

DISTROFIA OCULO-FARINGEA

Frequenza: circa 1 caso su 100000 persone

Definizione:

La distrofia oculo-faringea è una malattia genetica a trasmissione autosomica dominante caratterizzata da una debolezza muscolare che colpisce soprattutto i muscoli delle palpebre e della gola (faringei).

Quale è la causa?

La distrofia oculo-faringea è causata da una alterazione del gene PABP2 sul cromosoma 14 codificante una proteina importante per il corretto funzionamento della cellula. Normalmente nel gene vi è una sequenza di nucleotidi GCG (tripletta) che si ripete sei volte. Nei pazienti con distrofia oculo-faringea la ripetizione si espande dalle 8 alle 13 volte portando alla formazione di una proteina anomala che non svolge più correttamente il suo ruolo all'interno della cellula.

Come si manifesta?

La gravità della malattia varia molto da individuo a individuo. La sintomatologia inizia verso i 50 anni con debolezza dei muscoli delle palpebre e della gola.

La debolezza dei muscoli delle palpebre provoca un loro abbassamento (ptosi) che può nei casi più gravi limitare la visione. Con il progredire della malattia anche i muscoli deputati ai movimenti degli occhi vengono colpiti con riduzione dei movimenti oculari.

La debolezza dei muscoli della gola (faringei) provoca invece una difficoltà a deglutire gli alimenti che possono passare “di traverso” nelle vie aeree.

La malattia evolve molto lentamente negli anni potendo colpire anche i muscoli delle anche, delle cosce e delle spalle con conseguente difficoltà a camminare, salire le scale e sollevare oggetti posti in alto. In alcuni pazienti vi può essere anche una modificazione della voce per un coinvolgimento dei muscoli della laringe, organo deputato all'emissione dei suoni.

Diagnosi

Due esami diagnostici permettono di confermare il sospetto di distrofia oculo-faringea davanti ad un paziente con abbassamento della palpebra e difficoltà a deglutire:

Biopsia di muscolo

Si preleva un frammento di muscolo dalla coscia o dalla spalla e lo si analizza al microscopio.

Nella distrofia oculo-faringea l'elemento caratteristico è la presenza di inclusioni filamentose all'interno del nucleo visibili tramite microscopia elettronica.

Test genetico

Il test si esegue su un campione di sangue analizzando il DNA presente all'interno dei globuli bianchi.

Il riscontro di un numero di triplette GCG aumentato (8-13 ripetizioni) nel gene PABP2 conferma la diagnosi di distrofia oculo-faringea.

Gestione e trattamento

Attualmente non vi è una terapia in grado di guarire la malattia. E' importante seguire il paziente nel tempo in centri multidisciplinari per tenere sotto controllo i diversi aspetti della malattia al fine di migliorare la qualità di vita del paziente.

Abbassamento della palpebra

L'abbassamento della palpebra può essere contrastato in diversi modi, per esempio tramite l'utilizzo di specifici occhiali con supporto palpebrale in grado di sorreggere la palpebra permettendo allo stesso tempo l'ammiccamento. Quest'ultimo è una chiusura rapida ed involontaria dell'occhio che avviene circa 10 volte al minuto permettendo alle lacrime di diffondere in tutta la superficie dell'occhio idratandolo e proteggendolo.

In certi casi è possibile eseguire anche un intervento chirurgico che corregge l'abbassamento della palpebra.

Difficoltà a deglutire (disfagia)

Per contrastare la difficoltà nella deglutizione è importante adattare la consistenza degli alimenti ed eseguire manovre di competenza logopedica che facilitino l'ingestione degli stessi.

Nei casi più gravi si può eseguire un intervento chirurgico di competenza otorinolaringoiatrica che tramite una incisione dello sfintere esofageo superiore (miotomia) permette un passaggio degli alimenti più facile.

Infine se la deglutizione peggiora ulteriormente non consentendo al paziente di alimentarsi a sufficienza sarà necessario ricorrere alla nutrizione per via enterale tramite gastrostomia percutanea endoscopica (si collega un tubicino direttamente con lo stomaco attraverso il quale il paziente viene alimentato).