

## FIBRE MIELINICHE PERIPAPILLARI ESTESE ASSOCIATE ALLA SINDROME DELL'INTERFACCIA VITREORETINICA

Andrea PERDICCHI, Sara VERRILLI, Angela CIARNELLA, Cristina MANNINO, Daniela IACOVELLO, Vito FENICIA

Facoltà di Medicina e Psicologia "Sapienza" Azienda ospedaliera S.Andrea, Roma U.O.C di Oftalmologia  
Direttore: Prof. Santi Maria Recupero

ABSTRACT

**Purpose:** We report a case of unilateral, extensive peripapillary myelinated nerve fibers associated with the triad myopia, amblyopia, strabismus and the vitreoretinal interface syndrome in the same eye.

**Methods:** The patient came to our observation complaining of visual acuity reduction in the right eye. The following exams were carried out: complete ophthalmological examination, automatic computerized perimetry, optical coherence tomography (OCT), fluorescein angiography (FA) and indocyanine green angiography (ICGA).

**Results:** Ophthalmoscopic examination

of the fundus oculi showed the presence of peripapillary myelinated nerve fibers associated with vitreoretinal interface syndrome in the right eye. The automated computerized perimetry showed a decrease of the sensibility in the area correspondent to the myelinated fibers; OCT, FA, ICGA confirmed the diagnosis.

**Conclusions:** We consider interesting this case report for both the significant extension of the myelinated nerve fibers and their uncommon association with myopia, amblyopia, strabismus and the vitreoretinal interface syndrome.

*Ottica fisiopat 2012; XVII: 183-187*

183

### INTRODUZIONE

La mielinizzazione dell'apparato visivo procede dal corpo genicolato laterale in senso anteriore, dal VII mese gestazionale al III mese di vita, arrestandosi a livello della lamina cribrosa della papilla ottica<sup>1</sup>. L'anomala persistenza della guaina mielinica oltre questo limite rende visibili le fibre mieliniche che avvolgono gli assoni delle cellule ganglionari<sup>2</sup>. Oftalmoscopicamente le fibre mieliniche appaiono bianche a forma cotonosa, a fiamma o piumiformi e seguono sempre la distribuzione dello strato delle fibre nervose potendo mascherare anche i vasi retinici; generalmente a partenza dalla papilla ottica ma possono presentarsi anche isolatamente a livello dell'equatore retinico. L'incidenza delle fibre mieliniche è pari allo 0.3-0.6% nella popolazione generale e allo 0.54% o 0,98% nelle autopsie, a seconda delle casistiche<sup>3</sup>. Le fibre mieliniche sebbene rappresentino

delle lesioni benigne, se estese possono associarsi ad alterazioni campimetriche senza carattere evolutivo. In letteratura sono state riportati casi di fibre mieliniche associate a disordini sistemici come la sindrome di Gorlin-Gotz<sup>4-5</sup>, la sindrome di Down, più raramente la neurofibromatosi<sup>6</sup> e la vitreo-retinopatia autosomica dominante associata a malformazioni scheletriche<sup>7</sup>. Fibre mieliniche estese sono state segnalate da pochi autori in forma sindromica associate ad anisometropia con miopia elevata nell'occhio affetto e conseguente ambliopia strabica, in presenza o meno di emorragie retiniche, alterazioni o occlusioni vascolari retiniche. Inoltre è riportato un caso di fibre mieliniche estese associate a trazione vitreoretinica maculare con pseudoforo. In questo articolo riportiamo l'osservazione di un caso di sindrome delle fibre mieliniche associate con miopia elevata, ambliopia, sindrome dell'interfaccia vitreoretinica nello stesso occhio.

#### AUTORE CORRISPONDENTE

Sara Verrilli  
Ospedale Sant'Andrea  
Via di Grottarossa,  
1035-1039  
Roma

#### PAROLE CHIAVE:

fibre mieliniche retiniche, sindrome dell'interfaccia vitreoretinica, miopia elevata, ambliopia.

#### KEY WORDS:

Retinal myelinated fibers, vitreoretinal interface syndrome, High myopia, Amblyopia

fig. 1



fig. 2

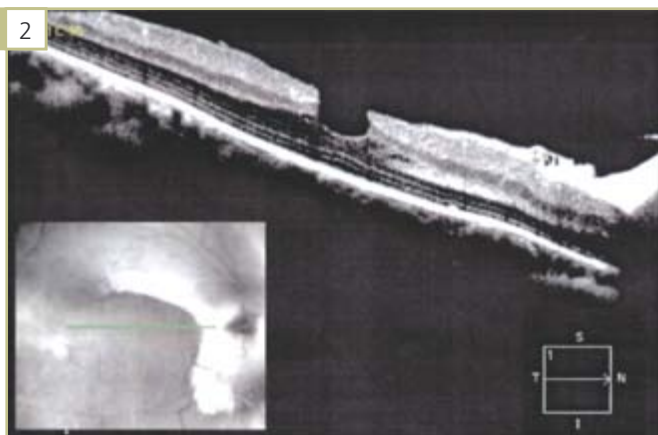


fig. 1

Foto a colori del fondo OD: esteso residuo di fibre mieliniche a partenza dalla papilla ottica.

fig. 2

OCT OD: Alterazione del profilo retinico con perdita di sostanza a livello maculare come da trazione per sindrome dell'interfaccia vitreoretinica.

## CASO CLINICO

C.P. paziente maschio di anni 32, caucasico, veniva inviato alla nostra osservazione per consulenza specialistica da parte del reparto di Pneumologia, poiché riferiva riduzione del visus in occhio destro (OD). Il paziente era stato sottoposto a resezione polmonare atipica per neof ormazione mediastinica posteriore aggettante nel cavo pleurico destro. L'esame istologico aveva evidenziato una neoplasia ad origine dai tronchi nervosi con aspetti istologici dello Schwannoma pigmentato o melanocitario. La differenziazione a tipo Schwann era stata confermata dall'esame ultrastrutturale con la microscopia elettronica. La tomografia computerizzata (TC) cerebrale con tecnica spirale multistrato prima e dopo la somministrazione di

mezzo di contrasto non mostrava alterazioni densitometriche o aree di potenziamento patologico né a carico dei tessuti dell'encefalo né a carico dei tessuti orbitali. L'acuità visiva corretta in OD era di 2/10 con correzione di  $-7.50$  sf  $-1,50 \alpha 100^\circ$  e in occhio sinistro (OS) era pari a 10/10 naturali. L'esame ortottico evidenziava exoforia e preferenza dell'occhio sinistro. L'esame biomicroscopico del segmento anteriore risultava nella norma in ambedue gli occhi (OO), in particolare in OD si notava camera anteriore profonda e miopica. La pressione endoculare misurata con tonometro ad applanazione di Goldman era di 17 mmHg in OO. All'esame del fondo oculare si osservava in OD un ampio residuo di fibre mieliniche a partenza dalla papilla ottica e più estese lungo l'arcata temporale superiore con parziale mascheramento dei vasi

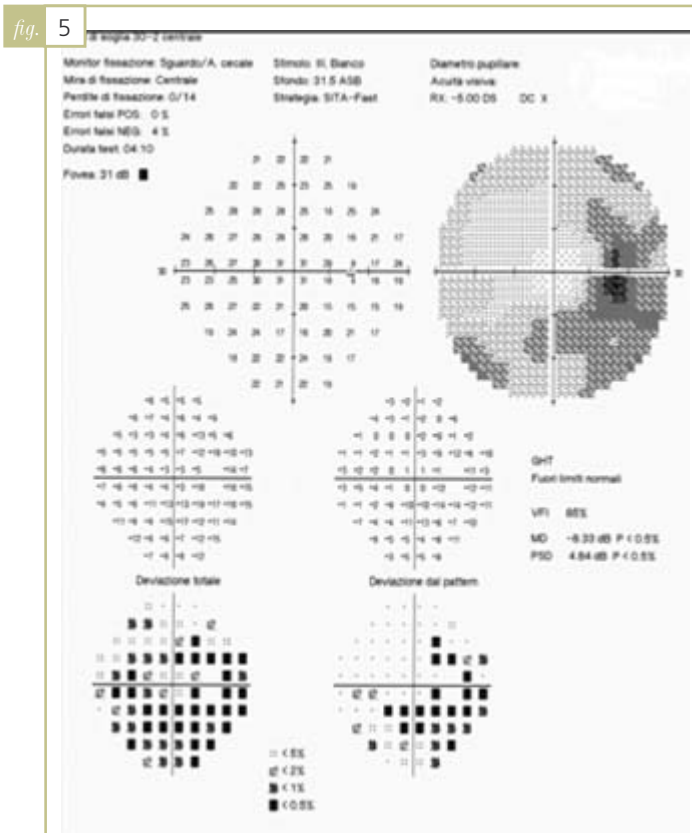
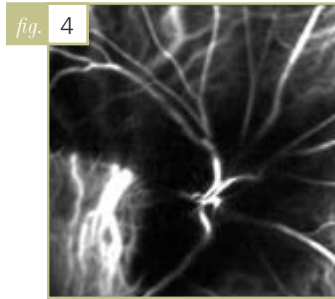
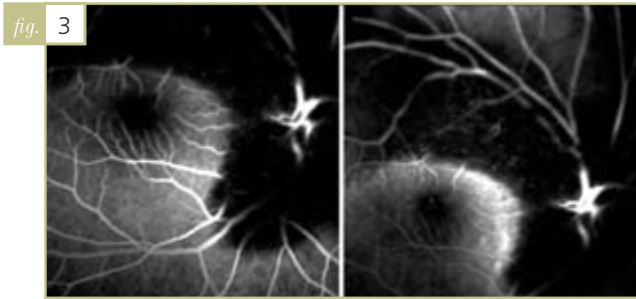


fig. 3  
FAG OD: Effetto  
maschera della  
fluorescenza  
nell'area  
corrispondente  
alle fibre  
mieliniche.

fig. 4  
ICGA OD.

fig. 5  
Campo visivo  
OD: aumento  
della macchia  
cieca con  
riduzione della  
sensibilità  
nell'area in cui  
si localizzano le  
fibre mieliniche.

retinici fin dall'emergenza dal disco ottico, coroidosi miopica e sindrome dell'interfaccia vitreoretinica in regione maculare; non lesioni regmatogene in periferia retinica. Il fondo dell'occhio sinistro era normotrofico ai vari livelli. In occhio destro venivano eseguiti foto a colori del fondo oculare (Fig. 1); tomografia a coerenza ottica con evidenza di alterazioni del profilo retinico e perdita di sostanza a livello foveale come da sindrome dell'interfaccia

vitreoretinica con foro lamellare (Fig. 2). La fluorangiografia retinica mostrava effetto maschera della fluorescenza nell'area corrispondente alle fibre mieliniche, senza segni di diffusione del colorante (Fig. 3). Veniva eseguita inoltre ICGA (Fig. 4). La perimetria computerizzata (Humphrey 30/2 SITA Standard), mostrava un allargamento della macchia cieca in OD (Fig. 5) e risultava nei limiti della norma in OS. Gli esami elettrofunkionali risultavano nella norma in ambedue gli occhi.

## DISCUSSIONE

Le fibre mieliniche retiniche sono un'alterazione del fondo oculare congenita o acquisita, statica o dinamica abbastanza frequente<sup>8</sup>. Tuttavia la loro eziologia risulta ancora in gran parte sconosciuta<sup>3</sup>. La mielinizzazione è un processo di rivestimento degli assoni con oligodendrociti o cellule di Schwann in base all'appartenenza al sistema nervoso centrale o periferico. Verosimilmente la mielinizzazione del sistema visivo inizia al VII mese gestazionale a partire dai corpi genicolati laterali e procede in direzione anteriore fino ad arrestarsi normalmente a livello della lamina cribrosa. Alcuni studi su animali suggeriscono che probabilmente un'alterazione dello sviluppo della lamina cribrosa sia coinvolta nella patogenesi delle fibre mieliniche<sup>9</sup>.

Questa condizione può essere associata ad altri disordini oculari e/o sistemici<sup>3</sup>. Nella forma isolata resta spesso asintomatica e la diagnosi è casuale, mentre nella forma sindromica può dar luogo ad una sintomatologia variabile in base alla gravità del quadro.

Le caratteristiche cliniche consentono la diagnosi differenziale con l'edema papillare, il retinoblastoma, la papilla di Bergmeister e i noduli cotonosi.

Tra le patologie sistemiche descritte in associazione con le fibre mieliniche retiniche sono da annoverare la sindrome di Gorlin-Gotz, la sindrome di Down, la neurofibromatosi e le disostosi cranio-facciali<sup>4-5</sup>. Possono essere riscontrate anche le seguenti alterazioni oculari: miopia unilaterale, ambliopia e strabismo<sup>10</sup>, cheratocono, anomalie vascolari retiniche, colobomi e alterazioni maculari. Infatti in letteratura viene descritta la sindrome a trasmissione autosomica dominante

che comprende: fibre mieliniche, miopia elevata, degenerazione vitreale e malformazioni scheletriche<sup>11</sup>.

In particolare quando le fibre mieliniche si associano a miopia elevata unilaterale possono rendersi responsabili dell'insorgenza di un'ambliopia refrattaria ai trattamenti con un'acuità visiva anche inferiore a 1/10. Il rapporto tra fibre mieliniche e miopia non è stato ancora chiarito sebbene descritto in vari casi. Abbiamo ritenuto utile riferire di questo caso di fibre mieliniche associate a sindrome dell'interfaccia vitreoretinica in miopia elevata per la peculiarità dell'aspetto oftalmoscopico e per l'associazione con le citate alterazioni oculari. L'alterazione dei rapporti vitreo-retinici con eventuale perdita di sostanza a livello maculare (pseudoforo, foro lamellare e foro a tutto spessore) potrebbe essere spiegata dalla trazione esercitata dallo strato di fibre a livello della membrana limitante interna<sup>12-13</sup>, anche in considerazione dell'aumento assiale dell'occhio miope.

Nel caso presentato, caratteristico è anche l'aspetto fluorangiografico dei vasi in sede paramaculare, non visibili all'esame del fondo oculare. Inoltre anche la riduzione localizzata della sensibilità, documentata dalla perimetria computerizzata, è compatibile con la presenza delle fibre mieliniche nella sede corrispondente. Infatti, esse bloccano la trasmissione della luce a causa del diametro superiore a quello delle fibre localizzate nella retina in sede normale e nel nervo ottico. Ciò sarebbe responsabile del danno riscontrato al campo visivo<sup>14</sup>.

Di fondamentale importanza si è rivelata anche l'esecuzione della TC cerebrale con e senza mezzo di contrasto, in considerazione della patologia neoplastica mediastinica. Infatti, va ricordato che lo

schwannoma melanocitario può presentare un comportamento clinico imprevedibile, in quanto metastasi sono state riportate in circa il 25% dei casi e soltanto il 53% dei pazienti seguiti per più di 5 anni si è dimostrato libero da malattia<sup>15</sup>.

Di conseguenza, seppur raro, è stato necessario escludere un coinvolgimento orbitario con l'esame TC.

Attualmente, dopo 2 anni di follow-up, il paziente appare stabile sia dal punto di vista oftalmologico sia per quanto riguarda la patologia di base.

## RIASSUNTO

*Obiettivi: presentazione di un caso di fibre mieliniche peripapillari estese unilaterali associate alla triade miopia elevata, ambliopia, strabismo e alla sindrome dell'interfaccia vitreoretinica nello stesso occhio.*

*Procedure di base: il paziente giungeva alla nostra osservazione lamentando riduzione del visus in occhio destro.*

*Venivano quindi effettuati visita oftalmologica completa, campo visivo, tomografia a coerenza ottica (OCT), fluorangiografia (FAG) e angiografia al verde d'indocianina (ICGA).*

*Risultati: l'esame oftalmoscopico del fondo oculare evidenziava la presenza di un residuo di fibre mieliniche esteso a partenza dalla papilla ottica associato a sindrome dell'interfaccia vitreoretinica nell'occhio destro. Il campo visivo mostrava una riduzione della sensibilità nella area corrispondente alle fibre mieliniche. L'OCT, l'esame fluorangiografico e l'ICGA confermavano tale diagnosi.*

*Conclusioni: abbiamo ritenuto utile riferire di questo caso clinico sia per la notevole estensione delle fibre mieliniche sia*

*per la non frequente associazione con miopia, ambliopia, strabismo e sindrome dell'interfaccia vitreoretinica nello stesso occhio.*

## BIBLIOGRAFIA

1. Ali B, Logani S, Kozlov K, Bateman B. *Progression of retinal nerve fiber myelination in childhood.* Am J Ophthalmol **118**: 515-517, 1994
2. Rosen B, Barry C, Constable I. *Progression of myelinated retinal nerve fibers.* Am J Ophthalmol **127**: 471-473, 1999
3. Straatsma R, Foos R, Hexenkively J, Taylor G. *Myelinated retinal nerve fibers.* Am J Ophthalmol **91**: 25-38, 1981
4. De Jong PT, Bistervels B, Cosgrove J, De Grip G, Leys A, Goffin M. *Medullated nerve fibers. A sign of multiple basal cell nevi (Gorlin's) syndrome.* Arch Ophthalmol **103**: 1833-1836, 1985
5. Romano M, Iacovello D, Cascone NC, Contestabile MT. *Identification of a novel mutation in the PTCH gene in a patient with Gorlin-Gotz syndrome with unusual ocular disorders.* Eur J Ophthalmol **21**(4): 516-519, 2011
6. Kodama T, Hayasaka S, Setogawa T. *Myelinated retinal nerve fibers: prevalence, location and effect on visual acuity.* Ophthalmologica **200**: 77-83, 1990
7. Hubbard GB, Thomas MA, Grossmiklaus HE. *Vitreomacular traction syndrome with extensively myelinated nerve fibers.* Arch Ophthalmol **120**: 670-671, 2002
8. Tarabishy AB, Alexandrou TJ, Traboulsi EI. *Syndrome of myelinated nerve fibers, myopia, and amblyopia: a review.* Surv Ophthalmol **52**(6): 588-596
9. Lee MS, Gonzalez G. *Unilateral peripapillary myelinated retinal nerve fibers with strabismus, amblyopia, and myopia.* Am J Ophthalmol **125**: 554-556, 1998
10. Buys Y, Enzenauer R, Crawford JS. *Myelinated nerve fibers and refractory amblyopia: a case report.* Ann Ophthalmol **25**(9): 353-355, 1993
11. Traboulsi E, Lim J, Pyeritz R, Haller J. *A new syndrome of myelinated nerve fibers, vitreoretinopathy and skeletal malformations.* Arch Ophthalmol **111**: 1543-1545, 1993
12. Di Giovanna F, Morreale Bubella D, Carità S, Morreale Bubella R, Lodato G. *Retinal myelinated nerve fibers associated with macular pseudohole.* J Fr Ophthalmol **31**(3): 295-298, 2008
13. Charles S: *Epimacular Membranes.* In: Guyer DR, Yannuzzi LA, Chang S, et al. *Retina-Vitreous-Macula.* Vol 2. Philadelphia, Pa: WB Saunders Co; 1999: 230-7
14. FitzGibbon T, Nestorovski Z. *Morphological consequences of myelination in the human retina.* Exp Eye Res **65**: 809-819, 1997
15. Killen RM, Davy CL, Bauseman SC. *Melanotic Schwannoma.* Cancer **62**: 174-183, 1988