo corneale diventa più irregolare gli occhiali non sono più in grado di fornire un adeguato miglioramento visivo, e una correzione ottica soddisfacente si ottiene solo con lenti a contatto. Queste lenti, adattandosi alla superficie della cornea riescono a neutralizzare le distorsioni prodotte dalla irregolarità della cornea.

Dal punto di vista pratico un cheratocono si considera in "fase refrattiva" quando è presente un astigmatismo sufficientemente regolare, eventualmente associato a miopia, che può essere corretto con occhiali. Se l'astigmatismo diventa più irregolare e l'ametropia aumenta, è necessario ricorrere all'uso di lenti a contatto per raggiungere il visus ottimale.

In questi pazienti non è indicato l'intervento chirurgico.

Si parla invece di cheratocono in "fase chirurgica" quando non è possibile ottenere un visus soddisfacente né con occhiali né con lenti a contatto, oppure se le lenti a contatto non sono più tollerate, per cui si dovrà programmare l'intervento chirurgico.

Contrariamente a quanto creduto tempo addietro, le LAC non bloccano lo sfiancamento corneale mediante un "effetto contenimento", bensì risultano indispensabili per correggere al meglio l'astigmatismo corneale irregolare cono-indotto. L'utilizzo di LAC morbide o in PMMA può essere continuato fino a quando la loro tollerabilità e l'effettivo recupero visivo (una opacità corneale centrale moderata non rappresenta una controindicazione) lo consentano, dopodiché può essere preso in considerazione un intervento chirurgico.

Il trapianto di cornea è indicato quando un paziente non riesce più a tollerare le lenti a contatto per un periodo accettabile di tempo, o quando la visione, anche con lenti a contatto non è soddisfacente.