



**Adriano Magli**

*Past President Società Italiana di Oftalmologia Pediatrica e Strabismo (SIOPS)  
Componente del Comitato Tecnico Scientifico dell'Associazione Nistagmo Italia*



## Il nistagmo

**Abstract:** *Il nistagmo è un disturbo caratterizzato da oscillazioni involontarie degli occhi che spesso comporta una significativa riduzione dell'acuità visiva con effetti importanti sulla qualità della vita. La diagnosi è clinica, ma la valutazione approfondita richiede strumenti specifici come la video-oculografia, che permette di analizzare elementi cruciali per impostare un trattamento personalizzato.*

**Keywords:** *Nistagmo, Video-oculografia, Posizione anomala del capo, NAFX, Strabismo, Neuro-oftalmologia.*

Il nistagmo è un disturbo neurooftalmologico caratterizzato da oscillazioni ritmiche e involontarie degli occhi, che può causare una più o meno severa compromissione della funzione visiva con ovvie ripercussioni sulla qualità della vita. Ha un'incidenza di circa 1 su 1000 o 1 su 2/3000 nati vivi. Ciò che sostanzialmente avviene nel nistagmo, è un movimento lento di allontanamento spontaneo dell'asse visivo dal punto di osservazione, seguito da un rapido, o altrettanto lento, movimento di rifissazione, cosa che avviene diverse volte al secondo. Molto intuitivamente, questo riduce il tempo in cui si riesce a fissare il punto di interesse, cioè il tempo in cui l'oggetto persiste sulla porzione di retina deputata alla visione centrale, ovvero la fovea (tempo di foveazione). Se il tempo di foveazione è sufficientemente basso, si perderà informazione, e pertanto ne risentirà la funzione visiva.

La diagnosi di nistagmo è clinica ed è fondamentale perché la presenza di nistagmo influenza le valutazioni cliniche necessarie (modalità di misurazione dell'acuità visiva, valutazione della

posizione del capo, della visione binoculare e dello strabismo ecc.). Estremamente importante è la valutazione del difetto di refrazione che, nella stragrande maggioranza dei casi, non può essere rilevato dai comuni metodi automatizzati, diffusissimi tra i colleghi oculisti, ma è indispensabile l'utilizzo della retinoscopia. Questo perché i pazienti affetti da nistagmo hanno un'altissima incidenza di difetti refrattivi importanti ed il primo step del trattamento e la loro appropriata correzione. Approfondimento diagnostico fondamentale è la video-oculografia (VOG) necessaria ad una precisa caratterizzazione del nistagmo e ad una scelta terapeutica appropriata, soprattutto in età infantile. La video-oculografia (VOG) è una tecnica non invasiva di registrazione dei movimenti oculari utile all'identificazione, caratterizzazione e monitoraggio di diversi disturbi oculomotori. È costituita da un sistema di registrazione con telecamera ad alta frequenza (da 500 a 2000Hz), un illuminatore ad infrarossi ed un monitor per la presentazione dei target di fissazione. La registrazione è effettuabile sia

con capo stabile sia con capo libero, il che permette in maniera agevole le valutazioni anche in età molto precoci. Il sistema si basa sul tracking pupillare e la presenza di particolari illuminatori con una lunghezza d'onda specifica permettono la registrazione anche in casi particolarmente complessi, come nell'albinismo.

Nel nistagmo, di qualunque natura, si rivela particolarmente utile fornendo al medico una serie di informazioni che lo aiutano nella gestione clinico-chirurgica della funzione visiva di questi pazienti, dall'indicazione del trattamento alla valutazione della sua efficacia. Parliamo di funzione visiva perché nei pazienti con nistagmo vanno valutate attentamente una serie di fattori come ad esempio la visione binoculare, la posizione del capo, la rifrazione e la velocità di discriminazione del target. Ciascuno di questi fattori può influenzare qualitativamente o quantitativamente l'acuità visiva.

La VOG permette la registrazione delle oscillazioni caratterizzandone forma d'onda (jerk, jerk con foveazione estesa, dual jerk, pendolare, pseudopendolare ecc.), il comportamento in tutte le posizioni di sguardo, la frequenza e l'ampiezza (intensità), permettendo di conseguenza di verificare la presenza di una null zone o punto di minor nistagmo che può giustificare o meno la presenza di una posizione anomala del capo (PAC) e di individuare delle oscillazioni disconiugate o asimmetriche (suggerendo un nistagmo potenziamente di natura diversa dalla forma congenita benigna). Fornisce, inoltre, dati relativi alla durata della foveazione, cioè la durata della persistenza dell'immagine sulla

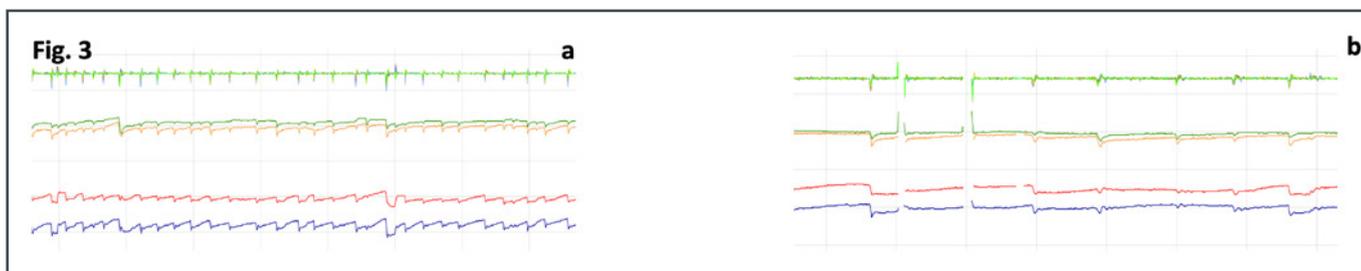
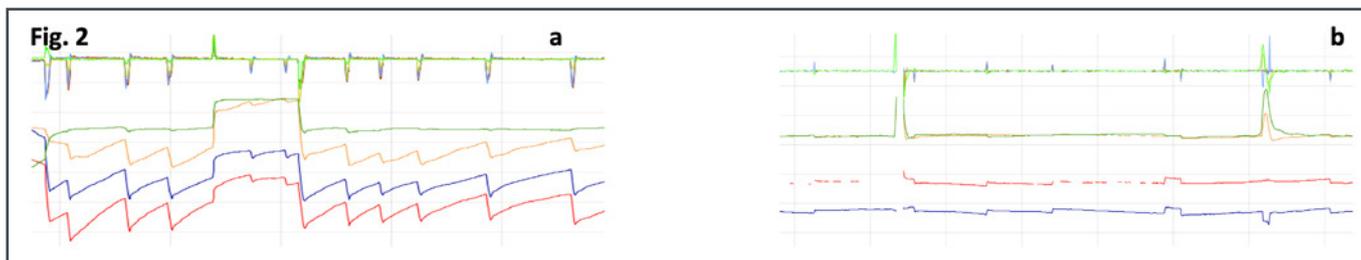
fovea, e l'"expanded nystagmus acuity function" (NAFX) che è basata su un'analisi della foveazione ovvero un parametro legato alla velocità in un determinato intervallo posizionale e la durata della foveazione resituando un valore numerico correlato all'acuità visiva (particolarmente utile per la valutazione pre-post operatoria o per determinare la potenziale acuità visiva in età preverbale).

Nelle forme congenite/infantili l'indicazione al trattamento è data prevalentemente dalla presenza di strabismo e PAC. Favorire la visione binoculare spesso permette di ottenere risultati importanti in termini di intensità delle oscillazioni, naturalmente la presenza di una PAC deve essere considerata e influenza la strategia operatoria.

Di seguito alcuni casi clinici.

**Figura 1** – Federico 8 anni. Astigmatismo ipermetropico semplice elevato, exotropia ed ipertropia intermittente dell'OD, upshoot bilaterale (OD>OS), variazione alfabetica in V, PAC (ruotata a destra c.a. 35°), Acuità visiva 4/10 in binoculare (3/10 in monoculare). VOG in posizione primaria Fig. 1a (meanamp 2.12°h 4.56°v; meanfreq 5.24Hz; NAFX 0.531) nistagmo multipianare, upbeat + dual jerk disconiugato. Post intervento chirurgico (Fig 1b) si osserva una variazione nella forma d'onda (lieve dual jerk con fase lenta lineare; meanamp 0.75°h, 1.74°v; meanfreq 0.89Hz; NAFX 0.895), lieve exotropia intermittente residua (<10 pd), miglioramento netto della PAC (c.a. 10°) ed acuità visiva binoculare 9/10 in ambo gli occhi.





**Figura 2** – Valentina 6 anni Astigmatismo ipermetropico composto, esotropia dell’OD parzialmente accomodativa, upshoot bilaterale. No PAC. AVC monoculare 2/10 in ambo gli occhi, binoculare 5/10. VOG preoperatorio (Fig 2a) Fusion Maldevelopment Nystagmus Syndrome (FMNS) ex nistagmo latente manifesto, forma d’onda jerk con fase lenta lineare (Mean amp  $3.61^\circ$ , meanfreq 2.51Hz, NAFx 0.632). Postintervento la paziente presentava una lievissima exotropia intermittente (<8 pd), no PAC, acuità visiva monoculare 6/10 in ambo gli occhi, 10/10 in binoculare. Alla VOG postoperatoria (fig 2b) la forma d’onda rimane invariata con un netto miglioramento di ampiezza e frequenza con conseguente aumento dei tempi di foveazione (meanamp  $0.74^\circ$ ; meafreq 0.67Hz; NAFx 0.978)

**Figura 3** – Lorenzo 6 anni, albinismo oculocutaneo, distrofia renitica, non evidente PAC, astigmatismo ipermetropico semplice, acuità visiva binoculare 1/10 migliorata a 3/10 semplicemente con la l’applicazione di lenti a contatto. In figura 3 vediamo la riduzione dell’intensità legata al passaggio dalla lente a tempiale (fig 3a) alla

lente a contatto (fig 3b) (NAFx 0.674 vs 0.848)

Questi sono solo alcuni esempi dei risultati ottenibili con una corretta gestione dei pazienti affetti da nistagmo, sebbene in alcuni casi possano sembrare miglioramenti insignificanti non è da dimenticare che spesso si tratta di pazienti con un più o meno severo grado di ipovisione ed anche un piccolo aiuto può fare la differenza in termini di qualità della vita.

Utile anche una valutazione elettrofunzionale (elettroretinogramma e potenziali evocati visivi) che permette di verificare lo stato funzionale delle vie ottiche ed escludere alterazioni funzionali associate oltre che ad avere un valore prognostico nel post trattamento. A volte è necessario effettuare la RMN encefalo e visita neuropediatrica.

Il nistagmo può essere diviso in forme congenite o benigne e forme neurologiche o acquisite. Sebbene le cause non siano del tutto chiare, si ritiene che le forme congenite, che si manifestano nei primi 6 mesi di vita, siano dovute ad alterazioni anatomico-funzionali subcliniche di natura centrale, cioè dei centri che governano l’innesco, il controllo e la modulazione dei movimenti saccadici (o integratore neurale) che

vanno dalle strutture nucleari del tronco-encefalo alla corteccia motoria e cervelletto associate o meno a condizioni patologiche oculari (v. albinismo, cataratta congenita, distrofie retiniche ecc.). Le forme congenite sono le più comuni e sono caratterizzate da oscillazioni uni o multiplanari, coniugate e simmetriche, possono attenuarsi durante il sonno ed intensificarsi durante lo sforzo visivo o in condizioni di stress. Spesso l'intensità del nistagmo varia in base alle posizioni di sguardo, pertanto si potrà riconoscere una posizione di minor nistagmo (null point) che indurrà il paziente a ruotare il capo in modo da ruotare gli occhi nella posizione di maggior comfort visivo. È fondamentale distinguere una posizione anomala del capo (PAC) legata al nistagmo piuttosto che ad altre cause (paralisi oculari, sindromi restrittivo/traumatiche oculari, o cause non oculari) perché influenzerà nettamente il trattamento.

Tra le cause delle forme acquisite ricordiamo tumori (schwannoma, medulloblastoma ecc.), patologie neurodegenerative (Parkinson, atassia spinocerebellare), demielinizzanti (sclerosi multipla), vascolari, del sistema vestibolare periferico o centrale e tossico-carenziali. Il nistagmo acquisito si presenta quasi sempre con un sintomo che è l'oscillopsia, cioè la percezione del movimento dell'immagine, mai presente nelle forme congenite. Vertigini, vomito, spossatezza, disturbi dell'equilibrio e della deambulazione sono altri sintomi frequenti. Anomalie pupillari, deficit campimetrici, strabismo e diplopia possono insorgere come conseguenza della causa scatenante. Le oscillazioni sono evocate dalle posizioni di sguardo e possono essere disconiugate e/o asimmetriche cioè con direzioni e ampiezze diverse nei due occhi.

Sebbene il nistagmo sia considerata una patologia "non curabile" le strategie a nostra disposizione per aiutare questi pazienti sono tanti, il

punto è chiarire obiettivi ed aspettative. Il trattamento delle forme acquisite è legato alla causa scatenante, dal punto di vista oculistico alcune forme vengono gestite farmacologicamente con lo scopo di ridurre la sintomatologia.

Gli obiettivi del trattamento, chirurgico e non, del nistagmo congenito invece hanno lo scopo di:

- 1) *eliminare la posizione anomala del capo,*
- 2) *eliminare lo strabismo spesso associato,*
- 3) *ridurre l'intensità delle oscillazioni, con aumento dei tempi di foveazione con possibile miglioramento dell'acuità visiva.*

L'appropriata gestione di questa patologia ed una corretta valutazione preoperatoria affidate ad Oculisti ed Ortottisti specializzati, permettono di ottenere risultati importanti con un significativo miglioramento della qualità della vita dei piccoli pazienti e delle loro famiglie alle quali, ancora oggi, troppo spesso, si chiede solo rassegnazione.

Dalla preziosa e intensa collaborazione tra volenterosi genitori di bimbi affetti da nistagmo e professionisti medici e sanitari, nasce nel 2020 l'Associazione Nistagmo Italia. Il Comitato Tecnico Scientifico dell'Associazione si pone l'obiettivo primario di assicurare l'apporto professionale indispensabile per promuovere la conoscenza del Nistagmo, in particolar modo del Nistagmo Idiopatico, di sostenere e sensibilizzare famiglie, personale sanitario, educatori e cittadini con informazioni aggiornate, anche di carattere pratico.

**Per ulteriori approfondimenti**

Sito dell'Associazione:  
<https://www.nistagmoitalia.com/>

**Link per corso gratuito:**

<https://landing.sanitainformazione.it/nistagmo/it/landing?promo=6a456e394e2f67416931477534457049596c56634c673d3d>