

FOVEAL CAVITATION: PATTERN OCT COMUNE A DIVERSE DISTROFIE MACULARI

Francesco BANDELLO, Maria Vittoria CICINELLI, Maurizio BATTAGLIA PARODI

Clinica Oculistica
Università Vita-Salute
Istituto Scientifico San Raffaele, Milano

ABSTRACT

Optical coherence tomography (OCT) is a non-invasive reproducible imaging technique, able to provide in vivo cross-sectional images in a large variety of retinal pathologies, including hereditary retinal dystrophies. In some of these cases, a focal macular cell loss has been described, appearing as a distinctive hyporeflective, sharply demarcated cavity in the outer retina located within the macular region, which has been termed "foveal cavitation" (FC).

FC is not a specific or pathognomonic feature of a single disease entity, but appears instead to be a generic sign that can be associated with a number of forms of cone dysfunction. However, the presence of FC correlates with a worse prognostic outcome with respect to visual acuity and macular sensibility in patient suffering from retinal dystrophies.

Ottica fisiopat 2014; XIX: 15-18

15

INTRODUZIONE

La tomografia ottica a radiazione coerente (OCT) è una metodica di imaging non invasiva recentemente diffusasi, che fornisce sezioni tomografiche verticali ad alta risoluzione. L'OCT consente lo studio in vivo degli strati interni della retina e della coroide, con una precisa corrispondenza fra le immagini ottenute e l'aspetto istologico delle diverse porzioni retiniche. Questa metodica ha permesso di caratterizzare le alterazioni morfologiche di numerose patologie oculari, tra le quali molte forme eredo-distrofiche. Tra le numerose alterazioni OCT tipiche delle distrofie, tra cui alterazioni della banda IS/OS, della giunzione segmento esterno dei fotorecettori ed epitelio pigmentato retinico, e le modifiche della limitante interna, recentemente è stata descritta

una ulteriore anomalia: la foveal cavitation (FC), caratterizzata da un assottigliamento della porzione esterna della retina in sede maculare. In questo articolo viene descritta la morfologia in OCT della FC con una correlazione alle alterazioni funzionali che vi sono associate.

METODI

Tutti i pazienti affetti da eredo-distrofie inviati per consulenza presso la Clinica Oculistica dell'Università Vita-Salute presso l'Istituto Scientifico San Raffaele tra il gennaio 2011 ed il gennaio 2013, sono stati sottoposti ad una visita oculistica completa. In particolare, sono stati eseguiti la valutazione del fundus previa dilatazione pupillare, la retinografia completa, l'autofluorescenza oculare (FAF), un elettroretinogramma multifocale (mfERG), la microperimetria (MP) (MP1 NIDEK) e l'esame OCT

**AUTORE
CORRISPONDENTE**
Maurizio Battaglia
Parodi
Department
of Ophthalmology
University Vita-
Salute Scientific
Institute San
Raffaele
battagliaparodi.
maurizio@hsr.it

PAROLE CHIAVE:
Macula, Distrofie
Retiniche, OCT.
KEY WORDS:
Macular
Dystrophy, OCT.

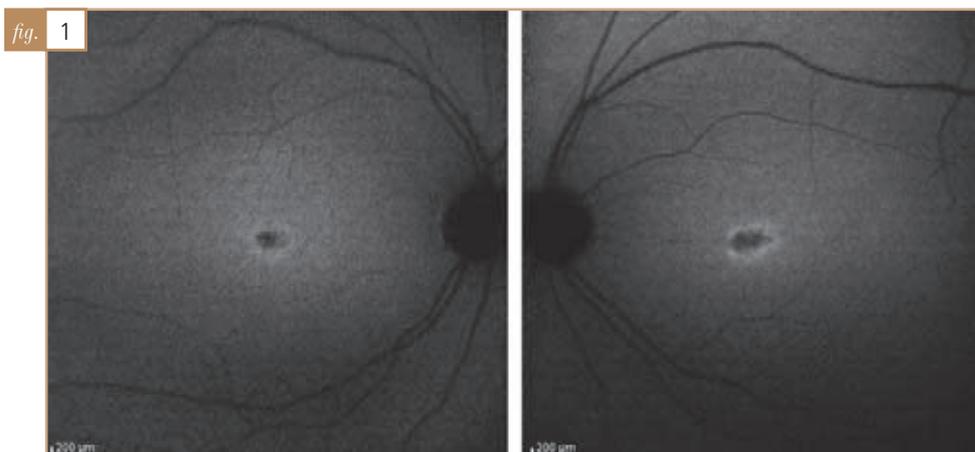


fig. 1

Blue-Light Autofluorescence di un paziente con distrofia dei coni, con ipoautofluorescenza centrale circondata da aloni di iperautofluorescenza.

(Spectralis HRA, Heidelberg) per definire la presenza di FC e le sue caratteristiche clinico-funzionali.

In aggiunta, è stata eseguita l'analisi genetica molecolare per mutazioni del gene ABCA4.

RISULTATI

In totale sono stati esaminati 51 pazienti affetti da eredo-distrofie, 3 dei quali presentavano una FC all'OCT. Due di tali pazienti sono risultati clinicamente affetti da Malattia di Stargardt ed uno da Distrofia dei Coni. In tutti i casi la caratterizzazione genetica ha evidenziato mutazioni a carico del gene ABCA4.

I due casi di malattia di Stargardt, presentavano alterazioni atrofiche dell'epitelio pigmentato retinico (EPR) associate a flecks maculari all'esame biomicroscopico, con un'acuità visiva pari a 2/10 e 3/10. Il paziente con distrofia dei coni evidenziava un'alterazione dell'EPR centrale con acuità visiva di 2/10.

In tutti i pazienti la valutazione microperimetrica rivelava la presenza di uno scotoma relativo a sede centrale i cui limiti eccedevano quelli della FC. L'autofluorescenza a luce blu permetteva di riconoscere lievi,

aspecifiche, alterazioni centrali (Fig. 1). Le scansioni OCT rivelavano un difetto dello strato esterno (OS) dei fotorecettori e una interruzione dello strato di congiunzione fra segmento esterno e segmento interno (IS/OS). La membrana limitante esterna e l'epitelio pigmentato retinico risultavano conservati in tutti i casi. Nell'insieme la FC si visualizza come un'area iporiflettente localizzata negli strati retinici esterni, che corrispondeva ad un deficit di sostanza (Fig. 2).

DISCUSSIONE

La disponibilità di nuove tecniche diagnostiche consente di affinare le nostre conoscenze in tutte le patologie retiniche. In particolare, l'attuale impiego di spectral-domain OCT ci ha permesso di riconoscere sottili alterazioni cellulari che prima non risultavano visibili.

La FC appare tipica di distrofie retiniche riferibili a mutazioni a carico del gene ABCA4 e risulta associata a deficit funzionale riscontrabile sia con la misurazione dell'acuità visiva, che con la microperimetria.

Non è ancora conosciuta l'evoluzione naturale di tale alterazione, ed in particolare, se essa conduca più precocemente ad un'atrofia centrale.

fig. 2

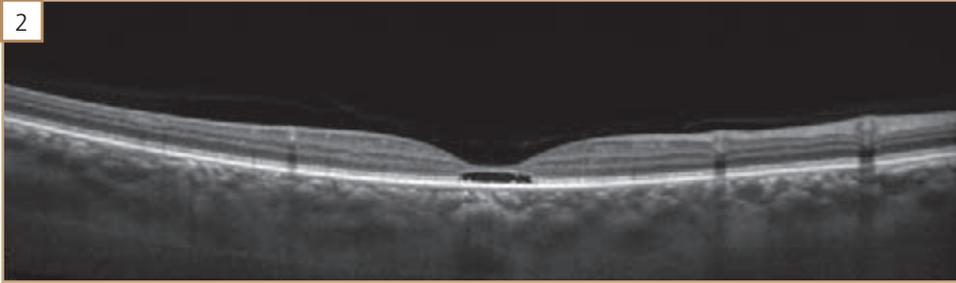


fig. 2
 Quadro OCT del medesimo paziente che mostra il deficit a carico degli strati fotorecettoriali esterni.

Inoltre, non è noto il meccanismo fisiopatologico che conduce alla comparsa di tale anomalia. È possibile che alcuni genotipi si esprimano clinicamente in maniera più severa, causando quadri clinici più complessi. Sono necessari studi longitudinali che includano un maggiore numero di pazienti per definire con maggiore precisione le caratteristiche ed il significato clinico della FC.

CONCLUSIONE

La FC rappresenta un peculiare reperto OCT di distrofie corioretiniche associate al gene ABCA4. Gli studi futuri potranno fornire ulteriori dati sulla rilevanza clinica di tale anomalia e su eventuali possibilità di trattamento.

RIASSUNTO

La tomografia ottica a luce coerente (OCT) è una metodica di imaging non invasivo che permette di studiare le alterazioni strutturali della retina in diverse patologie retiniche.

Le distrofie retiniche ereditarie generalmente mostrano all'OCT un diffuso assottigliamento degli strati retinici esterni. La cavitazione foveale (CF) rappresenta l'estremizzazione di questo assottigliamento retinico in sede maculare, e appare come una cavità iporiflettente dai margini ben definiti.

La CF è un segno non specifico

di alcun disordine in particolare, ma piuttosto è indice di una degenerazione e malfunzionamento dei fotorecettori maculari. Tuttavia, la presenza di FC è associata a un peggiore quadro funzionale, in termini di acuità visiva e sensibilità retinica, nei pazienti affetti da distrofie retiniche ereditarie.

BIBLIOGRAFIA

- Swanson EA, Izatt JA, Hee MR, Huang D, Lin CP, Schuman JS, Puliafito CA, Fujimoto JG. *In vivo retinal imaging by optical coherence tomography.* Optics Letters. **18**: 1864-1866, 1993
- Wirtitsch MG, Ergun E, Hermann B, Unterhuber A, Stur M, Scholda C, Sattmann H, Ko TH, Fujimoto JG, Drexler W. *Ultra-high resolution optical coherence tomography in macular dystrophy.* Am J Ophthalmol **140**: 976-983, 2005
- Lim JI, Tan O, Fawzi AA, et al. *A pilot study of Fourier-domain optical coherence tomography of retinal dystrophy patients.* Am J Ophthalmol **146**: 417-426, 2008
- Leng T, et al. *Foveal cavitation as an optical coherence tomography finding in central cone dysfunction.* Retina **32**: 1411-1419, 2012
- Kellner U, Kellner S. *Clinical findings and diagnostics of cone dystrophy.* Ophthalmologie **106**: 99-108, 2009
- Tsybovsky Y, Molday RS, Palczewski K. *The ATP-binding cassette transporter ABCA4: structural and functional properties and role in retinal disease.* Adv Exp Med Biol **703**: 105-125, 2010
- Cho SC, et al. *Morphologic characteristics of the outer retina in cone dystrophy on spectral-domain optical coherence tomography.* Korean J Ophthalmol **27**: 19-27, 2013
- Koeneke RK. *The gene for Stargardt disease, ABCA4, is a major retinal gene: a mini-review.* Ophthalmic Genet **24**: 75-80, 2003

- Chen Y, Ratnam K, Sundquist SM, Lujan B, Ayyagari R, Gudiseva VH, Roorda A, Duncan JL. *Cone photoreceptor abnormalities correlate with vision loss in patients with Stargardt disease*. Invest Ophthalmol Vis Sci **52**: 3281-3292, 2011
- Wolfing JI, Chung M, Carroll J, Roorda A, Williams DR. *High-resolution retinal imaging of cone-rod dystrophy*. Ophthalmology **113**: 1019-1094, 2006
- Marmor MF, Fulton AB, Holder GE, et al. *ISCEV Standard for full-field clinical electroretinography (2008 update)*. Doc Ophthalmol **118**: 69-77, 2009
- von Rückmann A, Fitzke FW, Bird AC. *In vivo fundus autofluorescence in macular dystrophies*. ArchOphthalmol **115**: 609-615, 1997
- Sisk RA, Berrocal AM, Lam BL. *Loss of foveal cone photoreceptor outer segments in occult macular dystrophy*. Ophthalmic Surg Lasers Imaging 2010 Mar 9 [E pub ahead of print].
- Mori F, Ishiko S, Kitaya N, Takamiya A, Sato E, Hikichi T, Yoshida A. *Scotoma and fixation patterns using scanning laser ophthalmoscopy microperimetry in patients with macular dystrophy*. Am J Ophthalmol **132**: 897-902, 2001