



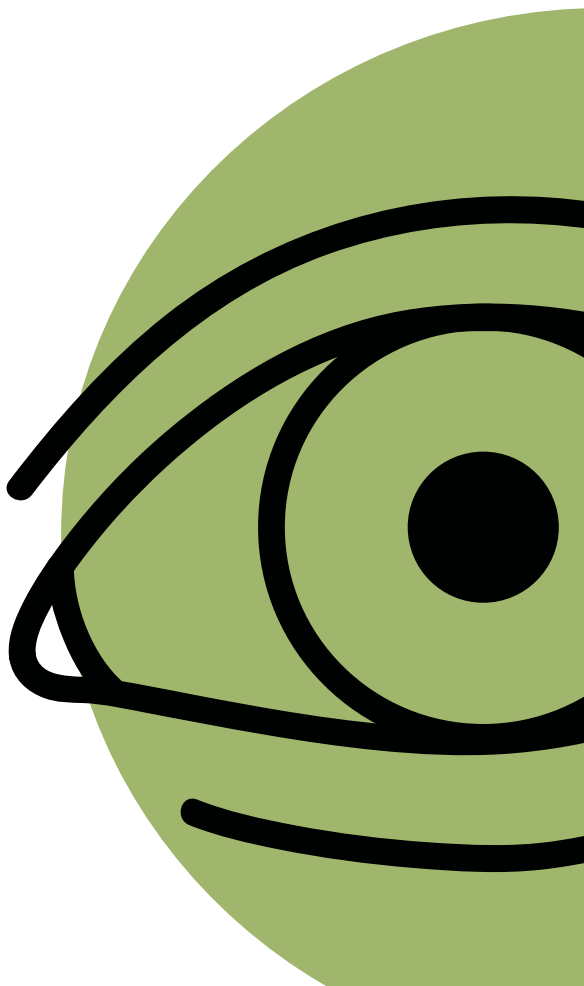
**LHON**  
AWARENESS  
DAY

# 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. I sintomi con cui le malattie mitocondriali possono presentarsi sono l'intolleranza allo sforzo, il facile affaticamento ed in generale la presenza di danni all'apparato muscolare e al sistema nervoso centrale e periferico, con possibilità di perdita dei sensi, in particolare udito e vista.

Nel caso della LHON l'organo più colpito è l'occhio, con insorgenza del disturbo visivo in modo acuto prevalente nella tarda adolescenza o nella prima età adulta, e perdita progressiva della vista.

Poiché la LHON è dovuta ad una mutazione 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 anche mutazioni più rare del DNA mitocondriale che hanno per effetto la perdita della vista centrale tipica della LHON.

La LHON ha un'incidenza di 1/50.000 persone ed in generale è più frequente nel genere maschile.

# QUALI SONO I SINTOMI?

Inizialmente il paziente nota una perdita di vista solo da 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 dal centro. Questo "buco" centrale si chiama scotoma, che può avere forme diverse, dalla palla brillante alla stella con varie punte. Di solito il paziente affetto da LHON inizia a perdere la vista anche dal secondo occhio dopo qualche settimana fino a qualche mese dall'esordio nel primo occhio. Con la perdita della vista del secondo occhio il paziente 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 periferico 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".

## 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. Per questo non deve essere scambiata per la 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 non potrà più 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, a lavorare al computer 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 gli 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 però va avanti e speriamo che nel futuro ulteriori terapie possano essere rese disponibili.

## **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 una neurite ottica e quindi la sclerosi multipla,



una lesione ischemica o anche un tumore cerebrale. E' 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. All'esame oculistico il fondo dell'occhio del paziente può in alcuni casi apparire del tutto normale ma l'esecuzione di esami più approfonditi (potenziali evocati visivi-PEV da pattern, elettroretinogramma da pattern-PERG, campi visivi e OCT) possono essere di supporto per la diagnosi. Nel caso della LHON il paziente non solo vede la luce ma ne è quasi completamente abbagliato e spesso lamenta frequenti episodi di fotofobia. L'esame più attendibile per una misurazione quantitativa del danno al nervo ottico è l'OCT.

# 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](http://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 anti-reumatici. Soprattutto, il rosmarino significa memoria, energia e la sua forma assomiglia molto 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](http://www.mitocon.it)

[segreteria@mitocon.it](mailto:segreteria@mitocon.it)

tel. 06 66991333 / 06 66991334



IMP – International Mito Patients Federazione Internazionale per le malattie mitocondriali è la rete 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](http://www.mitopatients.org)

# PAESI PARTECIPANTI

## Canada

LHON Canada  
[www.lhoncanada.ca](http://www.lhoncanada.ca)



## Germania

LHON-Deutschland.e.V  
[www.lhon-deutschland.de](http://www.lhon-deutschland.de)



## Italia

Mitocon  
[www.mitocon.it](http://www.mitocon.it)



## Norwegia

Anne Mette Arntzen  
[annemette.arntzen@lhon.se](mailto: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](mailto:ana.velosa@hotmail.com)

## **Spagna**

Asociación de Atrofia del  
Nervio óptico de Leber  
(ASANOL)

[www.asanol.com](http://www.asanol.com)



## **Svezia**

LHON Eye Society

[www.lhon.se](http://www.lhon.se)



