



UMBERTO I
POLICLINICO DI ROMA

Policlinico Umberto I

Dai Testa Collo

Dir. Prof.ssa Antonella Polimeni
Centro di riferimento regionale per la malattie rare della cornea

Medico responsabile: Dott. Marco Marengo

Ambulatorio Cornea: 0649975413 Lun-Ven Sportello Malattie Rare: 0649976914 Lun-Ven.

mail: marco.marengo@uniroma1.it



Ospedale Oftalmico

Centro di riferimento regionale per la malattie rare della cornea

Medico responsabile: Dott. Cosimo Simeone

mail: ambulatorio.cornea@aslroma1.it



Ospedale S. Eugenio

Centro di riferimento regionale per le malattie rare della cornea

Medico responsabile: Dott.ssa Alessandra Balestrazzi

mail: ambulatorio.cornea@aslroma2.it



Ospedale Pediatrico IRCCS Bambino Gesù

Centro di riferimento regionale per le malattie rare della cornea

Medico responsabile: Prof. Luca Buzzonetti

0668593362 lun-ven, ore 13.00-15.00

Mail: oculistica.segreteria@opbg.net

Gemelli



**Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli
Università Cattolica del Sacro Cuore**

Fondazione Policlinico Agostino Gemelli

Istituto di Oftalmologia

Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare della Cornea

Personale responsabile: Prof. Aldo Caporossi- Dott.ssa Romina Fasciani - Dott. Luigi Mosca

tel. 06/30155228 (dalle 12 alle 14)

Mail: icloc@rm.unicatt.it

Largo Agostino Gemelli 800168 Roma



FONDAZIONE
POLICLINICO UNIVERSITARIO
 CAMPUS BIO-MEDICO

Fondazione Policlinico Universitario Campus Bio-Medico

UOC Oftalmologia

Centro di riferimento regionale per le malattie rare della cornea

Direttore Prof. Marco Coassin

Medico responsabile: Prof. Antonio Di Zazzo

Sportello Malattie Rare: +39 06225418975 lun-Ven. mail:

malattierare@policlinicocampus.it

oftalmologia@policlinicocampus.it

Via Alvaro del Portillo, 200 - 00128 Roma (RM)

CHERATOCONO PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE

(elaborato nel mese di marzo 2016

- a cura dei Centri del Policlinico Umberto I, Ospedale Oftalmico - ASL

RM 1, IRCCS Ospedale Bambino

Gesù, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli)

1. Inquadramento della malattia	4
2. Strumenti per la diagnosi	6
3. Terapia	7
4. Controlli di salute	8
5. Modalità di accesso ai Centri e servizi offerti	9
6. Collaborazioni dei Centri con altri Centri nazionali e internazionali.....	12
7. Continuità assistenziale territoriale.....	13
8. Rapporti con le Associazioni.....	14

1. Inquadramento della malattia

Il cheratocono è una ectasia corneale su base non infiammatoria, caratterizzata da un progressivo assottigliamento e sfiancamento corneale spesso localizzato, e da uno sviluppo progressivo di astigmatismo irregolare, solitamente di tipo miopico, negli stadi iniziali correggibile con occhiali e/o lenti a contatto, negli stadi più avanzati di difficile correzione con ausili ottici.

Esistono varie tipologie di classificazione per valutare lo stadio di evoluzione del Cheratocono.

Le tre classificazioni di norma più utilizzate sono quella di Amsler, quella di Rama e quella di Krumeich.

La Classificazione di Amsler suddivide la patologia in quattro stadi evolutivi prendendo in considerazione astigmatismo, curvatura corneale e l'eventuale presenza di alterazioni della struttura corneale.

La Classificazione di Rama si basa invece sulla possibilità di correggere il difetto di vista provocato dal cheratocono ed è utile per valutare l'indicazione all'intervento chirurgico, divide il cheratocono in:

□ Cheratocono in fase rifrattiva e

□ Cheratocono in fase evolutiva: non è più possibile ottenere un visus soddisfacente né con occhiali né con lenti a contatto oppure le lenti a contatto non sono più tollerate, per cui si dovrà programmare l'intervento chirurgico.

Classificazione di J. Krumeich

Krumeich e coll. hanno proposto una classificazione clinica in 4 stadi, basata su astigmatismo, potere diottrico, trasparenza e pachimetria corneale.

Il cheratocono è una condizione relativamente rara, i valori di prevalenza riportati oscillano tra i 10 ed i 600 casi/100.000 persone, numerosi autori riportano una prevalenza media di 54,5/100.000.

L'incidenza del cheratocono è di circa 1/2.000 per anno.

La prevalenza riportata in letteratura varia considerevolmente; ciò può essere dovuto a numerosi fattori tra cui il campione di popolazione studiato, gli esami diagnostici effettuati e la carenza di Registri Epidemiologici dedicati a questa patologia.

Sebbene la maggior parte dei casi sia sporadica, esistono forme familiari con una percentuale riportata in Letteratura tra il 6 ed il 23% e concordanza fra gemelli monozigoti

La prevalenza del cheratocono nei parenti di primo grado di pazienti affetti è del 3,34%, da 15 a 67 volte più elevata rispetto alla popolazione generale.

I quadri di cheratocono sono eterogenei per età di insorgenza, aggressività e sede della lesione.

L'età di insorgenza può variare, classicamente insorge durante la prima pubertà e progredisce fino alla terza quarta decade per poi arrestarsi. Sono descritte raramente forme ad esordio più tardivo (terza-quarta decade). Le forme ad esordio precoce solitamente hanno un andamento maggiormente aggressivo e sono più frequenti nei maschi. Le forme ad esordio in età pediatrica sono più frequentemente familiari. È impossibile prevedere l'evoluzione della malattia, comunque pazienti di età superiore ai 35 anni che non mostrino variazioni topografiche significative per 2-3 anni, difficilmente dovranno sottoporsi ad un intervento chirurgico, se non per l'insorgenza di intolleranza alle lenti corneali. Usualmente il cheratocono si sviluppa prima in un occhio, il secondo occhio viene coinvolto normalmente in un secondo momento ed in forma più leggera.

È comunque riportata una bilateralità in circa il 96% dei casi.

I casi bilaterali riconosciuti sono aumentati con la aumentata diffusione di moderni mezzi diagnostici che consentono una più agevole diagnosi precoce anche in assenza di importanti deficit soggettivi.

L'eziologia del cheratocono è sconosciuta. Generalmente si presenta come un difetto isolato, ma in alcuni casi può essere associato a sindromi come quella di Ehlers-Danlos, Marfan, Turner e Down, ad atopia, prolasso della valvola mitrale, osteogenesi imperfetta, schizofrenia.

I disordini oculari più frequentemente associati al cheratocono sono: congiuntivite allergica, amaurosi di Leber, retinosi pigmentosa, aniridia, malattia della sclera blu, distrofia endoteliale di Fuchs.

Esistono dati su una maggior frequenza nella razza bianca e negli asiatici che avrebbero una insorgenza più precoce con una più rapida evolutività.

Anche se l'eziologia ed i meccanismi che sono alla base del cheratocono sono ancora sconosciuti, esiste un'importante evidenza del ruolo di fattori genetici nella sua insorgenza, è ipotizzabile che la malattia sia il risultato di alterazioni di più geni, sui quali intervengono dei fattori ambientali.

Sono state descritte forme sia recessive che dominanti e fra queste esiste penetranza ed espressività variabile. Ad oggi sono state identificate quattro regioni genomiche associate alla forma dominante: 2p24, 3p14-q13, 5q14.3-q21.1 e 16q22.3-q23.1.

Le forme con un modello di trasmissione multifattoriale sono state invece associate alle regioni 4q31, 5q31,5q21, 9q21-22, 9q34, 12p12, 14q11, 14p11, 15q15, 17q24 e 20q12.

Solo in una piccola percentuale di pazienti affetti (circa 8%) sono state identificate mutazioni a carico del gene *VSX1* localizzato sul cromosoma 20p11.2. Nei casi di cheratocono familiare sono stati identificati i geni *MIR184* e *DOCK9*. La diagnostica genetica, comunque, sulla base delle attuali conoscenze, non è ancora da considerare essenziale per la diagnosi di cheratocono.

Ogni strato della cornea può essere interessato dal processo patologico in relazione allo stadio evolutivo del cheratocono.

Numerosi sono i reperti istologici che documentano: la diminuzione del numero dei cheratociti e delle lamelle stromali, la diminuzione del numero delle fibre per lamella, la diminuzione dello spessore e della quantità delle lamelle stromali e un anomalo assemblaggio delle fibrille collagene.

Bibliografia

1. Ashwin PT, McDonnell PJ. *Collagen cross-linkage: a comprehensive review and directions for future research*. Br J Ophthalmol. 2009
2. Rabinowitz YS. *Keratoconus*. Surv Ophthalmol 1998;42:297-319.
3. Krachmer JH, Feder RS, Belin MW. *Keratoconus and related non inflammatory corneal thinning disorders*. Surv Ophthalmol 1984;28:293-322.
4. P Tuft S.J., Moodaley L.C., Gregory W.M., Davison C.R., Buckley R.J. *Prognostic factors for the progression of keratoconus*. Ophthalmology 1994;101:439-447.
5. *Il Cheratocono- Edizioni SOI 2004*
6. Khaled K. Abu-Amero, Abdulrahman M. Al-Muammar, and Altaf A. Kondkar, "Genetics of Keratoconus: Where Do We Stand?," *Journal of Ophthalmology*, vol. 2014, Article ID 641708, 11 pages, 2014.

2. Strumenti per la diagnosi

La diagnosi può essere sospettata durante la visita oculistica di base quando vengono evidenziati una miopia e/o un astigmatismo insorti improvvisamente con comparsa di mire irregolari all'esame oftalmometrico.

Il cheratocono può infatti essere messo in evidenza con l'*oftalmometro di Javal*, che mostra in questo caso una non concomitanza delle mire dell'oftalmometro, un lieve astigmatismo generalmente tra i 15° e i 20° e l'impossibilità di mettere in asse tra loro le linee centrali delle due immagini rossa e verde.

L'angolo formato dalle due linee suddette si chiama *angolo di Amsler* ed aumenta con il progredire della malattia.

Nelle forme più avanzate le due mire appaiono deformate, irregolari e di grandezza diversa.

La diagnosi di certezza viene effettuata attraverso l'esecuzione della topografia corneale computerizzata e/o della tomografia corneale che permettono di valutare il potere diottrico e la morfologia della curvatura dell'intera superficie corneale mostrata con mappe colorimetriche, consentendo di evidenziare l'apice dell'ectasia corneale. Inoltre, permettono di controllare l'evoluzione della patologia nel tempo e costituiscono un importante ausilio per la programmazione di eventuali interventi chirurgici. A completamento diagnostico e per valutare l'evoluitività del cheratocono nel tempo è necessario eseguire anche la misurazione dello spessore corneale con la pachimetria. Attualmente è possibile effettuare con apparecchi dedicati come l'OCT del segmento anteriore o la tomografia corneale o sistemi Scheimpflug delle vere e proprie mappe pachimetriche che evidenziano lo spessore nei vari settori della cornea.

Utile per il monitoraggio del cheratocono è anche l'*esame della refrazione* in quanto, nelle fasi iniziali, è presente generalmente un astigmatismo miopico, molto raramente l'astigmatismo può essere di tipo ipermetropico, per lo più si tratta di un astigmatismo contro regola od obliquo. Molti pazienti affetti da cheratocono hanno riduzione della acuità visiva sia naturale che corretta; tuttavia, esistono casi di cheratocono con acuità visiva normale sia naturale che corretta. Un cambiamento di asse o di potere dell'astigmatismo è spesso indice di evoluzione del cheratocono.

Il cheratocono, a causa dell'aumento della curvatura corneale nella sua porzione centrale, provoca astigmatismo irregolare miopico, spesso di alto grado, che riduce notevolmente l'acutezza visiva. Altri sintomi soggettivi tardivi possono essere fotofobia, lacrimazione e diplopia monoculare.

I sintomi riscontrati dal paziente, inoltre, possono variare in relazione allo stadio della malattia. Il paziente non avverte infatti, quasi alcun sintomo nelle forme fruste di cheratocono, mentre ben diverso è il quadro di cheratocono in fase avanzata.

Quando, in una condizione di cheratocono preesistente e in genere avanzata, si determina una rottura della membrana di Descemet si ha il quadro di "*idropo corneale acuta*" detta anche cheratocono acuto. Questa situazione determina un improvviso passaggio di umor acqueo nello stroma corneale con conseguente rigonfiamento ed opacamento della cornea.

Soggettivamente il paziente avverte, oltre all'improvvisa e marcata riduzione del visus, iperemia, epifora e fotofobia.

L'evoluzione spontanea del quadro clinico va generalmente verso un lento e progressivo riassorbimento dell'edema con una successiva zona di opacamento ed appiattimento della cornea in corrispondenza per la presenza di un leucoma corneale. Il riassorbimento del liquido è dovuto alla chiusura della soluzione di continuo della membrana di Descemet determinata dall'allargamento e dallo scivolamento delle cellule endoteliali adiacenti alla zona della rottura.

In alcuni casi l'utilizzo di lenti a contatto può determinare delle modifiche della superficie corneale che simulano un cheratocono alla topografia corneale, in questi casi l'esame topografico deve essere ripetuto dopo un adeguato periodo di sospensione dell'uso delle lenti corneali.

3. Terapia

In presenza di cheratocono evolutivo con correzione ottica accettabile con occhiali e/o lenti a contatto o al momento della diagnosi in soggetti in età pediatrica o comunque molto giovani, è possibile ricorrere ad una terapia parachirurgica, il cosiddetto "cross-linking" del collagene corneale, un trattamento parachirurgico che permette di "irrobustire" le lamelle corneali ritardando o bloccando il progressivo sfiancamento corneale del cheratocono, mediante l'irradiazione dello stroma corneale con raggi ultravioletti catalizzati dalla riboflavina (Vit B2).

Questo trattamento prevede una tecnica classica con la rimozione dell'epitelio ed un'energia di irraggiamento di 3 Mw/cm² per i casi con spessore corneale.

superiore ai 400 micron ed una tecnica transepiteliale nei casi con spessore corneale inferiore ai 400 micron.

Sono disponibili trattamenti "accelerati" per ridurre i tempi di esposizione ai raggi ultravioletti ed è stata messa a punto una tecnica detta iontoforesi per facilitare l'assorbimento di farmaci all'interno dell'occhio. La iontoforesi si avvale di deboli correnti continue per facilitare l'assorbimento della riboflavina all'interno della cornea con riduzione nei tempi di imbibizione da 30 minuti a 5 minuti senza rimozione dell'epitelio. Gli attuali risultati di questo tipo di trattamento permettono in molti casi di evitare un trattamento chirurgico vero e proprio. La terapia chirurgica del cheratocono dipende dallo stadio evolutivo della patologia. Nel periodo refrattivo la sola correzione del difetto visivo con occhiali o lenti a contatto consente al paziente una vita relazionale e lavorativa soddisfacente. Le lenti a contatto (LAC) rappresentano molto spesso l'unico mezzo correttivo efficace per correggere un cheratocono. Le lenti troppo piatte però, assieme all'uso eccessivo e alla progressione del difetto, determinano la principale complicanza in cui incorre il paziente portatore di lenti con cheratocono: la fibrosi apicale, una cicatrice opaca della cornea localizzata all'apice del cono che riduce la vista e la tollerabilità delle lenti, spesso in modo permanente. Essa dipende da ripetuti meccanismi microtraumatici, legati all'eccessivo appoggio all'apice del "cono" da parte delle lenti. I primi sintomi sono spesso solamente fastidi o sensazione di corpo estraneo. Solo le fasi avanzate producono una seria riduzione delle tollerabilità. Per evitare la fibrosi apicale da LAC rigide, negli ultimi anni si sono evolute molte nuove tecniche applicative "a risparmio dell'apice corneale". Tutte queste lenti evitano che le lenti appoggino in modo eccessivo sull'apice del cono creando un "cuscinetto" di lacrime fra lente e occhio. La lente a contatto ideale dovrebbe seguire la deformazione del cono, trovando più punti di appoggio e cercando di evitare l'appoggio solo apicale, non dovrebbe essere portata ininterrottamente, ma dovrebbe essere utilizzata limitando le ore di applicazione allo stretto necessario. Al progredire dell'ectasia il difetto visivo risulta comunque non più correggibile otticamente e la soluzione chirurgica si rende necessaria. In un primo tempo, in caso di cheratocono non progressivo, in pazienti adulti divenuti intolleranti alle lenti a contatto, è possibile intervenire con l'impianto di speciali anelli in materiale plastico inseriti all'interno dello spessore dello stroma corneale che aiutano a ridurre e regolarizzare l'astigmatismo, permettendo di riprendere l'uso delle lenti a contatto e di ottenere un miglioramento dell'acuità visiva naturale e corretta anche con occhiali. In presenza di cheratocono evolutivo e negli stadi più avanzati, specialmente in caso di perdita della trasparenza della cornea e quando la correzione con occhiali o lenti a contatto non permette di raggiungere un visus utile all'attività lavorativa o relazionale del paziente e sono state esplorate senza successo tutte le altre possibilità terapeutiche, è necessario eseguire un trapianto di cornea. Le tecniche chirurgiche attuali consentono di sostituire la sola porzione alterata (cheratoplastica lamellare anteriore/lamellare profonda) con potenziali vantaggi quali soprattutto la riduzione del rischio di rigetto o la cornea in toto (cheratoplastica perforante) per un diametro normalmente compreso tra i 7.75 e gli 8.50 mm. Questi interventi possono essere effettuati con tecniche manuali o meccanizzate o attraverso l'uso del laser a femtosecondi. La cornea trapiantata è suturata alla cornea ricevente attraverso punti di sutura in nylon 10-0, la sutura può essere continua singola o doppia, a punti staccati o mista. I tempi di rimozione delle suture variano a seconda dei casi. Dopo l'intervento è comunque spesso necessario utilizzare occhiali e/o lenti corneali. In alcuni casi, una volta rimosse le suture, è eventualmente possibile effettuare una correzione del difetto refrattivo residuo mediante il laser ad eccimeri preferibilmente con tecnica intralaskic effettuata mediante un laser a femtosecondi.

4. Controlli di salute

Una volta posta la diagnosi di cheratocono devono essere prescritte delle visite di follow-up ravvicinate in caso di pazienti molto giovani, dopo 6 mesi-1 anno nei soggetti adulti che non necessitano di intervento chirurgico. Nei casi sottoposti ad intervento chirurgico vengono effettuate circa 6 visite di controllo in un anno, poi la cadenza diventa in linea di massima annuale; gli intervalli prestabiliti possono variare in caso di necessità.

5a. Modalità di accesso al Centro per le malattie rare del Centro Malattie rare Corneali Policlinico Umberto I Roma e servizi offerti.

Il Centro delle Malattie Rare Corneali del Policlinico Umberto I ubicato al terzo piano della clinica oculistica, svolge l'attività tutti i giorni, dal lunedì al venerdì, dalle ore 8,30 alle 13,30. L'accesso è dedicato a tutti i pazienti con diagnosi, accertata o sospetta, di patologia rara corneale; hanno possibilità di accedervi anche i parenti di pazienti con diagnosi di patologia. È possibile effettuare prenotazione tramite RECUP o tramite lo sportello Malattie Rare del Policlinico Umberto I. Il paziente verrà sottoposto a visita oculista completa ed esami specifici come topografia corneale, pachimetria e microscopia confocale. Se la patologia sospetta fosse confermata verrà inserito il paziente nel Registro Malattie Rare della Regione Lazio con il rilascio del certificato di esenzione e verrà preso in carico il paziente dal punto di vista diagnostico e terapeutico. È possibile effettuare presso il centro una visita contattologica durante la quale oltre alla prova e la prescrizione della lente verrà insegnato al paziente l'uso e la conservazione del presidio. Il centro offre la possibilità di effettuare consulenza genetica.

È possibile prenotare la visita tramite RECUP 803333, tramite il numero 06 49975413 o tramite lo sportello Malattie Rare del Policlinico Umberto I chiamando il numero 0649976914.

5b. Modalità di accesso al Centro per le malattie rare dell'Ospedale Oftalmico - Asl Roma 1 e servizi offerti; modalità di accesso al Centro per le malattie rare dell'Ospedale S. Eugenio (COMR Spoke dell'Ospedale Oftalmico) - Asl Roma 2 e servizi offerti

Presso il Centro di riferimento per le malattie rare della cornea sito presso l'Ospedale Oftalmico in Piazzale degli Eroi 11 a Roma, riconosciuto dalla Regione Lazio dal 2007, l'attività viene svolta regolarmente da un ambulatorio dedicato alle patologie corneali, vi possono accedere tutti i pazienti con diagnosi presunta o già effettuata di cheratocono.

Ai pazienti durante la prima visita viene effettuata una visita completa comprendente esame della vista naturale e corretta, topografia e pachimetria corneale, esame del fondo oculare e rilevazione del tono oculare.

Se necessario vengono effettuati OCT del segmento anteriore e microscopia endoteliale.

Una volta verificata l'effettiva diagnosi, sarà rilasciato il certificato di esenzione e saranno prescritte visite di controllo, eventuali ausili ottici (occhiali e lenti a contatto), eventuali ulteriori accertamenti, interventi paracirchirurgici per la stabilizzazione della patologia (cross linking), o interventi chirurgici veri e propri (cheratoplastica perforante o lamellare) interventi pressoché tutti effettuabili presso il Presidio. Qualora gli interventi non siano effettuabili presso l'Ospedale Oftalmico vengono fornite indicazioni sui centri in cui è possibile effettuare gli interventi consigliati.

Le visite si effettuano con cadenza annuale nei casi che non necessitano di intervento chirurgico, nei casi sottoposti ad intervento chirurgico vengono effettuate circa 6 visite di controllo in un anno, poi la cadenza diventa in linea di massima annuale.

Viene attuato un sistema di monitoraggio degli eventi avversi principali e dei livelli di soddisfazione di pazienti e familiari.

Sono effettuate periodicamente verifiche sui Processi organizzativi e professionali

I pazienti affetti o con sospetto di malattia possono essere inviati da medici del territorio o di altre strutture pubbliche e/o private accreditate per ricevere l'esenzione o per consulenza

È possibile prenotare presso il CUP dell'Ospedale Oftalmico dal lunedì al sabato mattina dalle 10 alle 13 con impegnativa per visita oculistica ambulatorio cornea. Per informazioni è possibile inviare una mail all'indirizzo ambulatorio.cornea@aslroma1.it

La Determinazione n. G02070 del 19/02/2023 ha riconosciuto la Asl Roma 2 come centro spoke di riferimento afferente all'Hub dell'Ospedale Oftalmico,

Presso il Centro di riferimento per le malattie rare della cornea sito presso la ASL Roma 2 l'attività viene svolta regolarmente da un ambulatorio dedicato alle patologie corneali, vi possono accedere tutti i pazienti con diagnosi presunta o già effettuata di cheratocono.

Ai pazienti, durante la prima visita, viene effettuata una visita completa comprendente esame della vista naturale e corretta, topografia e pachimetria corneale, esame del fondo oculare e rilevazione del tono oculare.

Se necessario vengono effettuati OCT del segmento anteriore e microscopia endoteliale.

Una volta verificata l'effettiva diagnosi, il Centro è autorizzato al rilascio dei certificati di esenzione. Saranno prescritte visite di controllo, eventuali ausili ottici (occhiali e lenti a contatto), eventuali ulteriori accertamenti, interventi parachirurgici per la stabilizzazione della patologia (cross linking), o interventi chirurgici veri e propri (cheratoplastica perforante o lamellare) presso il Presidio. Qualora gli interventi non siano effettuabili presso l'Ospedale Sant'Eugenio verranno fornite indicazioni sui centri in cui è possibile effettuare gli interventi consigliati.

Le visite si effettuano con cadenza annuale nei casi che non necessitano di intervento chirurgico, con cadenza inferiore nei pazienti molto giovani; nei casi sottoposti ad intervento chirurgico vengono effettuate circa 6 visite di controllo in un anno, poi la cadenza diventa in linea di massima annuale.

Viene attuato un sistema di monitoraggio degli eventi avversi principali e dei livelli di soddisfazione di pazienti e familiari. Sono effettuate periodicamente verifiche sui Processi organizzativi e professionali

I pazienti affetti, o quelli con sospetto di malattia, possono essere inviati da medici del territorio o di altre strutture pubbliche e/o private accreditate per ricevere l'esenzione o per consulenza

Le visite per i pazienti affetti o in caso di sospetto diagnostico possono essere prenotate contattando l'Ambulatorio Cornea ambulatorio.cornea@aslroma2.it

5c. Modalità di accesso al Centro per le malattie rare dell'Ospedale Pediatrico IRCCS Bambino Gesù e servizi offerti

L'Ambulatorio di Cornea dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù viene effettuato presso la sede di Palidoro. Possono accedervi tutti i pazienti con sospetto clinico o diagnosi certa di cheratocono. Verranno effettuati tutti gli esami diagnostici specifici (topografia corneale, pachimetria corneale, microscopia endoteliale, tomografia corneale o OCT del segmento anteriore) e, in caso di indicazione, programmati i trattamenti di cross linking corneale o gli appropriati interventi chirurgici.

Presso la medesima sede dell'Ospedale è attivo un ambulatorio di contattologia: soprattutto per i pazienti pediatrici con condizione refrattiva più complessa una valutazione accurata e l'indicazione appropriata facilitano il percorso riabilitativo e la gestione relativa alla migliore correzione ottica.

Presso la stessa sede di Palidoro è altresì attivo un ambulatorio di genetica oculare (per i contatti utilizzare la mail distrofieretniche@opbg.net) a cui possono essere indirizzati i pazienti affetti da cheratocono ed i loro familiari successivamente all'accesso effettuato presso l'ambulatorio di cornea.

Per prenotare una visita presso l'ambulatorio di cornea e quello di contattologia occorre chiamare il numero 0668593362, attivo tutti i giorni, dal lunedì al venerdì, dalle ore 13.00 alle ore 15.00, oppure inviare una mail, rispettivamente, all'indirizzo oculistica.segreteria@opbg.net e contattologia@opbg.net.

5d. Modalità di accesso al Centro Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli e servizi offerti

Il *percorso diagnostico-terapeutico* dei pazienti affetti da cheratocono si sviluppa in regime ambulatoriale mediante valutazione nell'**Ambulatorio Cheratocono Crosslinking** durante la quale viene programmato il piano terapeutico personalizzato al singolo caso clinico e conforme ai protocolli nazionali ed internazionali. Il paziente accede a tali ambulatori mediante prenotazione telefonica al Centro Unico di Prenotazione (CUP al numero **06/88805560**). L'accesso avviene tramite autorizzazione di una unica impegnativa attestante le prestazioni: visita oculistica, topografia corneale, pachimetria corneale, microscopia endoteliale.

La **prima visita** prevede:

-anamnesi generale e specifica per il cheratocono:

- visita oculistica con valutazione dell'acuità visiva corretta e non corretta e della refrazione con occhiali ed eventualmente con lenti a contatto.
- topografia corneale
- microscopia endoteliale
- pachimetria corneale
- tomografia corneale o OCT del segmento anteriore
- programmazione terapeutica.

Nel caso in cui venga posta la diagnosi di cheratocono evolutivo (cheratocono progressivo con peggioramento degli indici topografici, pachimetrici e rifrattivi) con cornea trasparente o con modeste strie di Vogt (segno di deformazione dello stroma corneale) in un soggetto affetto di età compresa dai 18 ai 35 anni, al paziente viene consigliato di sottoporsi ad una procedura di CXL in modo da rallentare/arrestare la progressione della patologia. Nel caso il paziente voglia effettuare la procedura di CXL presso la UOC di Oftalmologia della Fondazione Policlinico "A. Gemelli" viene inserito in lista di attesa per la procedura e viene programmata una data per l'intervento in tempi possibilmente brevi.

Nel caso di un paziente in età pediatrica (età tra 6-18 anni), a causa del comportamento aggressivo del cheratocono in età infantile, viene programmato un controllo clinico entro 3 mesi dalla prima visita o se la patologia sembra presentare una evoluzione già conclamata viene programmato l'intervento di CXL entro 1 mese dalla prima valutazione.

Nel caso in cui venga posta la diagnosi di cheratocono non evolutivo o scarsamente evolutivo in soggetti affetti di età compresa tra 25-40 anni viene programmata una seconda valutazione entro 6 mesi al fine di controllare nel tempo il comportamento della patologia ed individuare tempestivamente l'eventuale progressione.

Le visite di Controllo possono essere prenotate direttamente al numero 06/30155228 (dal lunedì e al venerdì, dalle 12 alle 14) e l'accesso all'ambulatorio Cheratocono Cross Linking avviene mediante l'autorizzazione dell'impegnativa attestante le prestazioni: visita oculistica di controllo e topografia corneale.

5e. Modalità di accesso al Centro Fondazione Policlinico Universitario Campus Bio-Medico e servizi offerti

Il percorso diagnostico-terapeutico dei pazienti affetti da cheratocono si sviluppa in regime ambulatoriale mediante valutazione nell'Ambulatorio Cornea durante la quale viene programmato il piano terapeutico personalizzato al singolo caso clinico e conforme ai protocolli nazionali ed internazionali. Il paziente accede a tali ambulatori mediante prenotazione telefonica al numero 06225418975. L'accesso avviene tramite autorizzazione di una unica impegnativa attestante le prestazioni: visita oculistica, topografia corneale, pachimetria corneale, microscopia endoteliale.

La prima visita prevede:

- anamnesi generale e specifica per il cheratocono:
 - visita oculistica con valutazione dell'acuità visiva corretta e non corretta e della refrazione con occhiali ed eventualmente con lenti a contatto.
 - topografia corneale
 - microscopia endoteliale
 - pachimetria corneale
 - tomografia corneale o OCT del segmento anteriore
 - programmazione terapeutica.

Nel caso in cui venga posta la diagnosi di cheratocono evolutivo (cheratocono progressivo con peggioramento degli indici topografici, pachimetrici e rifrattivi) con cornea trasparente o con modeste strie di Vogt (segno di deformazione dello stroma corneale), il paziente può essere indirizzato ad una procedura di cross linking (CXL) in modo da rallentare/arrestare la progressione della patologia.

Nel caso di un paziente in età pediatrica (età tra 6-18 anni), a causa del comportamento aggressivo del cheratocono in età infantile, viene programmato un controllo clinico entro 3 mesi dalla prima visita o se la patologia sembra presentare una evoluzione già conclamata viene programmato l'intervento di CXL entro 1 mese dalla prima valutazione.

Nel caso in cui venga posta la diagnosi di cheratocono non evolutivo o scarsamente evolutivo in soggetti affetti di età compresa tra 25-40 anni viene programmata una seconda valutazione entro 6 mesi al fine di controllare nel tempo il comportamento della patologia ed individuare tempestivamente l'eventuale progressione.

Le visite di Controllo possono essere prenotate direttamente al numero 06225418975 e l'accesso all'ambulatorio Cornea avviene mediante l'autorizzazione dell'impegnativa attestante le prestazioni: visita oculistica di controllo e topografia corneale.

6a Collaborazioni del Centro per le malattie rare dell'Ospedale Oftalmico con altri centri nazionali ed internazionali

Sono state instaurate collaborazioni del Centro con il Policlinico Gemelli, con l'IRCCS Bambin Gesù e con l'Ospedale Di Grosseto .

Inoltre è stata avviata una collaborazione con il Dipartimento di Oftalmologia dell'Ospedale Universitario della Facoltà di Medicina di Saarland.

6b Collaborazioni del Centro per le malattie rare per le malattie rare dell'Ospedale Pediatrico IRCCS Bambino Gesù con altri centri nazionali ed internazionali

Dal punto di vista della ricerca scientifica, proprio in relazione al cheratocono ed alle patologie corneali in genere, l'Unità Operativa Complessa di Oculistica dell'Ospedale Bambino Gesù ha collaborato con l'Istituto di Fisica Applicata "Nello Carrara" del Consiglio Nazionale delle Ricerche con progetti di ricerca finanziati.

7. Continuità assistenziale territoriale

Secondo quanto previsto dal “Piano di Rete Malattie Rare” della Regione Lazio (rif. Determinazione regionale G02069/2023) il Case Manager del COMR che ha in carico il paziente e il Care Manager Aziendale della Asl di pertinenza, istituiscono connessioni strutturate, ove necessario, con i referenti dei servizi aziendali di:

- Cure Domiciliari;
- Nutrizione Artificiale;
- Farmacia territoriale;
- Presidi/ausili;
- Terapia del dolore;
- Servizi di riabilitazione;
- Cure Palliative;
- Servizi sociali.

Il Care Manager Malattie Rare della ASL, in continuità con il Case Manager del COMR, si connette, dunque, alle Centrali Operative Territoriali (COT) per la gestione della continuità assistenziale e l'attivazione dei servizi territoriali., al fine di consentire una unitarietà ad un complesso integrato di prestazioni specialistiche, infermieristiche, riabilitative, psicologiche, assistenza farmaceutica, somministrazione di preparati di nutrizione artificiale, prestazioni sociali e sostegno spirituale che ricoprono l'intera sfera sanitaria, sociale e affettiva del paziente e del suo nucleo familiare.

7. Rapporti con le Associazioni del Centro di Riferimento dell'Ospedale Oftalmico sono:

Associazioni

Le Associazioni Italiane di pazienti affetti da cheratocono che collaborano con il Centro di Riferimento dell'Ospedale Oftalmico sono:

- ▣ A.I.CHE. Associazione Italiana Cheratoconici www.assocheratocono.org
- ▣ AMC Associazione Malati di Cheratocono www.associazionecheratocono.it

Sono state organizzate in collaborazione con A.I.CHE. campagne di sensibilizzazione per la diagnosi precoce del cheratocono con visite di screening gratuite per pazienti e loro familiari e sono stati organizzati eventi formativi sul cheratocono in collaborazione con l'Associazione Italiana Medici Oculisti.