

## Ectopia del cristallino isolata

L'ectopia del cristallino rappresenta una condizione che si può manifestare a qualsiasi età e, anche se presente alla nascita, se molto lieve può non essere subito riconosciuta e la diagnosi può essere tardiva. Al contrario, in presenza di una maggiore gravità, come conseguenza del possibile impatto sulla acuità visiva, può essere diagnosticata precocemente. L'ectopia del cristallino può rappresentare una condizione progressiva e, in alcuni casi, è stata osservata la presenza di dislocazione delle pupille, generalmente in direzione opposta rispetto a quella relativa al cristallino (ectopia lentis et pupillae). Tra gli altri segni clinici, sono inclusi le anomalie congenite dell'iride, la sferofachia, la dilatazione dei processi iridei con conseguente angolo irido-corneale anomalo, iridodonesi, coloboma del cristallino, errori rifrattivi (ipermetropia, miopia, astigmatismo) e cataratta a esordio precoce. È inoltre possibile osservare ambliopia, aumento della pressione intraoculare, nel 20-25% dei casi, distacco della retina e glaucoma. È possibile osservare variabilità fenotipica all'interno delle stesse famiglie e anche tra i due occhi nell'ambito di uno stesso paziente. Come conseguenza della differente gravità delle anomalie e delle possibili complicanze a livello oculare, si assiste a variabilità dell'acuità visiva. L'ectopia isolata del cristallino non è associata ad anomalie sistemiche. Rappresenta una condizione rara, di cui sono stati descritti circa 90 casi, prevalentemente nella popolazione europea. È associata a mutazioni recessive nel gene ADAMTSL4 e a mutazioni dominanti nel gene FBN1. Mutazioni nel gene ADAMTSL4 sono principalmente associate alla malattia nella popolazione europea e sembrano essere coinvolte in una forma della malattia a maggiore gravità e a esordio precoce.

### Diagnosi e Diagnosi Differenziale

La diagnosi è basata sulla valutazione delle manifestazioni oculari tipicamente associate alla malattia e riscontrate nell'ambito di un esame oftalmologico. L'analisi molecolare può essere utile nella definizione della diagnosi in associazione alla valutazione clinica. L'ectopia isolata del cristallino non si associa ad anomalie sistemiche correlate, sebbene debba essere considerata la diagnosi differenziale con disordini sindromici quali la sindrome di Marfan (diagnosticata secondo i criteri di Ghent), l'omocistinuria, il deficit di solfito ossidasi, le sindromi di Weill-Marchesani e Knobloch, l'aniridia, la pseudoesfoliazione.

La diagnosi genetica prenatale o presintomatica è possibile nelle famiglie nelle quali è stata identificata la mutazione responsabile della malattia.

La presa in carico del paziente prevede il monitoraggio dell'acuità visiva, degli errori rifrattivi e della pressione intraoculare e, in presenza di quadri clinici complessi, un approccio di tipo chirurgico. La prognosi visiva dipende dal grado di gravità della dislocazione del cristallino, dall'età di esordio, dal timing di intervento e dalla presenza di eventuali complicazioni.