

Su un caso di atresia congenita dei canalicoli lacrimali con carattere familiare

Bruno D. Lumbroso

Le ostruzioni delle vie lacrimali hanno spesso un carattere ereditario. Il livello della stenosi e la data di apparizione del disturbo possono variare. Bischler (1957) e François (1958) classificano queste sindromi in tre categorie:

1. Dacriocistite cronica dell'adulto da stenosi progressiva del canale lacrimale.
2. Epifora congenita da imperforazione dei puntini lacrimali o da atresia dei puntini e dei canalicoli.
3. Epifora e dacriocistite del neonato da imperforazione congenita del canale lacrimale.

Questa classificazione è dedotta dalla embriologia delle vie lacrimali; la conoscenza della anatomia e dello sviluppo è infatti indispensabile per lo studio di queste malformazioni.

Quando la faccia si differenzia, alla fine del primo mese, l'abbozzo mascellare superiore, proveniente dal primo arco branchiale, appare sotto l'abbozzo nasale esterno, ma ne resta separato dalla fessura orbito-facciale. Questa, corta e quasi orizzontale nell'embrione della quarta settimana, si allunga in seguito, e successivamente si chiude; il foglietto epiblastico che ricopre le due labbra si salda, seppellendo nel mesenchima l'epitelio che ricopriva il fondo di questo solco e che viene ora a formare un cordone pieno, irregolare, a volte segmentato, fra il futuro angolo interno delle palpebre e la cavità nasale. Alla sesta settimana dalla cavità nasale, ancora molto rudimentale, nasce un cordone epiteliale pieno che si dirige verso l'interno e l'alto. L'abbozzo delle vie lacrimali si allunga da un lato verso l'occhio, dall'altro verso il basso. L'estremità superiore prolifera dando origine a due prolungamenti cilindrici, che divergono. Sono gli abbozzi dei canalicoli lacrimali.

Appare prima quello inferiore, e successivamente quello superiore; accrescendosi, i canalicoli raggiungono l'epitelio delle palpebre (che non prende parte alla loro formazione) nell'embrione di 33-35 millimetri, all'inizio della saldatura palpebrale. Quando giungono a contatto del bordo palpebrale, la parte superiore del cordone lacrimo-nasale si ispessisce, formando l'abbozzo del futuro sacco lacrimale.

Al quarto mese, e a volte già al terzo, le cellule assiali si riassorbono per lisi e creano numerose cavità centrali, che confluiscono così da trasformare il cordone in canale. La stessa trasformazione si produce nell'abbozzo formato dall'epitelio nasale. Al terzo mese questo può già presentare una cavità che comunica con quella della fossa nasale corrispondente. All'altra estremità, il lume centrale dei canali si forma contemporaneamente. Infine, i puntini lacrimali si aprono sul bordo palpebrale al momento in cui le palpebre stanno per separarsi al 7° mese. Poco prima della nascita si produce l'espulsione delle ultime cellule.

Il mesenchima che avvolge i cordoni si è trasformato attivamente. Rapidamente una membrana basale circonda l'epitelio; il tessuto collagene si organizza e forma il tessuto sotto-mucoso e la guaina connettiva delle vie lacrimali. Infine, l'estremità inferiore del canale lacrimo-nasale si accolla all'estremità superiore del prolungamento, anch'esso vuoto, della cavità della fossa nasale. Le due pareti si confondono, poi si riassorbono, aprendo la comunicazione oculo-nasale. Questo riassorbimento si produce verso la fine del sesto mese, e a volte più tardi. Alla nascita, la comunicazione esiste quasi sempre, ma può in certi casi effettuarsi ulteriormente.

Se il riassorbimento della zona di accollamento è incompleto, l'orifizio è doppio. Se invece la parete si riassorbe soltanto ad una estremità, la parte che persiste formerà una valvola.

Lo studio dello sviluppo delle vie lacrimali permette di capire facilmente le numerose variazioni che questo apparato può presentare nell'adulto e nel bambino.

Queste variazioni e anomalie sono importanti per la patogenesi e la terapia dei disturbi dell'evacuazione delle lacrime. Infatti i metodi di trattamento devono in ogni caso particolare essere adattati all'anatomia dell'individuo e alle possibili anomalie.

Patogenesi delle affezioni delle vie lacrimali

1. Epifora del neonato da imperforazione congenita del canale lacrimale

La lacrimazione del neonato è quasi sempre dovuta all'occlusione dell'orifizio inferiore del canale nasale da parte di una sottile membrana; invece di aprirsi spontaneamente poco prima della nascita, il canale resta chiuso. Abbiamo già visto la possibilità di altre anomalie. La perforazione della doppia parete epiteliale può non prodursi od essere irregolare, incompleta o ritardata. In quest'ultimo caso la pervietà delle vie lacrimali potrà avvenire spontaneamente. Diversamente, basteranno uno o due cateterismi per vincere facilmente questo ostacolo e per guarire la malattia.

Queste imperforazioni congenite sono state descritte spesso in parecchi membri di una stessa famiglia. Vogt pubblica anche un albero genealogico di dacriocistite grave (1930), che pensa dovuta in questa famiglia ad una vera membrana ossea.

2. Imperforazione o assenza dei puntini e dei canalicoli lacrimali

In questo caso l'ostruzione ha un carattere di malformazione nettamente ereditaria. Abbiamo già visto l'evoluzione dei canalicoli. Quando l'espulsione delle ultime

cellule assiali non si produce, si constata l'occlusione del puntino lacrimale da parte di una membrana. Un piccolo intervento permette di ristabilire facilmente la pervietà. Se lo sviluppo è turbato a uno stadio anteriore, si può osservare sia una assenza del puntino lacrimale o del canalicolo, sia una imperforazione del canalicolo, sia ancora uno sdoppiamento di questo.

In questi casi o l'abbozzo non si è formato, o la lisi centrale non si è prodotta, oppure il cordone epiteliale si è diviso anormalmente.

Quest'ultima anomalia è più frequente nella palpebra inferiore, dove il canalicolo è normalmente più lungo, che nella palpebra superiore.

3. *Dacriocistite dell'adulto*

In certi casi questa affezione è isolata; in altri casi è associata a una rinite atrofica. In altre famiglie si incontra una malformazione nasale (allargamento). L'eredità avviene secondo il modo dominante.

La frequenza varia secondo la forma considerata.

L'atresia del canale lacrimo-nasale, e la sua obliterazione persistente dopo la nascita, sono osservate spesso. Guerry e Kendy (1948) pensano che il 6% dei neonati ne siano affetti.

Per Nordlow e Vennerholm (1953) che ne hanno studiato 100 casi, l'ostruzione delle vie lacrimali è, nel 12% dei casi, al livello del canalino e del puntino lacrimale, nel 67% nel canale lacrimo-nasale, e nel canalicolo inferiore in 21% dei casi.

Secondo Bischler le atresie ereditarie dei puntini e canalicoli formano il 12% dei casi pubblicati.

Caso personale

Ci occuperemo in modo particolare dell'atresia congenita dei canalicoli e dei puntini lacrimali, della quale riportiamo un caso familiare, osservato nella Clinica Oculistica dell'Università di Roma. Benchè non sia molto raro osservare tali casi, scarsi sono quelli pubblicati, e di questi, pochi (12%) avrebbero una origine ereditaria o familiare certa.

Presentiamo una famiglia della Campania, nella quale 3 generazioni soffrono di epifora.

REPERTO CLINICO

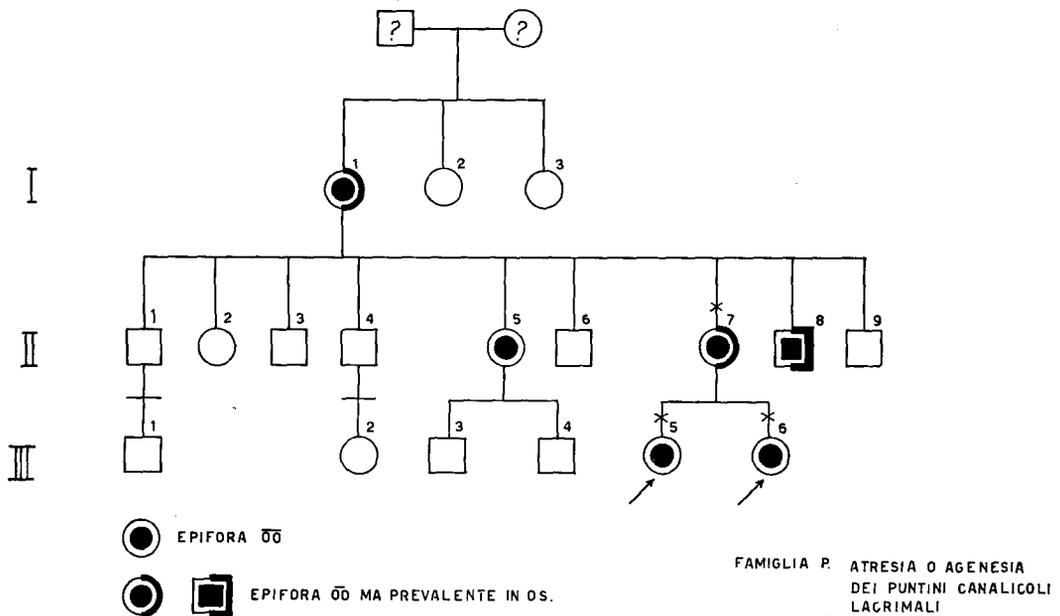
Rosangela (III-5) anni 7, nata a termine da parto eutocico, ebbe uno sviluppo regolare. Nell'anamnesi si rilevano morbillo e pertosse all'età di 3 anni. Vie lacrimali impervie alla prova all'argirolo. I puntini lacrimali esistono, ma sono molto stenosati.

Esame in anestesia generale: O. D. - la sonda metallica trova notevole difficoltà a penetrare per stenosi delle vie alte. O. S. - il puntino e i due terzi esterni del canalicolo sono aperti da pregressa manovra ed intervento, ma la sonda non entra nel sacco e si ferma al termine del canalino. Il puntino ed il canalicolo superiore sono pervi.

Anna (III-6) anni 5, nata come la sorella a termine da parte eutocico, ebbe uno sviluppo regolare. Morbillo e pertosse a due anni e mezzo: presenta dalla nascita una epifora. I puntini lacrimali superiori e inferiori esistono. La prova all'argirolo non è eseguita per assenza di cooperazione della piccola paziente.

Esame in anestesia generale: atresia dei puntini lacrimali in ambo gli occhi con malposizione del puntino lacrimale inferiore, che appare molto ristretto in O. S., dove si procede alla stricturotomia.

La madre Filomena (II-7), anni 30, soffre dall'infanzia di una epifora predominante in O. S. All'esame clinico si rileva: all'O. S., al posto delle papille, esiste una zona gial-



lastra con lieve depressione più scura al centro. Il passaggio della sonda più sottile è impossibile. Nell'O. D. si nota lo stesso aspetto per la papilla lacrimale superiore. Il puntino inferiore esiste, ma è ridotto a un finissimo canalino che non permette il passaggio della sonda. La prova all'argirolo evidenzia una impervietà bilaterale delle vie lacrimali.

Una zia delle bambine (II-5) presenta una epifora in OO.

Uno zio (II-8) e la nonna (I-1) hanno una epifora bilaterale, ma predominante nell'O.S.

Nella famiglia esaminata, 6 pazienti in tre generazioni erano affetti da epifora dovuta ad atresia o agenesia dei puntini e canalicoli lacrimali. In tre soggetti la lacrimazione era maggiore nell'O. S. L'affezione si trasmette in questo gruppo familiare in modo dominante autosomale.

Abbiamo rilevato nella letteratura pochi casi di questa affezione ereditaria.

Nel 1876 Emmert descrive in tre fratelli delle anomalie delle vie lacrimali; atresia dei puntini in un ragazzo di sei anni; un fratello presentava un restringimento del canale, un altro fratello una fistola del sacco. Il loro nonno soffriva di epifora. Lafite-Dupont nel 1895 pubblica il caso di una donna con assenza dei puntini lacrimali. Suo fratello era affetto da una imperforazione di un canalicolo; la madre e il nonno avevano sofferto di epifora. Brookbanks, nel 1902, riferisce un caso di atresia congenita dei quattro puntini lacrimali. A destra era possibile riconoscere i puntini, per quanto le vie non fossero pervie; a sinistra il puntino superiore non era reperibile, quello inferiore era presente e fu reso pervio con intervento. La sorella di questo paziente accusava gli stessi disturbi, probabilmente congeniti. Sorsby nel 1931 pubblica un caso di assenza congenita dei quattro puntini lacrimali in un bambino e nel padre. La nonna anche soffriva di lacrimazione. Cameron descrive nel 1934 il caso di un ragazzo e del nonno di questo, con assenza bilaterale dei canalicoli. Town (1941) nota in un paziente l'assenza dei due puntini superiori; un figlio presentava una fistola lacrimale bilaterale; il puntino inferiore di destra e il puntino superiore di sinistra non si erano sviluppati. Un secondo figlio non aveva puntini superiori.

Bischler (1957) descrive una famiglia con assenza dei canalicoli in dieci membri. Un altro membro presentava stenosi dell'orifizio del canale lacrimo-nasale.

François (1958) riferisce il caso di una famiglia, nella quale tre generazioni erano affette da questa malformazione.

Come già osservò Bischler nel 1958, quasi uno su dieci casi di ostruzione delle vie lacrimali ammette una componente ereditaria. La trasmissione dell'affezione è quasi sempre dominante autosomale. Ma i casi pubblicati sono rari e poche famiglie sono state studiate per più di due generazioni. Importa dunque continuare le indagini, e procedere ad un interrogatorio preciso in ogni caso di dacriocistite o epifora.

Riassunto

L'Autore riferisce su una famiglia in cui sei soggetti (tre generazioni) erano affetti da atresia congenita dei canalicoli lacrimali.

Bibliografia

- BISCHLER V.: *Probl. Act. Ophthalm. S. Karger, Basel I, 584, 1957.*
BROOKSBANK J. G.: *Trans. Ophth. Soc. U. K. 22, 201, 1902.*
CAMERON W.: *Am. J. Ophthalm. 17, 432, 1934.*
DEJEAN CH., HERVOUET F., LEPLAT G.: *L'embryologie de l'œil et sa tératologie. S. F. O. Masson éd., Paris 1958.*
EMMERT E.: *Arch. Aug. Ohrenheilk. 5, 399, 1876.*
FRANÇOIS J.: *L'hérédité en Ophthalmologie. Masson éd., Paris 1958.*
LAFITE-DUPONT: Citato da Bischler.
NORDLÖW W., VENNERSHOIM I.: *Acta Ophth. 31, 367, 1953.*
SORSBY A.: *Proc. R. Soc. Med. 25, 692, 1931.*
TOWN A. E.: *Arch. of Ophthalm. 29, 767, 1943.*

RÉSUMÉ

L'Auteur rapporte un cas familial d'atrésie congénitale des canalicules lacrymaux affectant six sujets répartis en trois générations.

SUMMARY

The Author reports on six subjects of a family (three generations) affected by congenital atresia of the lacrimal canaliculi.

ZUSAMMENFASSUNG

Verf. berichtet über eine Familie, bei welcher 6 Personen (3 Generationen) mit angeborener Atrésie der Tränenröhrchen befallen waren.