



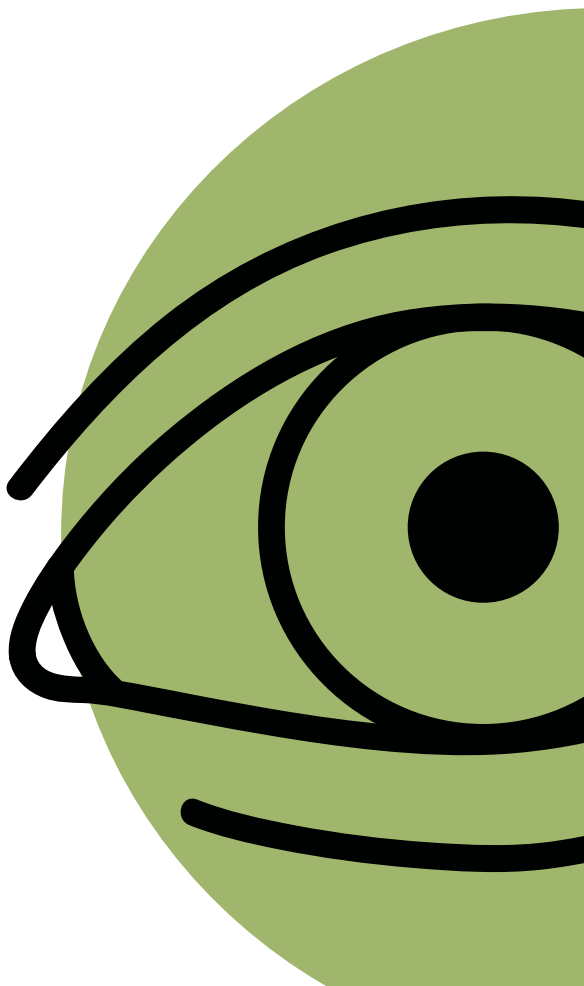
LHON
AWARENESS
DAY

LHON

**NEUROPATIA
OTTICA
EREDITARIA
DI LEBER**



international mito-patients



CHE COS'È LA LHON?

L'acronimo LHON sta per Leber's Hereditary Optic Neuropathy, Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber o Atrofia Ottica di Leber.

La LHON è una delle malattie mitocondriali, causate da alterazioni nel funzionamento dei mitocondri, che sono gli organelli delle cellule deputati alla produzione di energia. Nella LHON il nervo ottico è particolarmente vulnerabile ai difetti del metabolismo mitocondriale per l'alta richiesta energetica e la necessità di mantenere la trasparenza della retina alla luce.

L'insorgenza del disturbo visivo avviene in modo acuto prevalentemente nella tarda

adolescenza o nella prima età adulta con andamento peggiorativo nel tempo.

Poiché la LHON è dovuta a mutazioni del DNA mitocondriale, diversamente dalle mutazioni del DNA nucleare viene ereditata solo in linea materna. La madre può trasmettere la malattia inconsapevolmente perché può essere portatrice asintomatica del difetto genetico. Negli anni sono state scoperte, oltre alle tre mutazioni classiche, responsabili della maggior parte dei casi di LHON (circa il 90%), anche mutazioni più rare del DNA mitocondriale che hanno per effetto la perdita della vista centrale tipica della LHON.

La LHON ha una prevalenza variabile di 1/25.000 a 1/50.000 ed in generale è più frequente nel genere maschile.

QUALI SONO I SINTOMI?

Inizialmente, la persona affetta dalla LHON nota una perdita di vista solo in un occhio, come se fosse tagliato via un pezzetto di immagine al centro. Questo pezzetto, di solito luminoso, si allarga sempre di più verso l'esterno fino a lasciare un piccolo residuo periferico. A questo punto anche l'altro occhio inizia a perdere l'immagine al centro. Questo "buco" centrale si chiama scotoma, che può avere forme diverse, dalla palla brillante alla stella con varie punte. Nella maggior parte dei casi la persona affetta dalla LHON inizia a perdere la vista anche nel secondo occhio dopo qualche settimana, fino a qualche mese dall'esordio nel primo occhio, tuttavia la malattia può colpire entrambi gli occhi fin dall'inizio. Con la perdita della vista del

secondo occhio, chi è affetto dalla LHON può rimanere completamente cieco, in quanto il cervello non è ancora abituato ad utilizzare il residuo visivo periferico che si attiva nel giro di qualche anno dalla perdita della vista centrale. Il residuo visivo finale di solito consente una visione molto ridotta, paragonabile a quella di un televisore in cui non funzionano più tutti i pixel e l'immagine è composta di tanti puntini bianchi e grigi brillanti. Questa è chiamata anche "vista a scacchiera".

COSA DEVE FARE L'OFTALMOLOGO?

Trattandosi di una patologia che danneggia le cellule ganglionari del nervo ottico, purtroppo ancora oggi molti oculisti non riescono a diagnosticarla immediatamente e la LHON viene spesso confusa con la neurite ottica e quindi la sclerosi multipla, una lesione ischemica o anche un tumore cerebrale. È importante chiedere al paziente se ci sono altri casi in famiglia e se la perdita della vista è accompagnata da dolore nei movimenti oculari, che di solito manca come sintomo nella LHON. L'esame oculistico del fondo dell'occhio del paziente è talvolta diagnostico mostrando segni tipici della malattia (iperemia del disco ottico, gonfiore delle fibre retiniche e tortuosità dei vasi) ma può in alcuni casi apparire del tutto normale. L'esecuzione

di esami più approfonditi (in particolare la Tomografia a coerenza ottica - OCT del nervo ottico e i campi visivi) e di esami elettrofisiologici (potenziali evocati visivi-PEV da pattern, elettroretinogramma da pattern-PERG) possono essere di supporto per la diagnosi. L'esame più attendibile per una misurazione quantitativa del danno al nervo ottico è l'OCT che consente di valutare i cambiamenti della malattia nel tempo.

COME SI VIVE CON LA LHON?

Immaginate di essere sempre, giorno e notte, abbagliati dal sole. Eccovi la risposta. La LHON, che può portare i pazienti alla cecità legale, non è caratterizzata da un

disturbo visivo che si manifesta prevalentemente in condizioni di scarsa illuminazione, a differenza dell'Amaurosi congenita di Leber, che viene infatti anche chiamata "malattia del buio", una retinopatia che non è dovuta ad una disfunzione del metabolismo mitocondriale.

Il paziente LHON avrà difficoltà a riconoscere i volti delle persone, leggere libri o le indicazioni stradali perché sarà sempre avvolto da un forte faro abbagliante o, nei casi in cui lo scotoma non è abbagliante, sarà comunque accecato da una grande macchia grigia. Ci sono oggi però tante applicazioni telefoniche che aiutano moltissimo i non vedenti e gli ipovedenti con sintesi vocali per poter lavorare e studiare.

Grazie alla tecnologia, il paziente LHON oggi riesce a svolgere molte mansioni quotidiane e a mantenere i contatti con

l'esterno. Chi non soffre di questo disturbo ha difficoltà a comprendere cosa significa convivere con questi sintomi. Grazie alla capacità di compensare almeno in piccola parte la cecità e agli ausili forniti dalla tecnologia oggi disponibile, i pazienti LHON possono svolgere alcune attività fino a poco tempo fa inaccessibili.

ESISTE UNA CURA?

Ad oggi non esiste alcuna cura risolutiva in grado di arrestare la progressione della malattia. Attualmente, alti dosaggi di antiossidanti come l'idebenone aiutano a stabilizzare il decorso e nei casi di diagnosi precoce, a diminuire significativamente i danni ad entrambi gli occhi favorendo il

recupero visivo. Sono in fase di sperimentazione ulteriori terapie, tra cui la terapia genica che è stata praticata in diversi paesi del mondo, i cui risultati sono in corso di analisi e di futura pubblicazione. La ricerca va avanti e speriamo che nel futuro possano essere disponibili terapie in grado di modificare la storia naturale della malattia.

Come fattore di prevenzione si raccomanda fortemente di evitare il fumo, in particolare, e anche l'alcool.

LHON AWARENESS DAY

La LHON Awareness Day è la giornata di sensibilizzazione organizzata a livello mondiale dalla federazione internazionale delle associazioni di pazienti mitocondriali International Mito Patients – IMP, per aumentare la conoscenza e la comprensione della LHON (www.mitopatients.org). Quest'anno ha luogo durante la giornata conclusiva della World Mitochondrial Disease Week, la settimana mondiale di sensibilizzazione sulle malattie mitocondriali, che si tiene ogni anno la terza settimana di settembre.

Il logo della LHON Awareness Day indica un ramoscello di rosmarino, che è una pianta sempreverde perenne, che cresce praticamente ovunque e viene utilizzata

per i suoi molteplici effetti benefici. Dalle foglioline si ricava un olio essenziale che produce effetti tonici e antireumatici. Soprattutto, il rosmarino significa memoria, energia e la sua forma assomiglia a quella di un mitocondrio.

Il verde è il colore delle malattie mitocondriali e quindi d'ora in poi, quando avrete in mano un ramoscello di rosmarino, potrete pensare alla LHON e alla speranza per una cura.

CHI DEVO CONTATTARE SE HO LA LHON?

In Italia puoi contattare Mitocon Onlus,
l'associazione di riferimento per i pazienti,
bambini e adulti, affetti da malattie
mitocondriali e i loro familiari.

Mitocon Onlus è membro fondatore di
International Mito Patients - IMP



Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali
Onlus

www.mitocon.it

segreteria@mitocon.it

tel. 06 66991333 / 06 66991334



IMP – International Mito Patients per le malattie mitocondriali è la federazione internazionale che unisce 15 associazioni nazionali di pazienti e famiglie affetti da malattie mitocondriali, in 3 diversi continenti. Unendo le forze di queste associazioni, IMP dà voce a circa 8.000 pazienti in tutto il mondo.

www.mitopatients.org

PAESI PARTECIPANTI

Canada

LHON Canada
www.lhoncanada.ca



Germania

LHON-Deutschland.e.V
www.lhon-deutschland.de



Italia

Mitocon
www.mitocon.it



Norwegia

Anne Mette Arntzen
annemette.arntzen@lhon.se

Paesi Bassi

Oogvereniging

[www.oogvereniging.nl/
ledengroep/loa-lhon](http://www.oogvereniging.nl/ledengroep/loa-lhon)



Portogallo

Ana Velosa

ana.velosa@hotmail.com

Spagna

Asociación de Atrofia del
Nervio óptico de Leber
(ASANOL)

www.asanol.com



Svezia

LHON Eye Society

www.lhon.se



Questo documento è stato revisionato da:

Dott. Piero Barboni
Neuro oftalmologo, IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano

Prof. Valerio Carelli
Neurologo, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna,
Università di Bologna

Dott.ssa Anna Maria De Negri
Neuro oftalmologa, Azienda Ospedaliera San Camillo
Forlanini di Roma

Dott.ssa Chiara La Morgia
Neurologa, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna,
Università di Bologna

Settembre 2020

