

Sintesi del progetto a cura di Fondazione Telethon

“Imaging oftalmologico nella Sindrome di Sturge Weber: diagnosi precoce non-invasiva degli emangiomi coroideali”

- **Progetto della professoressa Solmaz Abdolrahimzadeh finanziato dall’Associazione italiana Sturge Weber– FALL SEED GRANT 2022 –**

L’articolo “Advancing Non-Invasive Ophthalmic Imaging in Sturge–Weber Syndrome: Clinical Guidelines Towards Early Choroidal Hemangioma Detection” che è oggetto della sintesi, è stato pubblicato il 3 ottobre 2025 sulla rivista internazionale *Journal of Clinical Medicine* (MDPI, ISSN 2077-0383).

Si tratta di una rivista multidisciplinare di fascia Q1, riconosciuta per l’alto impatto scientifico e la rigorosa revisione tra pari (*peer review*).

La pubblicazione rappresenta un contributo di rilievo nel campo dell’imaging oftalmico e potrà costituire una base di riferimento e linea guida per gli oculisti, favorendo la diffusione di protocolli diagnostici standardizzati e non invasivi per la gestione della sindrome di Sturge-Weber e delle sue manifestazioni oculari.

Contesto e obiettivi del progetto

La sindrome di Sturge-Weber (SWS) è una rara condizione congenita che interessa contemporaneamente il sistema nervoso, la pelle e gli occhi. È causata da una mutazione genetica somatica del gene GNAQ, che porta alla formazione di anomalie vascolari a livello cerebrale, cutaneo e oculare.

Tra le manifestazioni più comuni figurano una macchia cutanea congenita di colore rosso vinoso (nota come *nevus flammeus*), crisi epilettiche e disturbi dello sviluppo neurologico. Dal punto di vista oculare, la SWS può provocare glaucoma e emangioma coroidale diffuso (DCH), una malformazione dei vasi sanguigni nella parte posteriore dell’occhio che, se non diagnosticata precocemente, può compromettere la vista in modo permanente.

L’obiettivo principale del progetto era migliorare l’iter diagnostico e la gestione clinica dei pazienti affetti da SWS attraverso l’impiego di tecniche di imaging oftalmico non invasive. In particolare, lo studio mirava a:

- confrontare le diverse metodiche diagnostiche disponibili per l’identificazione dell’emangioma coroidale;
- semplificare e rendere più sicura la diagnosi, soprattutto nei pazienti pediatrici;

- sviluppare linee guida cliniche basate su evidenze scientifiche per supportare gli oculisti nella pratica quotidiana.

Metodologia e approccio innovativo

Lo studio, condotto presso il Centro Retina dell'Ospedale Sant'Andrea – Università Sapienza di Roma, ha coinvolto 17 pazienti con diagnosi confermata di SWS. Tutti i partecipanti sono stati sottoposti a una valutazione oculistica completa, comprensiva di:

- fotografia del fondo oculare;
- imaging nel vicino infrarosso (NIR);
- tomografia a coerenza ottica con imaging in profondità (EDI-SDOCT).

La EDI-SDOCT rappresenta una delle tecniche più avanzate per lo studio delle strutture oculari profonde. Essa utilizza un fascio di luce per ottenere sezioni trasversali dell'occhio ad altissima risoluzione, consentendo di misurare con precisione lo spessore della coroide e di rilevare alterazioni anche minime.

A differenza delle angiografie tradizionali con coloranti, l'EDI-SDOCT è completamente non invasiva, indolore e adatta anche ai bambini o ai pazienti con scarsa collaborazione.

Risultati principali

I risultati ottenuti hanno evidenziato un notevole vantaggio diagnostico dell'EDI-SDOCT rispetto alle altre tecniche.

- L'emangioma coroidale è stato identificato nel 31% dei pazienti mediante fotografia del fondo oculare, nel 19% con la riflettanza nel vicino infrarosso, e nell'87,5% grazie all'EDI-SDOCT.
- La sensibilità e l'accuratezza diagnostica dell'EDI-SDOCT hanno raggiunto il 100%, dimostrando la sua superiorità sia rispetto alle metodiche invasive sia rispetto alle tecniche fotografiche convenzionali.
- Inoltre, l'imaging multimodale ha consentito di visualizzare dettagli morfologici della coroide non rilevabili con altri strumenti, permettendo una diagnosi precoce anche nei casi pediatrici o in presenza di cooperazione limitata.

Questi risultati hanno confermato che l'integrazione dell'EDI-SDOCT nei protocolli diagnostici standard rappresenta una svolta nella gestione clinica della SWS, in grado di ridurre il ritardo diagnostico e di migliorare l'accuratezza del monitoraggio nel tempo.

Implicazioni cliniche e benefici per i pazienti

L'imaging multimodale si è rivelato un approccio sicuro, ripetibile e privo di rischi, che consente di monitorare la progressione della malattia in modo accurato e continuo. Rispetto alle tecniche tradizionali basate su mezzi di contrasto o su ecografie a contatto, i nuovi strumenti di imaging:

- non richiedono iniezioni o anestesia;
- riducono il disagio per il paziente;
- forniscono immagini dettagliate in tempi molto brevi.

Questi vantaggi sono particolarmente rilevanti nei bambini e nei pazienti con fragilità neurologiche, che rappresentano la popolazione più colpita dalla sindrome.

Grazie ai risultati ottenuti, è stato possibile elaborare linee guida cliniche per l'utilizzo dell'EDI-SDOCT nella diagnosi e nel follow-up dell'emangioma coroidale. Tali linee guida costituiscono un riferimento pratico per gli oculisti, favorendo un approccio standardizzato, equo ed efficace alla cura dei pazienti con SWS.

La possibilità di individuare precocemente le alterazioni vascolari permette inoltre di prevenire complicanze come il distacco della retina, la degenerazione dell'epitelio pigmentato e la riduzione irreversibile della vista.

Innovazione scientifica e prospettive future

Oltre al valore clinico immediato, questa ricerca pone le basi per nuove direzioni di studio nel campo dell'imaging oculare. L'analisi dei dati ottenuti potrà contribuire all'identificazione di biomarcatori di imaging, cioè parametri oggettivi e misurabili che indicano la progressione della malattia o la risposta ai trattamenti.

In futuro, l'integrazione di tecniche emergenti come l'OCT angiografia (OCTA) potrebbe fornire informazioni ancora più approfondite sulla rete vascolare della coroide, ampliando la capacità di diagnosi e di monitoraggio delle patologie oculari rare.

Il progetto ha inoltre rafforzato la collaborazione interdisciplinare tra oftalmologi, pediatri e neurologi, promuovendo una visione integrata e multidisciplinare della sindrome di Sturge-Weber. Questa sinergia è fondamentale per affrontare malattie rare e complesse, nelle quali la gestione coordinata tra specialisti rappresenta la chiave per migliorare la qualità di vita dei pazienti.

Impatto sociale e valore aggiunto del progetto

La SWS è una patologia rara che colpisce circa una persona ogni 20.000–50.000 nati. Nonostante la sua bassa incidenza, il suo impatto sulla vita dei pazienti e delle famiglie è significativo, poiché le complicanze oculari e neurologiche possono comportare disabilità visive e cognitive permanenti.

L'adozione di metodiche diagnostiche non invasive, rapide e accessibili può ridurre drasticamente i tempi di diagnosi, consentendo un trattamento più tempestivo e migliorando la prognosi visiva e funzionale.

Inoltre, l'approccio proposto dal progetto — che combina ricerca scientifica, innovazione tecnologica e applicazione clinica — rappresenta un modello virtuoso per la gestione di altre malattie rare a componente oculare.

Conclusioni

Questo progetto ha dimostrato che l'impiego dell'imaging multimodale, e in particolare dell'EDI-SDOCT, costituisce un metodo diagnostico di riferimento per l'emangioma coroidale nella sindrome di Sturge-Weber.

L'introduzione di queste tecniche nella pratica clinica permette di ottenere diagnosi più precoci, follow-up più accurati e strategie terapeutiche più personalizzate, con un impatto diretto sulla qualità e sull'efficacia dell'assistenza.

In prospettiva, la diffusione di queste conoscenze e delle linee guida sviluppate contribuirà a consolidare un modello di oftalmologia di precisione, basato su dati oggettivi e sull'integrazione di competenze multidisciplinari, a beneficio dei pazienti e della comunità scientifica.