

V. PARISI, F. FERRONI, D. ARENA, A.M. CIARDIELLO, M.G. BUCCI

SU UN CASO FAMILIARE DI RETINITE
PIGMENTOSA INVERSA

BOLLETTINO DI
OCULISTICA

ANNO 73 – N. 4 – LUGLIO-AGOSTO 1994



CAPPELLI EDITORE
BOLOGNA

SU UN CASO FAMILIARE DI RETINITE PIGMENTOSA INVERSA

V. PARISI, F. FERRONI, D. ARENA, A.M. CIARDIELLO*, M.G. BUCCI

Clinica Oculistica dell'Università di Roma «Tor Vergata»

* Reparto Oculistico - Complesso Integrato «Columbus»

INTRODUZIONE

La Retinite Pigmentosa è una malattia ad andamento cronico nella quale si può osservare una lesione distruttiva primaria progressiva o infiammatoria del neuroepitelio. Il termine Retinite Pigmentosa comprende un gruppo di alterazioni a base genetica, che si manifestano con differenti metodi di trasmissione, ma che hanno tutte caratteristiche comuni e precisamente:

- emeralopia (difficoltà della visione a basse luminanze),
- restringimento concentrico del campo visivo fino alla «visione tubulare»,
- assottigliamento della arteriole retiniche, colore cereo della papilla, e depositi di pigmento, dalla caratteristica figura di corpuscoli ossei (osteoblasti) o stelline (Michaelson, 1983).

L'affezione è raramente osservabile

alla nascita, comincia infatti di solito a manifestarsi nella fanciullezza ed in età più avanzata. Colpisce pressoché invariabilmente entrambi gli occhi e porta alla cecità nell'età media od avanzata. Il sesso maschile è indicato come più compito (Wirth, 1984; Jimenez-sierra et al., 1989).

La Retinopatia Pigmentosa si manifesta in circa il 1/5000 della popolazione mondiale o 1/3000 o 1/5000 (Pagon, 1988).

La trasmissione avviene secondo i seguenti schemi ereditari:

- eredità autosomica dominante (certa o probabile);
- eredità autosomica recessiva (certa o probabile) che si evidenzia in oltre l'80% dei casi;
- eredità recessiva legata al sesso;
- casi sporadici geneticamente determinati ed isolati all'interno di una famiglia (François, 1961; Genovesi-Ebert e Guidi, 1984).

Lavoro pervenuto in Redazione il 12-12-1993

Nel nostro studio abbiamo osservato un caso familiare di *retinopatia pigmentosa centrale e pericentrale inversa*: questa forma atipica è caratterizzata dalla iniziale localizzazione delle lesioni pigmentarie al polo posteriore, frequentemente in sede perimaculare; talvolta si associa ad atrofia coroideale. La forma centrale presenta una acutezza visiva ridotta, alterazioni del senso cromatico rappresentate soprattutto dalla tendenza alla tritanopia, nictalopia come nella distrofia dei coni, restringimento irregolare del campo visivo periferico insieme ad uno scotoma maculare assoluto o paracentrale. Nella forma pericentrale è maggiormente conservata la visione centrale ed è presente uno scotoma maculare attorno al punto di fissazione. In una fase successiva si osserva l'interessamento della retina paravascolare ed equatoriale con la comparsa del quadro clinico della retinopatia pigmentosa tipica (François, 1961; Suzuki et al., 1980, Pruett, 1983; Foxman et al., 1985).

CASO CLINICO FAMILIARE

Anamnesi

Abbiamo osservato due pazienti: la signora T. K. di 49 anni ed il figlio S. L. di 14 anni. Per quel che riguarda i dati anamnestici dei due pazienti, il dato più impor-

tante è sicuramente l'ereditarietà nei confronti della retinopatia pigmentosa, come appare descritto nell'albero genealogico familiare (fig. 1).

Il primo elemento del nostro albero è rappresentato da un maschio affetto.

I due pazienti si sono recati presso il nostro Istituto per sottoporsi ad una visita in quanto erano presenti in entrambi delle grosse difficoltà nella visione da lontano e da vicino progressivamente accentuatesi e più evidenti al crepuscolo.

La Sig. T. K. riferiva una grossa difficoltà nel condurre una vita socialmente adeguata per l'impossibilità ad utilizzare l'automobile ed a svolgere un lavoro o qualsiasi altra attività al di fuori del suo ristretto ambito casalingo. Il Sig. S. L. lamentava difficoltà nel leggere sulla lavagna, a distanza, ed anche nella applicazione per vicino.

Prima di effettuare tutti gli esami diagnostici, è stato chiesto ed ottenuto il consenso informato da parte di entrambi i pazienti.

Esame obbiettivo

Abbiamo eseguito un'ispezione degli annessi e del segmento anteriore mediante il biomicroscopio con lampada a fessura utilizzando le diverse tecniche di illuminazione: focale diretta, retrograda, riflessa ed indiretta laterale. L'esame ispettivo iniziava con uno sguardo di insieme del volto e del-

Su un caso familiare di retinite pigmentosa inversa

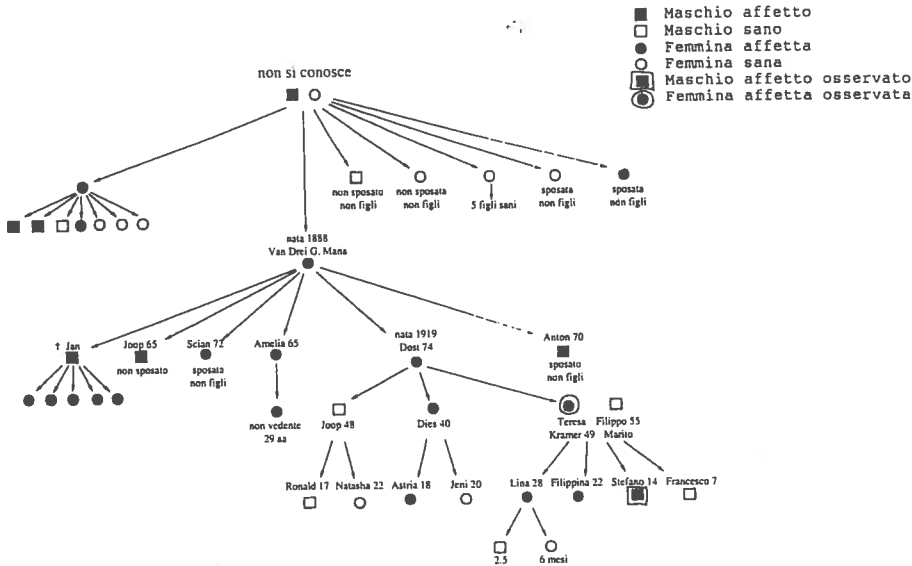


Fig. 1 – Albero genealogico familiare.

l'espressione del paziente e proseguiva con l'esame degli annessi: apparato lacrimale, congiuntiva; e del segmento anteriore: cornea, sclera, camera anteriore, iride, pupilla e cristallino. In entrambi i pazienti non venivano rilevati segni di patologie a carico del segmento anteriore; inoltre il tono oculare era in differenti misurazioni nei limiti della norma (T. K.: OD: 17 mmHg, OS 16 mmHg; S. L. OD: 12 mmHg; OS 10 mmHg).

Acuità visiva

L'acuità visiva è stata valutata con un ottotipo a proiezione e tavole di Snel-

len ed in T. K. era: Visus Naturale OD: 2/30; OS: 1/30; V. Corretto OD: + 2.0 = + 1.25 (90): 3/10; OS: + 3.0 = + 1.25 (90): 1/10; in S. L. era presente la seguente acuità visiva: Visus Naturale OD: 1/30; OS: 1/30; V. Corretto OD: + 9.0 sf: 3/10; OS: + 9.0 sf: 3/10.

Il visus per vicino era in T. K.: OD – OS nessun carattere; ed in S. L.: OD – OS IV carattere.

Esame del fondo oculare

L'ispezione del segmento posteriore è stata effettuata mediante l'oftalmoscopia e la biomicroscopia con lampada a fessura con lenti sussidiarie: tre spec-

chi di Goldmann, 20 D, 60 D, 90 D e tramite l'oftalmoscopia indiretta mediante Oftalmoscopio indiretto di Schepens.

Abbiamo osservato il corpo vitreo, la papilla ottica, la macula, i vasi retinici, la periferia retinica.

In *T. K.* si osservava:

Corpo vitreo: disomogeneo;

Fondo oculare: OD – OS Papilla lievemente pallida con margini lievemente sfumati nasalmente, vasi arteriosi di calibro ridotto e con decorso tortuoso, vasi venosi nei limiti, distrofia dell'epitelio pigmentato più evidente in sede maculare e perimaculare che mette in evidenza la sottostante trama coriocapillare, presenza di alterazioni pigmentarie con la tipica forma osteoplastica ed a chiazze presenti al polo

posteriore in particolare in corrispondenza del decorso dei vasi principali ed in sede paramaculare in OD, in sede più centrale in OS.

In *S. L.* si osservava:

Corpo vitreo: trasparente, indenne.

Fondo oculare: Papilla pallida con margini sfumati nasalmente, vasi arteriosi con calibro ridotto e decorso tortuoso, vasi venosi nei limiti, alterazione del riflesso maculare con scomparsa del riflesso foveale, presenza di una zona centrale più scura a limiti netti circondata da fine diffusione di pigmento lipofuscino.

Abbiamo effettuato mediante un Fluorangiografo-Retinografo alcune fotografie del fondo per avere un riscontro nel tempo delle modificazioni a carico della retina (fig. 2 A e B).

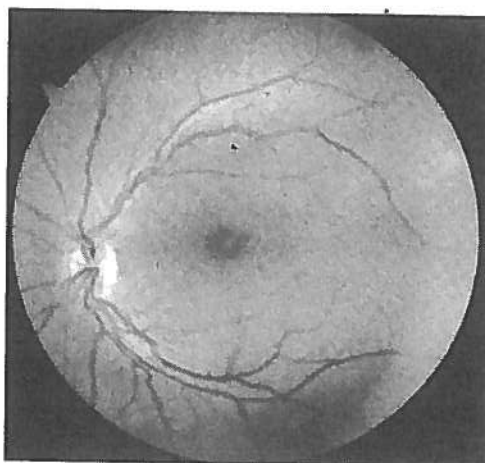


Fig. 2A

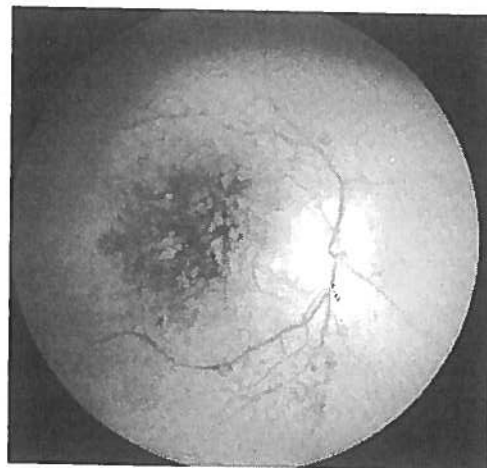


Fig. 2B

Fig. 2 – Retinografia retinica; A: Paziente *S. L.*; B: Paziente *T. K.*

METODI DI INDAGINE E RISULTATI

Campo visivo

Abbiamo eseguito un esame del campo visivo in entrambi i pazienti con due diverse metodiche.

Utilizzando il perimetro di Goldmann ed un perimetro automatico computerizzato a Led.

L'esame è stato eseguito in una stanza buia ed acusticamente isolata nei tempi seguenti.

- paziente seduto davanti alla cupola
- occlusione di uno dei due occhi rispettivamente
- indicazione sul pulsante da premere all'apparire della mira
- esecuzione dell'esame

RISULTATI

Esempi di C. V. eseguiti da T. K. sono riportati nella figura 3.

Goldmann cinetico:

- OD-OS: presenza di un residuo visivo nei campi più periferici, scotoma interno i 30 gradi;

C.V. computerizzato:

- OD: residuo visivo periferico oltre i 30 gradi, residuo centrale con diminuita sensibilità;
- OS: risparmio parziale dei campi visivi nei settori nasali.

L'attendibilità degli esami era da considerarsi come relativa a causa della scarsa acuità visiva.

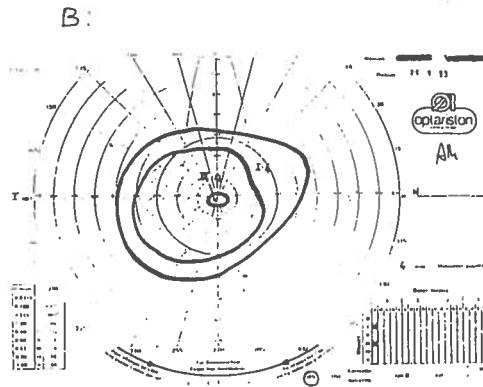
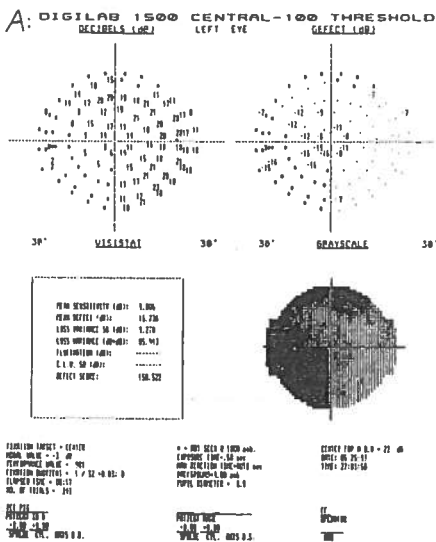


Fig. 3 - Paziente K. T.; A: Campo visivo computerizzato; B: Campo visivo Goldmann cinetico.

Esempi di C. V. eseguiti da S. L. sono riportati nella figura 4.

Goldmann cinetico:

– OD-OS: allargamento della macchia cieca, perdita di sensibilità alle isoptere I-1, I-2, nei 15 gradi centrali, isoptere periferiche normali per morfologia ma lievemente ristrette;

C. V. computerizzato:

– OD-OS: allargamento della macchia cieca soprattutto nelle porzioni inferiori, diminuita sensibilità nel campo centrale più marcata in OS.

Senso cromatico

Abbiamo eseguito l'esame del senso cromatico con la metodica 28 Hue

Farnsworth.

L'esame è stato eseguito presentando ai pazienti, separatamente per ciascun occhio, una serie di 28 pedine colorate con colori differentemente sfumati. Scopo dell'esame era quello di classificare nella corretta maniera le pedine in circa 3 minuti di tempo. Abbiamo ripetuto con analogo risultato alcune volte l'esame con lo scopo di evidenziare anomalie del senso cromatico.

RISULTATI

In T. K. si osservava:

– OD-OS: sono presenti evidenti anomalie del senso cromatico che esulano dalle forme classiche e l'esame sebbene ripetuto più volte è scarsamente at-

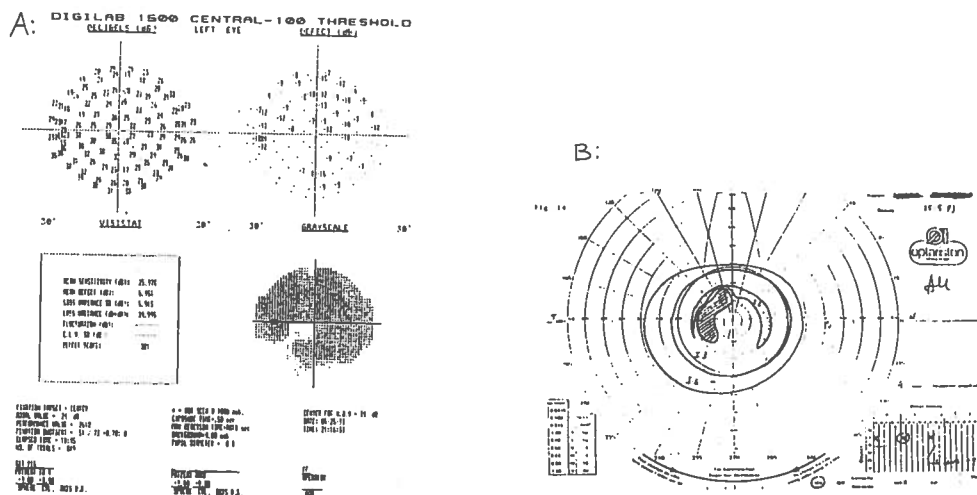


Fig. 4 – Paziente S. L.; A: Campo visivo computerizzato; B: Campo visivo Goldmann cinetico.

tendibile per il grado deficitario dell'acutezza visiva (fig. 5B).

In S. L. si osservava:

– OD-OS: il senso cromatico non risulta alterato (fig. 5A).

Esami elettrofunkionali

I soggetti in esame venivano fatti sedere in una stanza semioscura ed isolata acusticamente; essi erano precedentemente informati sulla durata dell'esame e sulla sua utilità a fini diagnostici.

Abbiamo effettuato la registrazione dei seguenti esami elettrofunkionali: Elettroretinogramma (ERG) da flash,

ERG focale, ERG da pattern, Potenziali Evocati Visivi (PEV).

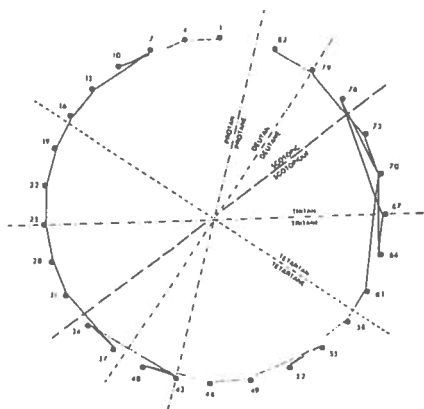
Elettroretinogramma

La registrazione dell'E. R.G. da flash veniva effettuata con la seguente metodica:

lo stimolo visivo era costituito da un flash a luce stroboscopica (Ganzfield), di intensità di 1 joule a luce bianca e di 5 joule a luce rossa; la frequenza temporale era di 2 Hz.

L'elettrodo esplorante era del tipo ad uncino, e, previa anestesia locale con Novesina allo 0,48%, veniva applicato al canto esterno della palpebra inferio-

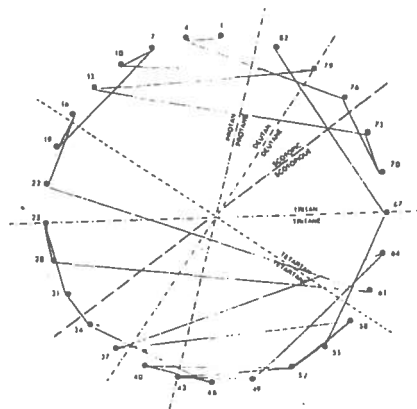
TEST 28 HUE de ROTH selon FARNSWORTH-MUNSELL
ROTH 28 HUE TEST according to FARNSWORTH-MUNSELL (OS)



A

Nome _____ Cognome _____ Diagnostica _____
 Age 44 an Date _____
Imprimatur: _____

TEST 28 HUE de ROTH selon FARNSWORTH-MUNSELL
ROTH 28 HUE TEST according to FARNSWORTH-MUNSELL (OS)



B

Nome _____ Cognome _____ Diagnostica _____
 Age 49 an Date _____
Imprimatur: _____

Fig. 5 – Esame del senso cromatico; A: Paziente S. L.; B: Paziente T. K.

re; l'elettrodo riferente era posto in Fpz e la terra al braccio sinistro. La resistenza interelettrodica veniva mantenuta inferiore ai 10 KOhm.

Il tracciato elettroretinografico così ottenuto era caratterizzato da una serie di onde a polarità alternante fra le quali si distinguono per evidenza e ripetibilità due picchi: l'onda «a», che nel soggetto normale presenta una latenza di 16 msec e l'onda «b», che nel soggetto normale presenta una latenza di circa 40 msec. Nel nostro metodo di registrazione, lungo la parte montante dell'onda «b» sono presenti delle piccole ondinie variabili di numero ed ampiezza: queste vengono definite come «potenziali oscillatori» (P. O.) dell'ERG. Ogni tracciato veniva ripetuto almeno due volte e sovrapposto per controllarne la ripetibilità delle onde valutate.

Ciascuna stimolazione veniva effettuata monocularmente previa occlusione dell'occhio controlaterale con una benda nera.

Le latenze delle varie onde e relativi voltaggi sono state misurate al picco mediante un paio di cursori direttamente sullo schermo del computer. Per i P. O. abbiamo considerato la somma delle ampiezze delle singole ondinie oscillanti, considerato per ciascuna di queste l'ampiezza picco-picco.

Flicker ERG

La registrazione del Flicker E. R. G. (FERG) veniva effettuata con la se-

guente metodica: lo stimolo visivo era presentato in un monitor TV delle dimensioni di 9x9 gradi di arco visivo, ed era costituito da una modulazione di luminanza di un campo uniforme sovrapposto ad un background adattante.

Il segnale FERG è funzione della frequenza temporale (F. T.) di stimolazione: alla F. T. di 8 Hz, avremo una risposta sulla stessa frequenza di stimolazione (1F), o sulla frequenza doppia di stimolazione (2F); alla F. T. di 30 Hz avremo una risposta sulla stessa frequenza di stimolazione (1F).

La metodica di registrazione non differiva sostanzialmente da quella effettuata per registrare l'ERG da flash: il segnale bioelettrico veniva amplificato (guadagno 20000), filtrato (banda passante 1-30 Hz) e sottoposto a processo di averaging (400 eventi privi di artefatti per ogni trial).

La valutazione dell'ampiezza e della fase delle varie componenti (armoniche), veniva effettuata tramite l'analisi di Fourier.

Perg

La registrazione dell'ERG da pattern PERG veniva effettuata con la seguente metodica: lo stimolo visivo era presentato in un monitor TV delle dimensioni di 9x9 gradi di arco visivo, ed era costituito da una modulazione contrasto di elementi (barre) bianche e neri

(gratings) che si alternavano in modo cadenzato nel tempo alla F. T. di 8 Hz ed il cui contrasto era mantenuto fisso sull'80%. Lo stimolo pattern era sovrapposto ed un background adattante. Il segnale PERG è funzione della frequenza temporale (F. T.) di stimolazione: alla F. T. di 8 Hz, avremo una risposta massima sulla frequenza doppia di stimolazione (2P).

La metodica di registrazione non differiva sostanzialmente da quella effettuata per registrare l'ERG da flash: il segnale bioelettrico veniva amplificato (guadagno 20000), filtrato (banda passante 1-30 Hz) e sottoposto a processo di averaging (400 eventi privi di artefatti per ogni trial).

La valutazione dell'ampiezza e della fase delle varie componenti (armoniche), veniva effettuata tramite l'analisi di Fourier.

Potenziali Evocati Visivi

Successivamente veniva registrato il PEV adottando la seguente metodica:

– il soggetto in esame era posto a 114 cm. dallo stimolo visivo utilizzato, del tipo a scacchiera, in cui i singoli elementi bianchi e neri si alternavano in un modo cadenzato (checkboard pattern reversal) su un monitor televisivo con punto di fissazione, che sottendeva un angolo complessivo di 12.5° di arco visivo;

– i singoli elementi del pattern sottende-

vano rispettivamente 30' e 15' di arco visivo in due successive registrazioni (Frequenza Spaziale, FS di 30' e FS di 15');

– la frequenza temporale era di 2 Hz (stimolazione transient);

– il contrasto tra i singoli elementi bianchi e neri dello schermo era mantenuto fisso al 70%;

– elettrodi a coppetta di argento clorurato venivano fissati con pasta elettroconduttrice, previa detersione della cute con pasta abrasiva, sullo scalpo secondo la seguente disposizione: esplorante in Oz, 01, 02.; referente in Fpz. terra al braccio sinistro (Sistema Internazionale 10-20). La resistenza interelettrodica veniva costantemente tenuta inferiore a 3 KOhm.

Il segnale bioelettrico era quindi amplificato (guadagno 20000), filtrato (banda passante 1-100 Hz) e sottoposto a processi di averaging (100 eventi privi di artefatti per ogni trial). Ciascuna stimolazione veniva effettuata monocularmente previa occlusione dell'occhio controlaterale.

Ogni variazione negativa del potenziale all'ingresso del primo amplificatore è stata sempre indicata da una deflessione verso l'alto della traccia.

Il segnale bioelettrico così ottenuto (PEV «transient») è caratterizzato da una serie di onde a polarità alternante (Negativa e Positiva) fra le quali distinguiamo tre picchi di maggiore evidenza e ripetibilità che vengono identificati con la lettera indicante la polarità

e la cifra indicante la latenza (N75, P100 e N145).

RISULTATI

Nella figura 6 sono riportati esempi di tracciati dei soggetti *K. T.* (C) e *S. L.* (B) in relazione ad un soggetto di controllo (A).

L'ERG da flash a luce bianca 1J in *K. T.* e *S. L.* non presentavano modificazioni patologiche rispetto ai nostri valori di normalità; l'ERG da flash a luce rossa 5J ha messo in evidenza in *K. T.* un'ariduzione di ampiezza dell'onda b, mentre in *S. L.* l'onda b risultava essere «ipervoltata» rispetto ai valori di normalità.

L'ERG focale risultava essere ridotto in ampiezza sia in *K. T.* che in *S. L.*; il PERG risultava essere ridotto in ampiezza sia in *K. T.* che in *S. L.*

Fluorangiografia

Tra i vari esami abbiamo eseguito un esame fluorangiografico per meglio definire il quadro clinico.

Dopo aver fatto eseguire alcuni esami sierici ai nostri pazienti, rappresentati da: ECG, azotemia, glicemia, creatinemia ed emocromo abbiamo eseguito l'esame nei seguenti tempi:

- informazione al paziente del tipo di esame
- sistemazione del paziente all'appar-

- recchio collocato in una camera oscura
- somministrazione di un antiemetico
- instillazione di un midriatico
- iniezione nella vena dell'avambraccio di una soluzione al 10% di fluoresceina sodica (5cc)
- esecuzione della metodica costituita da retinografia iniziale e successive fotografie ripetute nei vari tempi con uso di filtri, in entrambi gli occhi. Ci siamo avvalsi durante l'esame della collaborazione di un anestesista.

Risultati

In *T. K.* si osservava:

- OD-OS: abbiamo osservato una fluorescenza dopo circa 8-10 sec. dalla iniezione del mezzo di contrasto ed ancor prima del riempimento dei vasi retinici stessi. Questa marcata fluorescenza, in particolare al polo posteriore, deriva dalla aumentata visibilità del colorante nei sottostanti vasi coriocapillari smascherati dalla progressiva migrazione del pigmento. Può essere osservata per un lungo periodo di tempo, varia di intensità ma rimane ben localizzata. Sullo sfondo iperfluorescente si osservano numerose chiazze, ad effetto maschera, che rappresentano le aree di accumolo di pigmento e sono soprattutto visibili in corrispondenza del polo posteriore e nella zona perimaculare dove è più evidente la distrofia pigmentaria con fini granulazioni. La macula conserva

il proprio aspetto scuro. Si può apprezzare il restringimento dei vasi arteriosi. Si apprezza una modesta ipofluorescenza della papilla ottica in OS (fig. 7A).

In S. L. si osservava:
 - OD-OS: Presenza di una iperfluorescenza dopo circa 8-10 sec. dalla iniezione del mezzo di contrasto ed immediatamente prima del riempimento dei

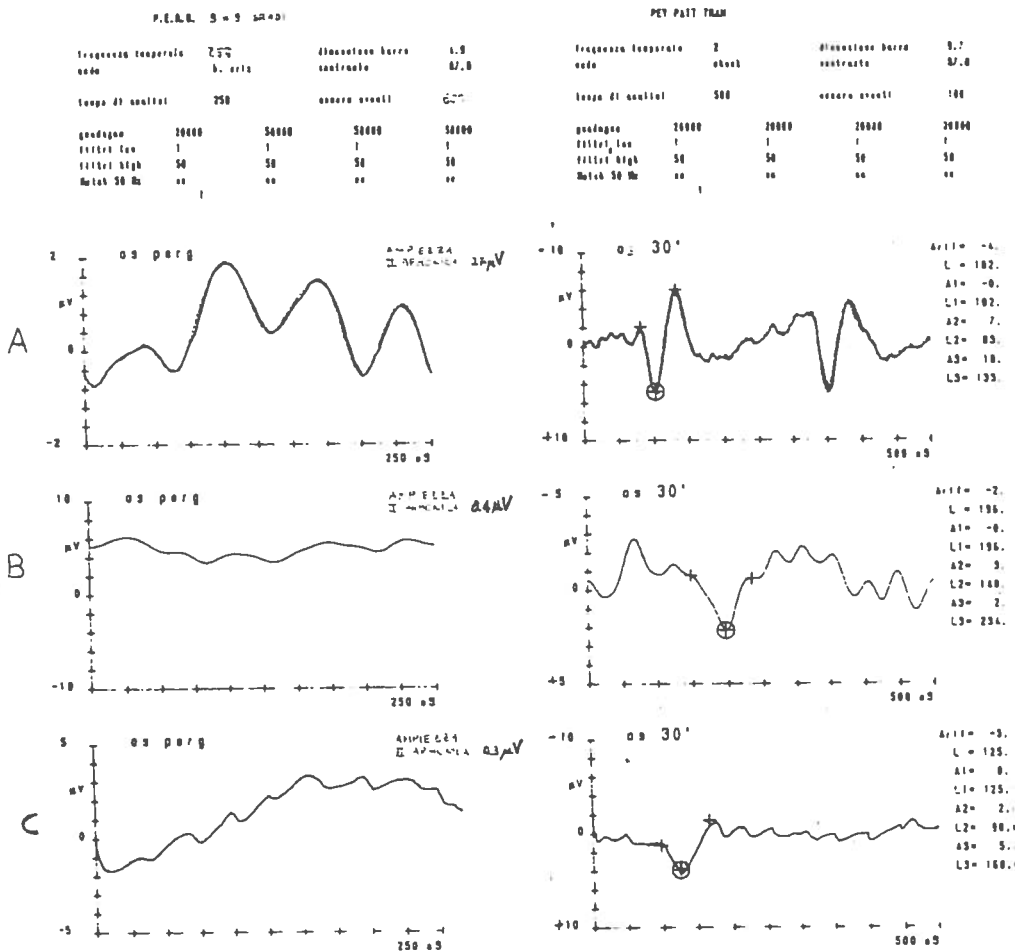


Fig. 6 - Esempi di tracciati degli esami elettrofuntionali. PERG: Elettroretinogramma da Pattern; PEV: Potenziali evocati visivi; A: soggetto di controllo; B: paziente T. K.; C: paziente S. L.

vasi retinici stessi. Questa iperfluorescenza deriva dalla aumentata visibilità del colorante nei sottostanti vasi coriocapillari per una iniziale distrofia pigmentaria. Non si evidenziano accumuli di pigmento. I vasi arteriosi appaiono modestamente ristretti e lievemente tortuosi. L'area maculare si presenta ipofluorescente nelle fasi terminali (fig. 7B).

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

In base agli esami effettuati ed ai risultati ottenuti, possiamo porre diagnosi di *retinite pigmentosa inversa* in entrambi i pazienti osservati.

Il fondo oculare evidenziava in particolare nella Sig. T. K. la presenza di alterazioni pigmentarie tipiche della patologia, accompagnate da alterazioni del calibro dei vasi arteriosi.

Particolare importanza rivestiva la presenza in sede perimaculare e centrale di alterazioni pigmentarie, che facevano preporre verso una forma atipica di *retinite pigmentosa*, cioè «inversa» o «centrale» (Jimenez-Sierra et al., 1989; Foxman et al., 1985).

Nel Sig. S. L. non erano presenti alterazioni pigmentarie evidenti, mentre era evidente a livello centrale una zona di colorito scuro a limiti netti.

Le alterazioni anatomico-patologiche osservate, davano luogo a caratteristiche modificazioni funzionali.

Infatti, all'esame del campo visivo, in entrambi i soggetti si evidenziava una notevole riduzione della sensibilità retinica (Mulhall, 1987); il senso cromatico era notevolmente alterato nella Sig. T. K., mentre nel figlio non erano presenti particolari anomalie. Anche per ciò che riguarda gli esami elettrofunkzionali, si osservavano modifica-

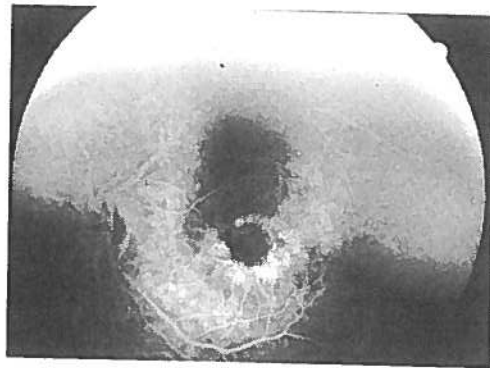


Fig. 7A

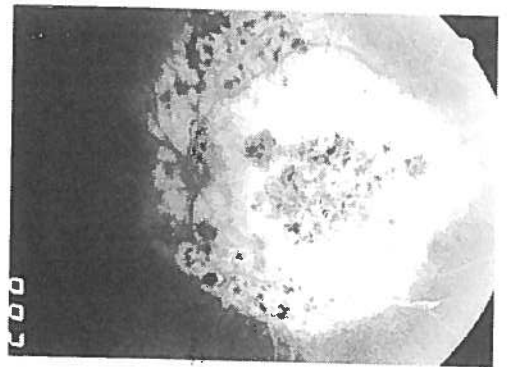


Fig. 7B

Fig. 7 - Fluorangiografia retinica; A: Paziente S. L.; B: Paziente T. K.

zioni patologiche della funzionalità retinica ed in particolare della regione maculare (Arden e Bankes, 1986; Zrenner et al., 1986; Porciatti, 1987; Magni et al., 1989).

Infatti, l'ERG focale risultava essere ridotto in ampiezza (K. T.: 2F 0.3 microvolt, rispetto ai 0.6 e 1.4 microvolt del controllo), come risultava essere ridotto in ampiezza il PERG (K. T.: 2P 0.4 microvolt e S. L.: 2P 0.3 microvolt, rispetto ai 0.7 microvolt del controllo) (Maffei e Fiorentini, 1986, 1990).

L'ERG da flash, riflettendo l'attività elettrica di tutta la retina, non presentava modificazioni patologiche, in quanto il contributo maculare per la genesi di questo segnale è considerato come «trascurabile» (Parisi e Bucci, 1992).

I PEV, la cui risposta riflette l'attività bioelettrica corticale in seguito a stimoli visivi prevalentemente di origine maculare (Hubel e Wiesel, 1968, Michael e Halliday, 1971), presentavano modificazioni patologiche del tracciato sia in K. T. (tempo di latenza P100: 148 msec) che in S. L. sia in K. T. (tempo di latenza P100: 125 msec).

L'esame fluorangiografico evidenziava un'iperfluorescenza nei tempi precoci e tardivi ascrivibile alle alterazioni delle epitelio pigmentato retinico.

In conclusione, per la Sig. T. K., alla luce degli esami semeiologici, si può porre una diagnosi di «retinite pigmentosa inversa», mentre per il figlio, S. L., riveste particolare importanza ai fini diagnostici e prognostici la positività di alcuni esami come quelli elettrofunkzionali e l'esame fluorangiografico.

RIASSUNTO

Gli autori hanno studiato un caso familiare di retinite pigmentosa inversa. I pazienti sono stati sottoposti ad esame del campo visivo, ad esame del senso cromatico, ad esami elettrofunkzionali e all'esame fluorangiografico. Ai fini diagnostici riveste particolare importanza l'Elettroretinogramma Focale, l'Elettroretinogramma da patter, ed i Potenziali Evocati Visivi. Questi esami analizzando in modo selettivo la funzionalità della retina centrale, hanno permesso di poter effettuare una diagnosi differenziale con altre forme più classiche di retinite pigmentosa.

Parole chiave: *Retinite pigmentosa inversa, ERG, ERG focale, PERG, PEV.*

SUMMARY

Parisi V., Ferroni F., Arena D., Ciardiello A. M., Bucci M. G.: *A familiary case of central pigmentary retinopatya.*

The authors studied a familial case of central pigmentary retinopathy. Visual fields, tests for colour blindness, electrophysiological examination and fluorangiography were assessed in our patients. The patients showed a reduction in amplitude of focal-and-patter electroretinogram and an increase in latency of visual evoked potentials. These results could be attributed to the reduced functionality of the central retina. All this may be useful to differentiate these particular shape of pigmentary retinopathy.

Key words: *Central pigmentary retinopathy, focal and patter ERG, VEP.*

BIBLIOGRAFIA

- 1) Arden G. B., Bankes J.: *Foveal electroretinogram as a clinical test*, Br. J. Ophthalmol., 50, 740-746, 1986.
- 2) Foxman S. G., Heckenlively J. R., Bateman J. B., Wirtschafter J. D.: *Classification of congenital and onset retinitis pigmentosa*, Arch. Ophthalmol., 103, 10, 1502-1506, 1985.
- 3) François J.: *The differential diagnosis of tapeto-retinal degenerations*, Arch. Ophthalmol. Chicago, 59, 88-120, 1958.
- 4) François J.: *Heredity in ophthalmology*, St. Louis, Mosby Co., 290-346, 1961.
- 5) Genovesi-Ebert F., Guidi G.: *Genetica della retinite pigmentosa. In fisiopatologia e clinica della retinite pigmentosa*, Atti SOI 1984.
- 6) Hubel D. H., Wiesel T. N.: *Receptive-field and functional architecture of monkey striate cortex*, J. Physiol., 195, 215-243, 1968.
- 7) Jimenez-Sierra J. M., Ogden T. E., Van Boemel G. H.: *Inherited retinal disease a diagnostic guide*, S. Louis, Mosby Co., 1989.
- 8) Maffei I., Fiorentini A.: *Generator sources of the P_{erg} in man and animals*. In: *Evoked potentials*, Cracco and Bodis Wollner eds, New York, Alan R. Liss, Inc. 101-116, 1986.
- 9) Maffei L., Fiorentini A.: *The pattern electroretinogram in animals and humans: physiological and clinical applications*, Vision and Brain, Raven Press, 1990.
- 10) Magni R., Quisisana M., Alberti M., Calcagni M., Brancato R.: *On a case of unilateral retinitis pigmentosa. Electrophysiological findings*, Ann. Ottalmol. Clin. Ocul., 115, 8, 815-821, 1989.
- 11) Michael W. F., Halliday A. M.: *Differences between the occipital distribution of upper and lower field pattern-evoked responses in man*, Brain Research, 33, 311-324, 1971.
- 12) Michaelson I.: *Il fondo dell'occhio*, Verducci Ed., I vol, 372-387, 1983.
- 13) Mulhall L.: *Visual fields in retinitis pigmentosa*, Aust. Orthopt. J., 24, 35-40, 1987.
- 14) Parisi V., Bucci M. G.: *Recordings of Vep after photostress in ocular hypertension and glaucoma*, Invest. Ophthalmol. Vis. Sci., 33, 436-442, 1992.

Su un caso familiare di retinite pigmentosa inversa

- 15) Porciatti V.: *Non-linearities in the focal ERG evoked by pattern and uniform field stimulation; their variation in retinal and optic nerve dysfunction*, Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 28, 1306-1313, 1987.
- 16) Pruett R. C.: *Retinitis pigmentosa: clinical observation and correlation*. Transaction of the American Ophthalmological Society, Annual Meeting, Hot Springs, Virginia, 1983, Trans. Am. Ophthalmol. Soc., 81, 693-735, 1984.
- 17) Suzuki Y., Nadayama R.: *A case of pigmented paravenous retino-choroidal atrophy*, Folia Ophthal. Jpn., 31, 1551-1557, 1980.
- 18) Pagon R. A.: *Retinitis pigmentosa*, Surv. Ophthalmol., 33, 137-177, 1988.
- 19) Wirth A.: *Fisiopatologia e clinica della retinite pigmentosa*, Atti SOI, 13-33, 1984.
- 20) Zrenner E., Baker jr C. L., Hess R. F., Olsen B. T.: *Current source density analysis of linear and non linear component of the primate electroretinogram*, Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 27 suppl., 242, 1986.

Autore Corrispondente

Dott. V. PARISI
Clinica Oculistica dell'Università di Roma
«Tor Vergata»
Complesso Integrato «Columbus»
Via Della Pineta Sacchetti, 506
00168 ROMA