



Papillite in paziente con sindrome di Down e diabete mellito di tipo 1 scompensato: caso clinico

Francesca Periti¹, Valeria Paganelli², Maria Beatrice Ruozi², Caterina Toma¹

¹*Clinica Oculistica e* ²*Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Pavia,
Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, Italia*

Papillite in paziente con sindrome di Down e diabete mellito di tipo 1 scompensato: caso clinico

La papillopatia diabetica è una rara affezione che interessa la testa del nervo ottico e che tipicamente regredisce spontaneamente e non si associa ad esiti funzionali in termini di calo visivo a lungo termine, sebbene la presentazione iniziale possa prevedere quadri di papille molto edematose con componente emorragico-essudativa estesa ed eventuale coinvolgimento maculare. Riportiamo qui il caso clinico di una donna di 24 anni con sindrome di Down e diabete mellito di tipo 1 scompensato che si è presentata alla nostra attenzione per un quadro di edema della papilla monolaterale associato ad ampia emorragia peripapillare. Dopo l'esclusione delle altre possibili cause di danno a carico del nervo ottico (tra cui particolare importanza è stata data al papilledema da ipertensione endocranica e alla neurite ottica ischemica anteriore), si è giunti alla diagnosi di papillopatia diabetica.

Papillitis in Down syndrome and uncontrolled type 1 diabetes: a case report

The diabetic papillopathy is a rare condition involving the optic nerve head. Usually, it regresses spontaneously; it doesn't associate with long-term functional decline, though initial presentation could show a severe optic disc swelling with extended hemorrhages and exudates and, possibly, macular involvement. We present here a case of a 24-year-old woman with Down syndrome and uncontrolled type 1 diabetes. She came to us because of unilateral optic disc swelling associated with wide peripapillary hemorrhage. After excluding all other possible causes of optic disc nerve damage (particularly endocranial hypertension and anterior ischemic optic neuropathy), we diagnosed diabetic papillopathy.

Introduzione

Diabete e sindrome di Down possono dare numerose manifestazioni a livello oculare. Per entrambi questi quadri in letteratura sono riportati casi di coinvolgimento della testa del nervo ottico che possono mimare una condizione edematosa della papilla, la quale entra in diagnosi differenziale con altre più frequenti cause di otticopatia.

Caso clinico

Una giovane donna di 25 anni affetta da sindrome di Down si è presentata al Pronto Soccorso della nostra clinica riferendo calo visivo in OD da circa 2 giorni. In anamnesi riportava diabete mellito di tipo 1 in terapia insulinica, senza complicanze di tipo micro o macroangiopatico associate, forame ovale pervio con shunt sinistro-destro insignificante (FE 58%), precedente colecistectomia per calcolosi biliare, sindrome del tunnel carpale destro. Dal punto di vista oculare, la sua storia era significativa per lieve ipermetropia e intervento di facoemulsificazione per cataratta in OD alcuni mesi prima. In nessuno dei precedenti controlli oftalmologici erano stati evidenziati segni di retinopatia diabetica. In P.S. all'esame del fondo oculare si riscontrava un reperto patologico in OD di papilla a margini sfumati ed emorragia preretinica lungo l'arcata temporale inferiore, per il quale si decideva di ricoverare la paziente per eseguire ulteriori accertamenti.

Gli esami di laboratorio all'ingresso in reparto hanno evidenziato un quadro di diabete scompensato (valore di emoglobina glicata di 8.1 %) con una glicemia a digiuno di 243 mg/dL; gli altri parametri sono risultati nella norma. Ad un più approfondito esame obiettivo oculare i dati significativi raccolti sono stati: ODV 3/10 csl (+1.50sf//+2cilα80T), OSV 6/10 csl (+1sf//+2cilα100T), ODSA pseudofachia IOL nel sacco, OSSA opacità cortico-nucleare con componente di opacità sottocapsulare posteriore, OOT digitalmente buono, ODF papilla a margini sfumati soprattutto inferiormente, emorragia preretinica lungo l'arcata temporale inferiore, coagulo ematico in camera vitrea, OSF nei limiti di norma. Veniva, quindi, impostata terapia con Deltacortene 25 mg 1 cp/die. Nel corso della degenza la paziente è stata, inoltre, sottoposta ad una serie di ulteriori esami. FAG retinica: OD lieve ritardo di riempimento venoso, ipofluorescenza da effetto schermo dell'emovitreo, iperfluorescenza con leakage tardivo dei neovasi papillari, anomalie microvascolari perifoveali e in media periferia, lieve edema maculare, OS regolare fluorescenza maculare e papillare (Figure 1 e 2); CVC manuale: non valutabile; PEV: conduzione da stimolo di contrasto ritardata, non significative asimmetrie. In seguito a consulenza internistica si è corretta la terapia in corso impostando l'associazione Lantus (12 UI h 22) e Actrapid (secondo schema). Dopo 5 giorni di ricovero la donna è stata dimessa, dopo aver programmato un nuovo ricovero per l'esecuzione di una RMN encefalo e orbite con mezzo di contrasto in narcosi. Al nuovo ingresso nel nostro reparto, la clinica della paziente rimaneva sostanzialmente invariata, con permanenza dell'ampia emorragia preretinica nei settori inferiori in OD e assenza di segni patologici in OS. La RMN ha permesso di escludere segni di ischemia, emorragia o massa che potessero sostenere il quadro oculare. Inoltre, sottolineava la presenza di nervi ottici, chiasma ottico e tratti ottici normoconformati e di dimensioni regolari, l'assenza di patologici contrast enhancement a carico delle vie ottiche e di alterazioni a carico delle strutture endo-orbitarie intra ed extra-coniche. Dopo l'estesa valutazione della paziente, che ha permesso di escludere le diverse possibili cause di edema della papilla, si è giunti alla diagnosi di papillopatia diabetica.

Discussione

La papillopatia diabetica è una rara condizione descritta per la prima volta nel 1971 da Lubow e Makley [1]. Essi riportarono i casi di tre ragazzi affetti da diabete mellito di tipo 1 con edema della papilla, emorragie peripapillari ed essudazione, quadro che descrissero come manifestazione ischemica a livello del disco ottico nel contesto delle alterazioni microangiopatiche tipiche del diabete. Ad oggi questo quadro clinico è stato riscontrato sia in corso di diabete mellito di tipo 1 che di tipo 2, con interessamento sia uni- che, più frequentemente, bi-laterale e risoluzione spontanea in media entro 1 anno.

Dall'analisi dei casi riportati in letteratura si evince come, generalmente, non si associ ai classici segni di retinopatia diabetica, se non di grado lieve. Si tratta di una diagnosi di esclusione che viene posta quando tutte le possibili cause di papilledema siano state attentamente esaminate ed escluse, comprendendo in particolare tutto ciò che può determinare un aumento della pressione endocranica.

I quadri clinici descritti negli anni andavano da forme caratterizzate da edema lieve senza emorragia a papille francamente edematose con neovasi peripapillari, importante componente emorragico-essudativa ed edema maculare cistoide associato, senza che però questo correlasse nè con l'acuità visiva iniziale, nè con l'outcome visivo [2]. Spesso i vasi papillari risultavano superficiali, dilatati, teleangectasici e con orientamento radiale [3]. Il meccanismo patogenetico alla base della papillopatia diabetica rimane ancora in gran parte sconosciuto (e, conseguentemente, non esistono linee guida relative al trattamento della stessa). In uno studio di alcuni anni fa Heller e Tattersall proposero di considerare questa entità patologica come un sottoinsieme a buona prognosi funzionale delle neuropatie ottiche anteriori su base ischemica (NOIA) [4]. Attualmente esistono molti dubbi su quale sia la relazione tra papillopatia diabetica e NOIA classica, sebbene gli studi più recenti sembrano propendere per due cause differenti di difetto di perfusione della testa del nervo ottico: nel primo caso alterazione delle membrane capillari e della dinamica dei fluidi interstiziali, nel secondo caso ipotensione con conseguente riduzione del flusso sanguigno locale e vasostasi capillare [5]. Anche nei casi di sindrome di Down, inoltre, è spesso reperibile un'elevazione della testa del nervo ottico senza che ciò correli con la presenza di lesioni intracraniche o anomalie in TC [6]. Spesso è riscontrabile solo iperemia del disco ottico, per aumento del numero di vasi che attraversano il margine del disco stesso. La risoluzione di questi fenomeni è parziale, completa o intermittente nella maggior parte dei casi. Molteplici sono gli elementi di diagnosi differenziale, tra cui spiccano papilledema, drusen e tutte le patologie in grado di causare edema della testa del nervo ottico. Anche un'ipermetropia [7] severa può essere un fattore confondente per la diagnosi, in quanto l'eccesso di glia o altri costituenti del nervo ottico possono mimarne un apparente rigonfiamento, non associato, però, a sintomatologia. Proprio le caratteristiche alterazioni della vascolarizzazione a livello della papilla che si ritrovano nella sindrome di Down potrebbero aver rappresentato nella nostra paziente un fattore predisponente all'insorgenza del quadro di papillopatia che abbiamo descritto. Possiamo, dunque, concludere che l'associazione di diabete e sindrome di Down possa aver dato questa alterazione a livello della papilla, quadro che, generalmente, si associa a calo visivo solo temporaneo, se non del tutto assente, senza peggioramento dell'outcome a breve e a lungo termine. Come nel nostro caso, l'elevazione del disco ottico si presenta in assenza di massa endocranica, drusen o fenomeni infiammatori.

Tabelle e figure

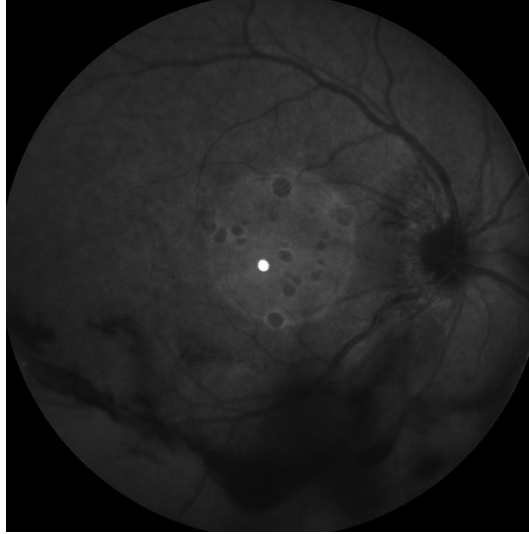


Figura 1. Infrarosso: emovitreo parziale.

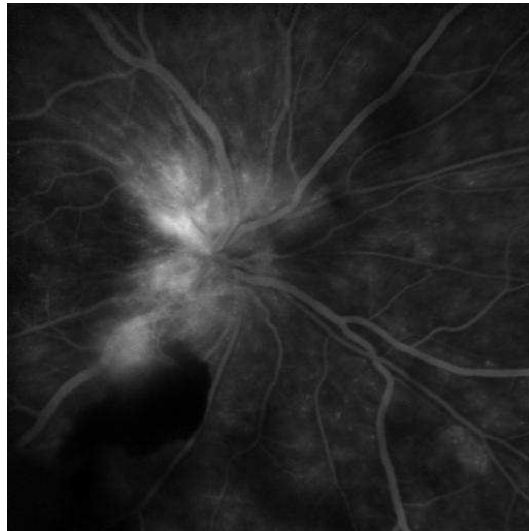


Figura 2. FAG: ipofluorescenza da effetto schermo dell'emovitreo, iperfluorescenza con leakage tardivo dei neovasi papillari.

Bibliografia

1. Lubow M, Makley T. Pseudopapilledema of juvenile diabetes mellitus. *Arch Ophthalmol* 1971;85:417-422.
2. Barr C, Glaser J, Blankenship G et al. Acute disc swelling in juvenile diabetes. Clinical profile and natural history of 12 cases. *Arch Ophthalmol* 1980;98:2185-2192.
3. Regillo C, Brown G, Savino P et al. Diabetic papillopathy. Patient characteristics and fundus findings. *Arch Ophthalmol* 1995;113:889-895.
4. Heller S, Tattersall R. Optic disc swelling in young diabetic patients: a diagnostic dilemma. *Diabet Med* 1987;4:260-264.
5. Slagle W, Musick A, Eckermann D et al. Diabetic papillopathy and its relation to optic nerve ischemia. *Optometry and Visual Science* 2009;86:395-340.
6. Catalano R, Simon J. Optic disk elevation in down's syndrome. *American journal of ophthalmology* 110:28-32.
7. Fimiani F, Iovine A, Carelli R et al. Incidence of ocular pathologies in Italian children with Down syndrome. *European journal of ophthalmology* 2007;17:817-822.