

VI. Atrofia Ereditaria Progressiva dell'Iride

Prof. Luigi Gedda e Dott. Sandra Bérard-Magistretti

1. INTRODUZIONE

Un isolato fortemente endogamico, che anche oggi sussiste in seno alla popolazione italiana, è rappresentato dalla regione agricola che si estende attorno alla città di Frosinone. Qui inoltre si nota un'alta frequenza di famiglie con numero cospicuo di figli e perciò si realizza una condizione particolarmente favorevole alla ricerca genetica, a cui si può aggiungere il fatto non indifferente della breve distanza dal centro delle nostre ricerche e cioè da Roma.

Perciò, avendo rintracciato alcuni ammalati di atrofia iridea provenienti da questo isolato, ci siamo prefissi di estendere la ricerca nell'ambito del parentado onde coglierne le forme minori ed i rapporti di derivazione ereditaria.

Se infatti le forme familiari dell'atrofia iridea sono in ogni caso degne di segnalazione, quando vengono individuate in un panorama familiare molto vasto consentono di impostare e risolvere dei problemi che una parentela ristretta non permette di individuare. Perciò abbiamo dedicato ad una famiglia patriarcale del frosinate un'osservazione, la più ampia ed accurata possibile. Ringraziamo cordialmente l'INAM che ci ha permesso di utilizzare il suo Ambulatorio di Frosinone per la visita dei soggetti che ci interessavano.

2. STUDIO GENEALOGICO E CLINICO DELLA FAMIGLIA Tu.

GENERALITÀ

La nostra ricerca dal punto di vista anamnestico abbraccia 362 individui. Di questi una forte aliquota (108 individui) ha potuto essere da noi visitata; degli altri possediamo notizie indirette.

I soggetti comunque noti ed in ogni caso indicati dall'albero genealogico (cfr. fig. 1) poterono essere ricondotti a una coppia, che compare in I e che appartiene alle prime decadi del secolo scorso. Trattasi di Tu. Nicola che sposò Di Po. Maria

Carla entrambi della campagna di Frosinone e non consanguinei. Da questo matrimonio presero origine numerosi gruppi familiari attraverso 6 generazioni ai quali competono anche altri diversi cognomi (Spa., Spa. Te., Ar., Alt., Tu., Te., Na., An., Ta.). Fra i gruppi familiari derivati dal matrimonio di Tu. Nicola, sono frequenti i matrimoni consanguinei come pure appare dall'albero genealogico che pubblichiamo. Trattandosi di gruppi familiari molto numerosi abbiamo pensato di abbreviare l'albero inserendo i figli di cui non abbiamo notizia, o che non hanno un diretto interesse per la nostra ricerca essendo risultati sani, in un simbolo circolare che contiene il numero di tali figli.

In genere tutti i familiari hanno condotto e tuttora conducono la loro esistenza nella località di origine, praticando un tenore di vita uniforme e modesto, benché proprio, sufficiente e talora decisamente benestante. Nelle famiglie singole di questa genealogia, si notano frequenti aborti che non sempre hanno potuto essere catalogati.

Passiamo ora ad esporre i dati analitici raccolti seguendo il tracciato dell'albero genealogico e poi affronteremo una sintesi descrittiva dei singoli quadri morbosi osservati.

I GENERAZIONE

I 1. TU. NICOLA.

I 2. DI PO. MARIA CARLA.

II GENERAZIONE

II 11. SPA. Giovan Battista, n. 1854, m. 1924 per diabete. Era affetto da glaucoma bilaterale.

III GENERAZIONE

III 10. Spa. Benedetto di anni 80, vivente. Ipertensione (massima 220). Anni or sono cominciò a notare una progressiva diminuzione di vista. Uno specialista riscontrò atrofia iridea e glaucoma cronico che curò con pilocarpina. Da allora la visione è sempre più diminuita. Il visus in data odierna si presenta ridotto al moto della mano solo dal lato temporale. Il campo visivo è ridotto a due piccolissimi spicchi e permette a stento l'orientamento in casa. Tono oculare 40 mm. Hg. Fondo oculare: papilla escavata ed atrofica. Lampada a fessura OD: cheratite bollosa. C.A. profonda normalmente. Iride: ipoplasia del foglietto mesodermico e fatti atrofici dell'orletto pupillare. L'atrofia non interessa solo lo stroma dell'iride, ma anche l'epitelio pigmentato le cui lacune multiple sono bene visibili all'illuminazione indiretta per trasparenza. Sono ben evidenti due zone, una più scura, pars ciliaris e una più chiara rilevata a cerchione, pars pupillaris. Cataratta cortico-nucleare non molto avanzata. Iridodonesi. Lampada a fessura OS: Pterigio carnoso che occupa un terzo del diametro corneale. Sulla congiuntiva dal lato temporale triangolo di degenerazione grassa. Per il resto uguale all'OD.

Gonioscopia: L'angolo irido-corneale è completamente chiuso. Si notano numerose goniosinechie. La banda ciliare è coperta da granuli di pigmento brunastro. Il quadro è più avanzato nei quadranti superiori ove il tessuto dell'angolo ha un aspetto muschioso. A S il quadro è identico, solo l'angolo in basso è più aperto.

III 12. Spa. Teresa di anni 80 vivente. Ha visione normale in entrambi gli occhi. Miopia d'indice. Occhi di colorito ceruleo con cripte ben evidenti. Pupille piccole centrali, rotonde, isocoriche, normoreagenti.

III 13. Spa. Liberatore. Morto in tarda età, cieco. Atrofia dell'iride e glaucoma bilaterale.

III 15. Tu. Nicola. Morto per tumore alla gola. Cugino in 1° grado di sua moglie.

III 16. Morto giovane per incidente.

III 16. Morto per tumore gastrico.

III 20. Tu. Maria (1 figlia di G.B. Tu.) di 86 anni, buona salute, intelligenza pronta, progressiva diminuzione del visus che da due anni è quasi ridotto a zero. L'iride di colorito ceruleo appare con un modesto grado di atrofia. Pupille in media midriasi, cataratta quasi completa. Il fondo oculare non si esplora e il visus è ridotto alla percezione della luce dal lato temporale. Il tono è digitalmente +2. Essendole stata posta la diagnosi di glaucoma bilaterale, per la tarda età rifiutò l'intervento e rifiutò pure di instillare miotici che le diminuivano la visibilità coesistendo pure una cataratta nucleare.

III 22. Nazzarena morta a 50 anni per mastoidite. Ha avuto sette figli due dei quali ciechi.

III 25. Nicola, morto a 25 anni per febbre melitense.

III 27. Tu. Domenico di anni 68. Visus OD 1/10, non migliora con lenti. Visus OS 1/10, non migliora con lenti. Fondo oculare: si esplora male per un opacamento centrale, incipiente, della lente. Papilla modicamente escavata, con spostamento nasale dei vasi. Lo stesso quadro meno accentuato, all'OS. Campo visivo (con mira bianca di 1 cm.) perfettamente normale. Tono endoculare OD 32 mm. Hg., OS 28 mm. Hg (h. 12). Lampada a fessura OD: L'iride appare in buonissime condizioni nella parte pupillare con presenza di cripte se pur non abbondanti. Appare di aspetto gelatinoso con trasparenza del pigmento sottostante nel settore interno dalle h. 2 alle h. 5. Opacità cortico-nucleari incipienti. OS: Il tessuto irideo più piatto con pochissime cripte e nella parte periferica ha un aspetto lievemente gelatinoso. Il cristallino appare modicamente intorbidato in toto.

Gonioscopia: OD, l'angolo irido-corneale in alto è chiuso, qualche goniosinechia, numerosi granuli di pigmento. OS, l'angolo appare a becco di flauto, con propaggini iridee. In basso l'angolo è di un'ampiezza irregolare, coperto da numerosi granuli di pigmento.

III 29. Gro. Celestina, di anni 56. Visus OD 10/10 con +3 sf. Visus OS 10/10 con +3 sf. Campo visivo (con mira bianca di 1 cm.) normale. Tono in OO 18 mm. Hg. Fondo oculare OO: papilla rosea non escavata. Lampada a fessura: Cornea e C.A. normali; l'iride si presenta di colorito grigio verdino, estremamente piatta, divisa in due zone

da una linea di cripte circolari. Le cripte sono colorate in nocciola. La parte pupillare dell'iride si presenta assolutamente trasparente con visibilità alla luce del fascio luminoso del muscolo costringitore e del pigmento sottostante. L'orletto pupillare si presenta normale non ectropionato; a S il quadro è il medesimo, solo l'atrofia del foglietto mesodermico è più accentuata.

III 31. Teresa. Vede poco, ha avuto 6 figli, due dei quali affetti da idroftalmo.

IV GENERAZIONE

IV 7. Spa. Antonio di 66 anni. Pterigio carnoso a D., a S gli fu asportato due anni or sono. Iridi nocciola ben reagenti, con stroma normale. Tono buono, visione normale.

IV 9. Geltrude di 56 anni. Visione normale con ipermetropia di 1 D. Iride con stroma color grigio-piombo, opaca, modestamente atrofica. Campo visivo normale. Fondo oculare: escavazione accentuata. Tono +1.

IV 10. Silverio di anni 50. Visus, tono e campo visivo normali. Iride con stroma color nocciola, spesso, con cripte.

IV 12. Ar. Nicola, vedeva bene. Morto per paralisi.

IV 13. Domenica di anni 55. Visus 10/10. Fondo oculare, campo visivo e tono endoculare normali. Iride di color verde chiaro, cripte vellutate color marrone (zona pupillare). La periferia invece si presenta di color verdino, con tessuto piatto un po' avvallato, di aspetto gelatinoso, trasparente. Orletto pupillare normale. Pupille centrali rotonde, isocoriche, normoreagenti.

IV 14. Domenicantonio. Nato con gli occhi grandi, idroftalmici. Godeva di una certa visione che pur tuttavia era diminuita fino a cecità, alcuni anni prima della sua morte avvenuta a 43 anni per una malattia che progressivamente aveva preso tutti i muscoli costringendolo a letto.

IV 17. Alt. Giovanni di anni 58. Per il passato ha sempre goduto buona salute. Da 2 anni è modicamente iperteso. Ha una digestione difettosa avendo perduto quasi tutti i denti. Operato di glaucoma in OO nel 1946 con successo, non ha avuto più disturbi agli occhi fino a qualche mese fa, allorquando notò nuovamente dolore e diminuzione della vista all'OS. Esame obiettivo OD: Visus 10/10. Campo visivo ristretto dal lato nasale fino al punto di fissazione. Tensione endoculare 18 mm. Hg. Al fondo oculare si nota un'escavazione papillare notevole, ad imbuto. Lampada a fessura: Cornea e C.A. normali. Coloboma chirurgico in alto. Iride con atrofia completa del foglietto anteriore senza alcun forame. Modesto *ectropion uveae*. Depositi pigmentati di forma stellare sulla cristalloide anteriore. Cristallino perfettamente trasparente. OS: Visus 10/10; campo visivo ristretto in alto e nasalmente. Tono 40 mm. Hg. Fondo oculare: escavazione glaucomatosa. Lampada a fessura: Leggero edema corneale. Iride atrofica; coloboma chirurgico attraverso il quale s'intravedono nella zona equatoriale del cristallino delle opacità a gocce di cera.

- IV 22. Alt. Teresa di anni 50. Visus OO 10/10 con una ipermetropia di 1 D. Fondo oculare normale a D., a S. spostamento nasale dei vasi. Campo visivo (con mira bianca di 1 cm.) normale. Tono oculare OD 18 mm. Hg.; OS 22 mm. Hg. Lampada a fessura in OO: Cornea con cicatrice operatoria da pregresso pterigio. Iride di colorito nocciola nella parte pupillare, grigiastria nella parte periferica, dove s'intravede per trasparenza l'epitelio pigmentato. L'iride di destra appare più piatta di quella di sinistra.
- IV 24. Alt. Lucia di anni 48. Esame obiettivo OO: Visus 10/10 con una ipermetropia di 1 D. Al fondo la papilla è normale, piuttosto iperemica. Campo visivo (con mira bianca di 1 cm.) normale. Tono endoculare 18 mm. Hg. Lampada a fessura OD: Sulla cornea dal lato interno pterigio che avanza di 4 mm. C.A. otticamente vuota. Iride ben conservata nella parte pupillare, più sottile, piatta ed atrofica nella parte periferica. Orletto pupillare piuttosto abbondante. Cristallino trasparente. A S. lo stesso reperto dell'OD, solo l'iride si presenta più atrofica di quella di destra.
- IV 32. Spa. Maria, occhi scuri con stroma normale.
- IV 33. Spa. Geltrude, occhi scuri con stroma normale.
- IV 36. Giuseppe, operato in OO di glaucoma, morto con idropisia a 58 a.; aveva sposato una cugina di 1° grado.
- IV 37. Salvatore, glaucoma spento in OO, aveva gli occhi color grigio-piombo. Morto per diabete a 54 anni.
- IV 39. Maria di anni 50. Occhi grigi picchiettati in giallo, vede bene. Iridi con cripte normali, tono buono, pupille centrali, rotonde, isocoriche, normoreagenti.
- IV 40. Me. Silverio di anni 47. Esame obiettivo OO: Pupille centrali rotonde, isocoriche, normoreagenti. Iridi di color ceruleo con stroma ed orletto pupillare normali. Visus, campo visivo e tono normali.
- IV 41. Pa. Giovanna di anni 45, moglie del precedente. Iridi normali color marrone-nocciola. Visione 10/10, exoforia per vicino.
- IV 43. Margherita, di anni 44. Occhi cerulei con fiocchetti giallastri alla periferia. Stroma irideo appiattito. Pupille isocoriche, centrali, rotonde, normoreagenti.
- IV 45. Giacomo di anni 36. Visione normale. Lampada a fessura OD: Cornea nn., C.A. non molto profonda. Iride normale. Qualche deposito di pigmento sulla cristalloide anteriore. Fini opacità puntiformi del cristallino. L'OS è stato operato di asportazione di pterigio; per il rimanente è in tutto uguale all'OD salvo i depositi di pigmento.
Gonioscopia: l'angolo è libero in tutti i quadranti, di ampiezza però ridotta.
- IV 48. Tu. Maria di anni 60. Occhi azzurri, cripte bene evidenti. Pupille centrali rotonde, isocoriche, normoreagenti. Visus, campo visivo e tono normali.
- IV 49. Tu. Domenicantonio di anni 53. Non ha mai sofferto malattie degne di nota, solo da qualche tempo accusa una lieve dolenzia all'OS. Visus in OO di 10/10. Campo visivo (con mira bianca di 1 cm.) perfettamente normale. Tonometria: 18 mm. Hg. in OO. Fondo oculare normale in OO. Lampada a fessura: cornea e C.A. normali. Iride con atrofia quasi completa dello strato mesodermico. Conservazione del muscolo ciliare. Pupille dilatate in media midriasi con ectropion uveae. Nell'iride di D si notano
-

dei fori a tutto spessore uno alle h. 11 ed uno alle h. 1, e nell'iride di S. un foro dalle h. 1 alle h. 12.

Gonioscopia: attraverso i fori si vedono i processi ciliari e lo strato epitelialeo posteriore dell'iride aderisce alla cornea. L'iride vicina all'angolo è particolarmente atrofica. L'angolo però negli altri punti è aperto. La settimana successiva, avendo eseguito in clinica le impronte per i denti e le radiografie del cranio, allarmatissimo affermava di vedere male e chiedeva un esame oculistico. All'OD era intervenuto un attacco di glaucoma, la tonometria dava i seguenti risultati: OD 50 mm. Hg., OS 20. mm. Hg.

- IV 52. Tu. Silverio di a. 50. Ha sempre goduto buona salute; da 3 anni instilla Pilocarpina. Esame obiettivo OO: Visus 10/10 e primo carattere per vicino. Campo visivo con mira bianca di 1 cm. (anche a luce ridotta) normale. Tonometria: OD 20 mm. Hg., OS 50 mm. Hg. Fondo oculare normale in OO. Lampada a fessura: A D si nota un embriotoxon posterius. Iride di colorito grigio violaceo, fortemente atrofica nel suo strato mesodermico, assenza di cripte; si evidenzia il muscolo costrittore della pupilla rilevato di colorito giallastro. Pupilla in miosi medicamentosa, irregolare con ectropion uveae. Nella pars ciliaris si notano due fessure, una alle h. 9 ed una alle h. 12. All'OS condizioni uguali solo non vi sono forami.

Gonioscopia: In alto si nota una grande sinechia anteriore del bordo del foro. Altre sinechie più spostate a sinistra. Angolo a becco di flauto occupato da processi iridei con granuli pigmentati. Nei rimanenti settori l'angolo è libero. L'OS presenta una notevole atrofia in alto e un angolo aperto in più zone con notevole quantità di pigmento. Sposato con una cugina di 1° grado.

- IV 53. Tu. Giovanni di anni 48. All'età di 31 anni ebbe un trauma di notevole entità all'OS. L'ecchimosi della congiuntiva e di tutta la regione oculare sembra durasse parecchio tempo (tre mesi). Un anno dopo, lamentandosi di disturbi all'OS, si fece visitare. Gli fu riscontrata un'atrofia iridea con glaucoma. Il tono era alto e il campo visivo era ridotto dal lato nasale e superiore al punto di fissazione. Operato, si ottenne la normalizzazione del tono e si poté mantenere fermo il campo visivo. L'OD era allora indenne, il colore però era identico nei due occhi. Un anno dopo paralisi (sembra a frigore) completa del settimo di S: anche oggi residua una rima palpebrale più aperta di quella di D. Esame oculistico in data odierna. OD: Visione normale, campo visivo e Bjerrum normali anche a luce ridotta, con mira bianca di 1 cm. Tono al mattino 40 mm. Hg. Lampada a fessura: Iride con ipoplasia di grado modesto del foglietto mesodermico. Atrofia dell'orletto pupillare. Depositi stellati sulla cristalloide anteriore (natura congenita), pigmento sulla sclera. Il muscolo costrittore dell'iride si evidenzia perchè rilevato ma ha il medesimo colorito della parte ciliare.

Gonioscopia: dalle ore 9 alle ore 2 la banda ciliare è coperta da propaggini iridee. In mezzo a loro si nota un'infinità di granuli di pigmento di colorito marrone. Visus normale, campo visivo invariato. Lampada a fessura OS: Cornea nn., C.A. di profondità normale. Coloboma chirurgico in alto completo e molto ampio. Il foglietto pigmentato si ectropionizza per retrazione della pars mesodermica iridea. Sulla cristalloide anteriore depositi di pigmento di forma stellare probabilmente congeniti come all'OD. All'equatore in alto dove manca l'iride si vedono numerose opacità a goccia di cera.

- IV 54. Pa. Olga. Occhi di colorito nero; visus, campo visivo e fundus normali.
-

IV 55. Occhi chiari con stroma normale.

IV 56. Tu. Geltrude di anni 40. Ha sempre goduto buona salute e solo da qualche tempo accusa dolenzia e senso di peso all'OS. Esame obiettivo OO. Visus di 10/10 e primo carattere. Campo visivo normale con mira bianca di 1 cm. Tonometria: 18 mm. Hg. Fondo oculare normale in OO. Lampada a fessura: Cornea liscia, lucida e trasparente, C.A. di profondità normale. Pupille ben reagenti alla luce, OS maggiore di OD. Iride con foglietto mesodermico ipoplasico, piatto con scarso disegno parzialmente conservato a D., a S. invece l'atrofia è più avanzata ed è più netta la divisione fra le due parti periferica e centrale.

Gonioscopia: l'angolo irido-corneale è libero; si notano però i processi iridei atrofici dello stesso colorito dell'iride.

IV 57. Tu. Luigi di anni 41. Occhi di colorito grigio-piombo scuro, dalla nascita. Un anno fa accusò progressiva diminuzione di vista all'OD. Gli fu diagnosticata atrofia iridea e glaucoma secondario. Operato di sclero-iridectomia ab externo, l'operazione ebbe esito soddisfacente ed il tono scese da 55 mm. Hg. a 18. Campo visivo e visione rimasti normali come prima dell'intervento. Un mese dopo che era stato dimesso, notava un arrossamento all'OD per una cheratocongiuntivite epidemica di grado notevole che portò anche alla chiusura della bozza. Il campo visivo ed il visus diminuirono, il visus in parte probabilmente per le piccole opacità che ancora residuano sulla cornea e fu necessario intervenire di nuovo chirurgicamente. Fu eseguita una sclero-iridectomia ab externo sul cornetto esterno che portò alla guarigione. L'OS al primo ricovero aveva una tensione di 50 mm. Hg. che rimaneva controllata dalla pilocarpina, ma in seguito peggiorando si rendeva necessario un intervento antiglaucomatoso. Fu operato di Elliot con successo. Il tono è attualmente di 20 mm. Hg. in OO. Lampada a fessura OO: Iride notevolmente aplasica con scomparsa delle cripte ed ectropion dell'orletto pupillare. Si evidenzia nettamente il muscolo costrittore della pupilla giallastro. In alto colobomi chirurgici. A. S. settore esterno, traspare nettamente un vasellino di colorito rossastro.

IV 59. Tu. Arcangelo di anni 40. Ha sempre visto bene fino ad un anno fa, allorché improvvisamente ebbe una diminuzione di vista all'OD, per una neurite ottica recidivante sempre guarita. Anche oggi la papilla ottica D è rosea e dello stesso aspetto della S. Campo visivo perfettamente normale. Il tono oculare, misurato ripetutamente data la familiarità del glaucoma, diede sempre i seguenti valori: 18 mm. Hg. a D e 22 mm. Hg. a S. Le condizioni dell'iride sono perfettamente normali. Il paziente accusa disturbi riferibili a secchezza della congiuntiva, per la quale instilla cortisone ritraendone giovamento.

IV 60. Occhi nocciola con iride normale.

IV 62. Lorenzo di anni 60. Sposato con donna non consanguinea. Dal punto di vista generale, gode buona salute. Miope elevato fin dalla fanciullezza. Esame obiettivo OD: visus di 3/10 con -25 sf. e primo carattere per vicino. Campo visivo normale con mira bianca di 1 cm. a luce naturale ed artificiale. Al Bjerrum scotoma falciforme. Lampada a fessura: C.A. di profondità normale, iride con atrofia quasi completa del foglietto anteriore mesodermico. Per trasparenza si vedono delle piccole lacune anche nel foglietto pigmentato. Cataratta nucleare e posteriore di tipo nigro. Il fondo si esplora malissimo. S'intravede la papilla pallida. La pupilla, irregolarmente ovale, è rigida. Il visus al-

- l'OS è spento da circa due anni nonostante l'instillazione metodica di miotici. Non ha mai accusato dolori. Esame obiettivo OS: Fortemente miope. Lampada a fessura: Cornea edematosa che però permette con glicerina di intravedere la C.A. ancora presente seppure bassa, l'iride atrofica nel suo foglietto anteriore ma senza lacune apprezzabili. Pupilla della stessa grandezza dell'altro occhio e rigida. Cataratta quasi completa. *Tonometria*: OD 26 mm. Hg. alle h. 10 senza pilocarpina. Sotto prova di carico idrico, raggiunge il valore di 65. Il tono all'OS sotto la somministrazione di miotici è di 70 mm. Hg.
- IV 66. Chiara, di anni 56. Esame obiettivo OO: Visus di 10/10. Campo visivo (a luce naturale con mira bianca di 1 cm.) normale. Al fondo oculare le papille appaiono rosee non escavate. Il tono oculare è di 20 mm. Hg. Lampada a fessura: Cornea e C.A. normali. Il tessuto irideo, di colorito marrone chiaro, è vellutato e spesso con numerose cripte piuttosto ampie. In fondo alle cripte il tessuto mesodermico è sottilissimo e bene evidente appare il foglietto pigmentato sottostante. Orletto pupillare normale. Cristallino trasparente.
- IV 69. Antonio, sposato a Maria Tr., figlia di Annunziata sorella di Maria, cioè sua cugina. Ha avuto tre figli è morto a 36 anni, per nefrite. Sembra che non soffrisse di nessuna alterazione oculare. Hanno avuto tre figli.
- IV 70. Francesco di anni 52. Visus OO 10/10. Campo visivo (a luce naturale con mira bianca di 1 cm.) normale. Fondo oculare normale. Pupille centrali rotonde, OS maggiore di OD, normoreagenti. Tono oculare (h 10) OD 18 mm. Hg., OS 24 mm. Hg. Lampada a fessura OO: C.A. non molto profonda. Iride nella parte pupillare ben conservata, densa di stroma e di colore, nella parte periferica più sottile, di colorito verde-acqua, trasparente. Si vedono decorrere radialmente piccoli vasellini arteriosi di colorito rosso.
- IV 71. Spa. Te., Giovan Battista di anni 41. Da circa un anno si è accorto di diminuzione della vista all'OD; nel medesimo occhio dodici anni or sono ebbe un trauma, che seppur di una certa gravità, non pregiudicò al momento in nessun modo la visione. Esame obiettivo OD: Visus spento. Tono 60 mm. Hg. sotto miotici. Lampada a fessura: Cornea con cheratite bollosa ed edema corneale imponente. C.A. di profondità non ridotta. Iride piatta, atrofica nel suo foglietto mesodermico. I vasi decorrono sull'epitelio pigmentato ben visibili. Pupilla non dilatata, lieve ectropion uveae. Esame obiettivo OS: Visus 10/10, campo visivo a luce naturale e ridotta, con mira bianca di 1 cm., normale, non scotoma di Bjerrum. Tono sotto miotici 37 mm. Hg. Lampada a fessura: Cornea con qualche bolla sul lato interno. C.A. di profondità normale. Iride completamente atrofica nel suo foglietto mesodermico. Bene evidente il muscolo costrittore della pupilla di colorito biancastro. Visibili i vasi che decorrono radiali sull'epitelio pigmentato. Praticamente lo stesso quadro dell'OD. Depositi pigmentati di forma stellare sulla cristalloide anteriore. Cristallino trasparente. Fondo oculare OO: Pupilla pallida escavata.
- IV 72. Lu. Maria di anni 32. Presenta: visus, campo visivo e fundus normali. Alla lampada a fessura l'iride si presenta fortemente pigmentata in marron-nocciola con uno stroma spesso, ricco di cripte, di aspetto perfettamente normale.
- IV 73. Francesco, cieco, è stato operato di glaucoma in OO.
- IV 75. Luigi, cieco, è stato operato di glaucoma in OO.
-

- IV 78. Giovan Battista ha un occhio con ftisi bulbare. Sembra che fosse stato grande.
- IV 79. Tr. Maria di anni 50. Visus, campo visivo e fundus normali. Tono digitalmente normale. Occhi di colorito azzurro-grigio. Iride piatta con disegno radiale. Assenza di cripte. Orletto non ectropionato. Pupille centrali, rotonde, normoreagenti.
- IV 83. Tu. Nicola di a. 45. Esame obiettivo OO: Visus 10/10. Campo visivo e fondo oculare normali. Tono oculare 20 mm. Hg. Pupille rotonde, leggermente irregolari, normoreagenti. Lampada a fessura OD: Cornea liscia, lucida, trasparente, C.A. di profondità normale. Iride con orletto pupillare molto evidente. Il colorito è marrone per la parte pupillare, dove la parte mesodermale appare piatta ma non trasparente. La parte periferica invece si presenta di colorito verde-chiaro, gelatinosa, trasparente. Si vedono nettamente le strie opache ed in mezzo a loro il fascio luminoso arriva agevolmente fino allo strato epiteliale pigmentato. Depositi pigmentati sulla cristalloide anteriore. Qualche opacità congenita a carico del cristallino, le cui corticali presentano un intorbidamento iniziale. OS: cornea liscia, lucida, trasparente, ma di aspetto ovoidale per embriotoxon posterius parziale. La pars mesodermalis dell'iride è più trasparente che nell'OD, si intravede il muscolo costrittore della pupilla ed il pigmento sottostante. I depositi pigmentati di tipo stellare che sono sulla cristalloide anteriore occupano il terzo superiore della pupilla.
Gonioscopia OO: Angolo irido-corneale parzialmente aperto, di profondità ridotta.
- IV 84. Te. Maria di a. 38. Occhi di colorito azzurro con tessuto irideo molto spesso in regione pupillare. Nella periferia invece traspare l'epitelio pigmentato. Pupille isocoriche, normoreagenti.
- IV, 86. Tu. Gionvanbattista di anni 37. OO: visus 10/10 e primo carattere per vicino. Fondo oculare normale, campo visivo con mira bianca di 1 cm., normale. Tono endoculare 18 mm.Hg. Lampada a fessura OD: cornea liscia, lucida e trasparente. C.A. piuttosto profonda. Iride di color nocciola picchiettato di nei marroni, con aspetto vellutato. Lo stroma irideo è di aspetto normale con presenza di cripte solo dal lato interno, dalle h. 2,30 alle h. 4 si trova una zona irregolarmente romboidale interessante la parte periferica, dove si ha un aspetto gelatinoso trasparente classico. Depositi pigmentati di forma stellare raggruppati in 5 punti. Cristallino trasparente. OS: C.A. profonda, iride con la medesima colorazione dell'OD. Orletto pupillare normale. Presenza di qualche cripta in regione pupillare. Nel quadrante inferiore l'iride in qualche punto è trasparente ma non in maniera uniforme. Sulla cristalloide depositi pigmentati di forma stellare. Cristallino trasparente.
Gonioscopia: l'angolo si presenta aperto in tutti i quadranti.
- IV 87. Na. Santina, di anni 30. Esame obiettivo OO: occhi color grigio-verde. Iride piatta senza disegno, alla periferia traspare il pigmento sottostante. All'OD si nota qualche cripta in regione pupillare di colorito marron-chiaro. Anisocoria. La pupilla D. è triangolare e irregolarmente dilatata. Visus 10/10 in OO. Campo visivo e fondo oculare normale.
- IV 88. Luigi di anni 35. Visus OD 8/10. Visus OS 12/10. Iride di aspetto gelatinoso, trasparente in OO.
Gonioscopia: finissime propaggini iridee trasparenti, angolo aperto di ampiezza modesta.
-

IV 89. Spa. Maria, di anni 31. Iride con disegno molto evidente di color chiaro su fondo azzurro scuro; traspare il foglietto pigmentato. Al fondo in OD si nota una papilla pallida modicamente escavata. Tono normale.

IV 90. Luigi. Idroftalmo.

IV 92. Amedeo. Idroftalmo.

V GENERAZIONE

V 1. Alfredo, di anni 34. Occhi marrone; nessuna alterazione.

V 1. Silvia. Occhi cerulei; nessuna alterazione.

V 7. Giuseppe. Occhi castani; nessuna alterazione.

V 8. Maria, di anni 25. Occhi castani; nessuna alterazione.

V 9. Teresa, di anni 22. Iridi con scarse cripte in regione pupillare. Tessuto spugnoso trasparente di colorito nocciola-verdastro.

V 11. Armando di anni 40. Ha sempre visto bene. Un anno fa, essendo egli venuto nella nostra Clinica per togliersi una scheggia, nell'esaminarlo fummo colpiti immediatamente dal colorito grigio-piombo caratteristico ed assolutamente identico a quello di un nostro malato, Luigi, che era ricoverato in reparto per intervento antiglaucomatoso secondario ad atrofia dell'iride. I due pazienti erano cugini ed ignoravano la reciproca esistenza abitando uno a Roma e l'altro a Frosinone. Il colorito grigio-piombo in entrambi gli occhi era a livello delle pupille più chiaro. Tono, campo visivo e visus normali. Circa 6 mesi dopo ritornò da noi perchè avvertiva secchezza degli occhi e lacrimazione. Alla lampada a fessura si notavano una fine lesione dell'epitelio che si colorava su tutto l'ambito corneale. Modico edema corneale. Tono 25 mm. Hg. Visus 9/10. La sintomatologia scomparve rapidamente senza mostrare di aver beneficiato di alcun trattamento. Le condizioni sono: Visus, campo visivo e tono perfettamente normali. Lampada a fessura OD: L'iride si presenta estremamente atrofica, si evidenzia nettamente il disegno radiale e le pars pupillaris mostra alla superficie un fine disegno biancastro. La pupilla è quadrangolare con orletto pupillare ectropionato. Incisura del foglietto irideo alle ore 9. I vasi sanguigni traspaiono nettamente nel disegno irideo ed appaiono turgidi e rossastri. Sulla cristalloide anteriore depositi di pigmento di forma stellare. A livello della Descemet in zona periferica la cornea presenta nei due settori temporali nasale una sottilissima linea grigia che a fessura stretta si prolunga verso l'angolo irido-corneale in un piano lievemente posteriore a quello della superficie posteriore della membrana corneale. Questo quadro si trova anche nell'OS dove è più evidente nel settore nasale.

Gonioscopia OD: La banda ciliare è mascherata dalle propaggini della radice dell'iride che sono di color grigio-piombo. Qualche piccolo granulo di pigmento. Questo quadro si riscontra in tutti i settori. A S le propaggini della radice dell'iride sono più distanziate rispetto all'OD ma presenti ugualmente in ogni settore.

Da notare che la pupilla destra è stata sempre maggiore della sinistra. Visitato a distanza di due anni si notava l'atrofia iridea aumentata seppure gli occhi si mantenessero funzionalmente normali.

- V 12. Iridi molto scure con nei. Visus, campo visivo e fundus normali.
- V 14. Mario, di anni 35. Occhi del medesimo color grigio-piombo del fratello.
- V 16. Alessandro, di anni 26. Vede bene; nessuna alterazione.
- V 17. Luigi, Esame obiettivo OO: Visus 10/10. Campo visivo e fondo oculare normali. Tono digitalmente normale. Iridi di color verde-acqua con disegno marrone. Cripte evidenti. Orletto pupillare normale, pupille centrali rotonde, isocoriche, normoreagenti.
- V 17. Carmine. Esame obiettivo OO: Visus 10/10. Fondo oculare e campo visivo normali. Tono endoculare normale. Occhi grigio-chiarissimi con nei nocciola, disegno con poche cripte. Il tessuto irideo (foglietto mesodermico) sufficiente, tale da non permettere il trasparire del colorito scuro dell'epitelio pigmentato sottostante.
- V 18. Natale di anni 45. Esame obiettivo OO: Visus 12/10. Pupille anisocoriche OS maggiore di OD, cornea liscia, lucida, speculare. Durante l'esame oculistico insorge a sinistra un lievissimo edema corneale. Iride architetticamente formata con cripte, ma completamente atrofica nel suo strato mesodermico, sottilissima, trasparente. Non ectropion uveae. Il paziente ricorda due mesi or sono un violento trauma all'OS. Iridodonesi in OO. Campo visivo con mira bianca di 1 cm. a luce naturale, normale. Tono (Schrötz) OD 20 mm. Hg., OS 25 mm. Hg. (h. 10 del mattino). Sposato con Tu. Teresa, cugina.
- V 21. Santina di anni 34. Esame obiettivo OO: Visus 10/10. Pupille anisocoriche, OS maggiore di OD, di aspetto triangolare in midriasi. Lampade a fessura OO: Iridi color grigio-verde con tessuto piatto solo in regione pupillare. Qualche cripta color marrone chiaro. Alla periferia l'iride è trasparente e lascia scorgere chiaramente il foglietto sottostante. Tono normale. Sposata con un cugino.
- V 23. Antonio. Visus 10/10, fondo oculare e campo visivo normali in OO. Tono digitalmente normale. Occhi di colorito nocciola. Lo stroma appare con cripte normali, alla periferia si nota qualche zona di colorito più chiaro.
- V 24. Mo. Santina. Esame obiettivo OO: Visus 10/10. Campo visivo normale. Iride con stroma normale di colorito scuro.
- V 25. Giuseppe di anni 28. Visus OD 9/10 con + 1 sf. e foro 12/10. Visus OS 12/10. Campo visivo (mira bianca di 1 cm.) e fondo oculare normali in OO. Tono oculare 18 mm. Hg. Lampada a fessura OD: Cornea liscia e trasparente. Nel settore interno pterigio che avanza sulla cornea di 3 mm. Iride di colorito verde-nocciola con qualche rara cripta. La parte mesodermica è gelatinosa ed il fascio luminoso arriva in tutti i quadranti fino all'epitelio pigmentato. Orletto pupillare piuttosto abbondante. Depositi pigmentati di forma stellare sulla cristalloide anteriore. Piccole opacità congenite della lente. OS: Cornea liscia e trasparente. L'aspetto irideo è simile all'OD, solo è più ipoplastico.
- V 27. Al. Antonio, di anni 34. Occasionalmente alcuni anni fa si accorse di non vedere con l'OD. Esame obiettivo. OD: Visus 1/50 con -14 sf. = 1/10. Fondo oculare normale. Al campo visivo si nota uno scotoma centrale assoluto per il rosso-verde. Tono
-

- oculare 18 mm. Hg. Lampada a fessura: Embriotoxon posterius. L'iride appare con lo strato mesodermico ipoplasico piatto senza spessore e si notano molti nœi marrone scuro. OS: Visus 10/10 e primo carattere per vicino. Campo visivo e fondo oculare normali. Tonometria 18 mm. Hg. Lampada a fessura: Embriotoxon posterius. Ectropion uveae notevolissimo (3 mm.). La pars pupillaris appare nella sua parte mesodermica atrofica, ben conservata invece la parte media. La parte ciliare appare gelatinosa senza disegno e lascia trasparire l'epitelio pigmentato sottostante.
- V 28. Fernando, di anni 23. Occhi castani, nessuna alterazione.
- V 29. Anna, di anni 20. Occhi nocciola, pupille centrate, rotonde, isocoriche, normoreagenti.
- V 29. Domenico di anni 30. Esame obiettivo OO: Visus 12/10, Campo visivo normale. L.a.F. Iride verde-acqua con qualche vena nocciola. L'iride è divisa in tre zone, la pupillare è sottile e trasparente, il fascio luminoso l'attraversa e si ferma ad illuminare lo strato pigmentato. La zona periferica è avvallata, sottile e trasparente. Le cripte sono rarissime, l'orletto pupillare ectropionato. Cristallino con numerose piccole opacità di tipo congenito. Non depositi di pigmento. TOD 25 mm. Hg., TOS 28 mm. Hg. Durante la visita insorge edema corneale.
- V 30. Al. Maria in Ar. di anni 28. Esame obiettivo OO: Visus 10/10. Pupille irregolari ectopiche spostate in alto e all'interno, normoreagenti. Campo visivo nei limiti. Fondo oculare normale. Tono 18 mm. Hg. Lampada a fessura: Il tessuto irideo di colorito verde-nocciola appare di spessore normale e con numerosissime cripte, solo dentro le cripte il tessuto irideo è molto sottile ed il fascio luminoso visualizza il foglietto posteriore. Il tessuto irideo alla periferia è avvallato ma non trasparente. Sulla cristalloide anteriore dell'OS depositi pigmentati di forma stellare.
- V 31. Luigi di anni 25. Ha sempre goduto buona salute. Presenta: Visus di 10/10 in OO con ipermetropia facoltativa di 1 D. Pupille anisocoriche, OS maggiore di OD. Tono oculare 18 mm. Hg. Campo visivo normale. Lampada a fessura: Cornea e C.A. normali. Ectropion uveae notevole (2 mm.). L'iride divisa in due zone, la parte periferica è di color pisello chiaro, con disegno radiale. Depositì pigmentati di forma stellare sulla cristalloide anteriore.
- Gonioscopia:* Reperto normale.
- V 32. Guerrino di anni 17. Ha sempre goduto di buona salute. Presenta OO: Visus 10/10 con una ipermetropia facoltativa di 1 D. Campo visivo normale. Tonometria: 18 mm. Hg. Lampada a fessura: Iride notevolmente più tonica di quella del fratello Luigi. Ectropion uveae modesto. Pochissime cripte raggruppate intorno alla pars pupillaris, cosicchè l'iride appare divisa in due zone con la pars ciliaris ipoplasica.
- V 36. An. Domenico di anni 8. Il bambino è nato con occhi grandi molto scuri in tutto uguali a quelli dello zio Domenicantonio (a detta della famiglia che ha attentamente seguito il piccino). Esame obiettivo OO: Lampada a fessura: C. A. di profondità ridotta. Il foglietto mesodermico dell'iride è quasi del tutto scomparso. Rimane il muscolo costrittore della pupilla; l'orletto pupillare è ectropionato; numerosissimi vasi di colorito rosso decorrono radialmente nell'iride, la quale mostra un notevole assottigliamento
-

- anche del foglietto pigmentato. La C. A. dell'OS è di profondità normale. Campo visivo con mira bianca di 1 cm., normale; al fondo papilla rosea non escavata con tortuosità vasale. La papilla appare però piuttosto piccola e malformata. Visus in OO di 12/10. Tono 18 mm. Hg. Le pupille sono irregolari per l'orletto ectropionato, modestamente reagenti alla luce e all'accomodazione, tendenti alla midriasi. Il bambino appare di notevole intelligenza e conosce perfettamente la sua situazione oculare temendo la cecità.
- V 38. Antonia di anni 22. Esame obiettivo OO: Visus 10/10; alla periferia traspare il pigmento; iride atrofica
- V 39. Paolo di anni 15. Ha sempre goduto buona salute. Esame obiettivo OO: Visus 10/10 e primo carattere. Campo visivo e fondo oculare normale. Tonometria 18 mm. Hg. Pupille anisocoriche, OD maggiore di OS irregolari, poco reagenti. La pupilla di destra si presenta ectopica, spostata in basso e all'esterno. Lampada a fessura: Iridi con ipoplasia notevole soprattutto in basso dove si presenta con un avvallamento periferico. Depositi pigmentati di forma stellare sulla cristalloide anteriore. Cataratta congenita a gocce di cera.
- V 42. Nicola di anni 26. Ha sempre goduto di buona salute. Nessun disturbo agli occhi. Presenta OO: Visus 10/10 e primo carattere per vicino. Il campo visivo (con mira bianca di 1 cm.) è normale. Tono di 18 mm. Hg. Fondo oculare normale. Lampada a fessura OD: Cornea liscia, lucida e trasparente. C. A. di profondità normale otticamente vuota. Iride: per 3/4 è di spessore e pigmento normale, con cripte numerose. Il quadrante esterno invece ha forma di cuneo e si presenta appiattito, avallato depigmentato con caratteri atrofici. Nessun disegno irideo. In questo punto si ha un lieve ectropion uveae. Sulla cristalloide anteriore si notano numerosi depositi stellari pigmentati di tipo congenito. OS normale.
- V 44. Francesco di anni 35. Ha gli occhi come il padre morto cieco. Vede bene e non ha disturbi. Gli occhi si presentano di un colorito bruno violaceo caratteristico di tutti i fratelli. Pupille dilatate ben reagenti, OS maggiore di OD. A S. ectropion uveae e dalle h. 12 alle h. 14 presenza di una zona di atrofia (pars pupillaris) nel suo foglietto mesodermico. A D. invece si notano piccole zone di atrofia nella parte ciliare. Tono in OO di 30 mm. Hg. I bulbi oculari non si presentano ingranditi bilateralmente.
- V 45. Cesare di anni 18. Esame obiettivo OO: Occhi di colorito verde alla periferia e marrone all'orletto. C. A. bassa. Pupille centrali, rotonde, isocoriche, normoreagenti. L'iride appare di aspetto perfettamente normale.
- V 46. Gino morto a 28 anni per tumore. Presentava un'atrofia dell'iride e glaucoma secondario in entrambi gli occhi per il quale subì un intervento chirurgico.
- V 47. Augusto di anni 17. Esame obiettivo OO: I bulbi oculari ingranditi appaiono dello stesso colore di quelli del fratello Francesco. Sull'iride si notano ancora alcune cripte a S. L'orletto presenta una zona di completa atrofia, le pupille sono entrambe midriatiche. Idroftalmo arrestato. Tono normale; campo visivo normale.
- V 48. Bruno di anni 14. Esame obiettivo OO: Occhi del medesimo colorito dei fratelli Francesco e Augusto. La pupilla OD è triangolare e quella dell'OS mostra un'incisura alle ore 5. Iride completamente atrofica. Idroftalmo arrestato con tono e funzione normale.
-

V 49. Guerrino di anni 11. Globi ingranditi in toto. Pupille in media midriasi. Orletto pupillare ectropionato a D.; sull'orletto si vede una zona di atrofia interessante la parte mesodermale dalle ore 12 alle ore 7. Il colorito è grigio-piombo. L'iride è distinta nettamente in due porzioni, una periferica di colorito più scuro, l'altra pupillare dove il muscolo costrittore di colorito biancastro è molto evidente. Tono OO 35 mm. Hg.

V 55. Ettore di anni 28. Nessuna malattia generale, di costituzione sana, presenta oltre all'apparato oculare, alterazioni a carico dei denti, consistenti in accavallamento dei canini che si trovano sporgenti per contrazione del mascellare troppo piccola. La madre ricorda che è nato con gli occhi grandi. Condotto da un sanitario in età infantile, dato che altri nel gentilizio con la medesima alterazione di forma vedevano poco, gli fu riscontrato l'OD normale e l'OS con un visus ridotto alla conta delle dita dal lato temporale. Non ha mai instillato miotici nè fatto cure particolari. All'esame odierno presenta OD: Visus $1/10 + 4 \text{ cyl a } 80^\circ = 5/10$ (anteponendo un foro raggiunge i $10/10$).

Campo visivo a luce naturale (mira bianca di 1 cm.) normale. Tonometria: h. 17, 18 mm. Hg. All'ispezione il bulbo si presenta ingrandito in toto, la cornea presenta una zona di degenerazione grassa nel settore nasale. A circa 4 mm. dal limbus sclerocorneale in alto si nota una linea bluastra per assottigliamento sclerale e trasparenza dell'uvea sottostante. Lampada a fessura: C. A. molto profonda, pupilla dilatata irregolarmente con ectropion uveae, reagente alla luce e all'accomodazione. Iride atrofica di colorito marrone con scomparsa quasi totale del foglietto mesodermico. Si evidenzia nettissimo e biancastro il muscolo ciliare. Cristallino trasparente.

Fondo oculare: papilla a margini netti non escavata di colorito roseo con vasi molto esili.

OS ingrandito in toto delle stesse dimensioni dell'OD, solo di tipo malformato. La metà infero-nasale della cornea appare trasparente nei suoi strati superficiali e parenchimali, a livello della Descemet si nota un'aderenza di tessuto fortemente pigmentato che il raggio luminoso della lampada a fessura non riesce ad attraversare. Questo pigmento si assottiglia fino a scomparire nella sua parte periferica; dove la cornea presenta questa opacità, l'iride sottostante manca. Nei settori dove la cornea è trasparente e libera con C. A. presente vediamo l'iride conservata se pure completamente atrofica nel suo foglietto mesodermico. Il forame pupillare per mancanza di una larga porzione di iride appare irregolare e molto grande. Nel cristallino, in gran parte trasparente, si nota una unica opacità nucleare di forma globosa e non a limiti netti. Il vitreo appare trasparente. Tonometria: 18 mm. Hg. Visus: conta delle dita del lato temporale; pure il campo visivo è conservato dal lato temporale. Al fondo oculare la papilla appare pallida porcellanacea, fortemente escavata ad imbuto.

Gonioscopia OD: l'angolo irido-corneale è occupato da un tessuto indifferenziato giallastro molto denso dal quale partono dei raggi ugualmente giallastri che si dirigono verso la pupilla. Il tessuto che occupa l'angolo è percorso da vasi sanguigni che girano circolarmente e dai quali partono alcuni vasellini radiali che seguono i raggi giallastri. Il trabecolato sclerale si presenta di un grigio ardesiaco con qualche grano pigmentato. L'anello di Schwalbe e il canale di Schlemm sono invisibili. L'iride stessa si presenta in due zone ben distinte, una parte periferica ed una centrale. L'iride ha un aspetto piatto di un colore grigio brunastro senza alcun rilievo e il foglietto mesodermico è quasi del tutto atrofico mentre il foglietto pigmentato sembra normale.

OS: Si notano grossi colobomi irregolari alla periferia, attraverso i quali si vede net-

tamente la zonula del cristallino e i processi ciliari. In questi si nota l'aderenza tra l'iride e la cornea.

- V 56. Roberto di anni 20. Occhi di colorito nocciola. Iride normale con cripte molto evidenti.
- V 56. Walter di anni 15. Reperto irideo identico al fratello; exoforia di grado notevole.
- V 56. Nella, di anni 12. Miope di grado elevato, strabismo divergente alternante di 10°. Visione normale in OO. Iridi identiche ai fratelli.
- V 58. Ada, di anni 21. Miopia di medio grado, lieve exoforia, visione normale. Lo stroma irideo pur essendo morfologicamente normale, appare di colorito grigio piombo; l'iride è opaca, di aspetto atrofico. Pupille centrali rotonde, isocoriche e normoreagenti.
- V 59. Filomena, di anni 17. Iride color verde con colletto marrone, stroma perfettamente normale. Pupille centrate normoreagenti.
- V 60. Mario, di anni 5. Occhi marrone-scuro, normali.
- V 61. Arcangelo, di anni 30. OD operato all'età di anni 8 per idroftalmo. Il bulbo non era molto ingrandito e si ottenne un risultato parziale che si è mantenuto fino a 20 anni or sono, essendosi allora ridotto il visus alla sola percezione della luce. Ha frequentato le scuole elementari con profitto. Oggi le condizioni sono le seguenti: bulbo non ingrandito, tono digitalmente normale. La cornea presenta una zona centrale degenerata con depositi calcarei. In alto nella zona del coloboma chirurgico si vede una massa biancastra mammellonata. Il fondo si illumina ed ha un riflesso rossastro ma non si esplora. L'iride è completamente scomparsa essendo rimaste soltanto di tutta la membrana (parte mesodermica e parte ectodermica) alcune strie grigiastre, disposte radialmente, di apparenza fibrosa, in numero di sette o otto. In posizione primaria non vi è nistagmo. Il bulbo ruota in tutte le direzioni normalmente.
- L'OS fu operato all'età di 5 anni, per idroftalmo. La madre riferisce che il bulbo era notevolmente ingrandito, più dell'OD e fu perduto per infezione chirurgica sopraggiunta. Il P. da 20 a. non esce di casa e vive da recluso.
- V 63. Umberto, di anni 25. Operato all'età di 24 anni per glaucoma giovanile bilaterale l'OD si presenta oggi con un visus ridotto alla percezione della luce, l'OS invece ha una visione di 3/10 ed un campo visivo ridotto dal lato nasale e superiore. Sembra che i bulbi non siano ingranditi. Ha avvertito la madre che perdeva la vista solo quando un occhio era già perduto.
- V 64. Raffaele, di anni 20. Iridi color marrone scuro, normali.
- V 65. Ta. Giuseppe. Esame obiettivo OO: Visus, campo visivo e fondo oculare normali. Tonometria 18 mm. Hg. Alla lampada a fessura l'iride presenta il medesimo aspetto ipoplasico dell'iride della moglie con trasparenza in alcuni punti del pigmento sottostante. Alla gonioscopia l'angolo è normale.
- V 66. Tu. Ida di anni 24. Ha sempre goduto buona salute, presenta solo denti molto irregolari e accavallati gli uni sugli altri. Presenta OO: Visus 10/10 e primo carattere. Campo visivo, fondo oculare e tono, normali. Lampada a fessura: Cornea e C. A. normali, iride con foglietto mesodermico ipoplasico. Nella zona periferica si ha trasparenza del pigmento sottostante.
- Gonioscopia:* L'angolo appare normale.
-

- V 67. Antonio, di anni 20. Iridi azzurre con una corona di fiocchetti sopraelevati bianco-giallastri nella parte ciliare. Depositi congeniti di pigmento sulla cristalloide anteriore. A destra vi è un piccolo residuo della membrana pupillare. Nell'angolo della camera, settori nasali e temporali, si nota un accenno ad ispessimento della Descemet.
- Gonioscopia*: l'esame mostra un angolo bene aperto e chiaramente visibile in ogni suo punto in alto ed in basso.
- V 68. Ernesta, di anni 17. Presenta dalla nascita una cornea di dimensioni maggiori dell'altra. Visus OD = 1/10 con +6 sf., Visus OS = 12/10 con +4 sf. Campo visivo OD: scotoma centrale assoluto. OS: normale. Lampada a fessura OD: Si vede un'iride estremamente atrofica di colorito azzurro-verdastro chiaro eterocromica rispetto all'altra, appiattita con conservazione di alcune cripte solo nella regione pupillare. Depositi congeniti di pigmento sulla cristalloide anteriore. Corectopia. OS: Cornea più piccola, l'iride è di colorito nocciola, si mostra di aspetto spesso normale in 3 quadranti, in quello infero-esterno invece appare appiattita, con l'aspetto atrofico dell'OD ed ugualmente colorata; corectopia.
- Gonioscopia* OD; iride molto atrofica con processi iridei che occupano irregolarmente l'angolo. Detto angolo non è di ampiezza uniforme, è più ampio in basso, stretto con atrofia iridea maggiore in alto dove non si vedono i processi ciliari; è presente molto pigmento.
- V 71. Maurizio di anni 13. Astigmatismo ipermetropico composto con ambliopia dell'OD che è in Strabismo divergente. OD Visus corretto 1/10. Lampada a fessura: Iride spessa di color marrone scuro con cripte numerose. Visus OS 10/10. Lampada a fessura: quadro identico all'OD.
- V 71. Anna di anni 9. All'età di 4 anni insorgenza rapida di strabismo convergente alternato di 40°. Visione buona in OO. Correzione chirurgica perfetta ottenuta in questo ultimo anno. Iride di color marrone scuro, tessuto spugnoso spesso.
- V 72. Vi. Domenica, di anni 13. Esame obiettivo OO: Visus 12/10 e primo carattere. Campo visivo normale. Tonometria 18 mm. Hg. Lampada a fessura: Cornea e C.A. normale, iride di colorito verdino, pallido con stroma piatto molto atrofico tanto da permettere in vari punti la trasparenza del pigmento sottostante. Nell'OS l'iride con questo aspetto occupa soltanto due settori, degli altri due sono normali. Pupille ben reagenti alla luce e all'accomodazione, anisocoriche, OS maggiore di OD. Fondo oculare normale.
- V 73. Vi. Adriana di anni 11. Esame obiettivo OO: Visus 12/10 e primo carattere. Fondo oculare normale. Campo visivo: (mira bianca di 1 cm.), normale. Tono oculare 18 mm. Hg. Lampada a fessura: Cornea liscia, lucida e trasparente, C. A. di profondità normale. Iride di colorito verde pisello nella parte periferica, nocciola nella parte pupillare. Il tessuto irideo appare uniformemente piatto, senza disegno seppure lucente. In vari punti alla periferia traspare un colore bluastrò del foglietto pigmentato sottostante. È evidente il cerchio pupillare. In OS resti di membrana pupillare a forma di tralci natanti nella C. A. In OO depositi pigmentati di forma stellare (congeniti) sulla cristalloide anteriore. Piccole opacità sottocorticali. In OO embriotoxon posterius in basso. Pupille non perfettamente rotonde, ben reagenti, con lieve anisocoria. OS maggiore di OD.
- V 74. Occhi marrone con tessuto irideo normale. Visus 10/10.
-

- V 75. Maria, di anni 10. Esame obiettivo OO: Occhi neri, depositi stellari sulla cristalloide. Visus 10/10. Campo visivo normale.
- V 76. Maria Carla, di anni 13. Modico epicanto con aspetto mongoloide del viso. Visione normale. Iride con stroma normale. Torace ad imbuto. Lordosi. Intelligenza viva.
- V 76. Massimo di anni 8. Nato con labbro leporino, operato all'età di un anno senza però ottenere una correzione chirurgica soddisfacente, forse anche perchè l'arcata dentaria superiore è molto sporgente ed il labbro riesce malamente a coprirlo. Visus OO: 10/10 e primo carattere. Campo visivo normale. Iridi di color verde-marrone che alla periferia appare muschiosa. Fondo normale.
- V 80. Anna. Iridi di color marrone denso nella regione pupillare e di color verde chiaro nella regione periferica. Visus, campo visivo, fundus e tono oculare (digitalmente) normali.
- V 82. Rina. Occhi marrone nocciola perfettamente normali. Visus, campo visivo, fundus e tono normali.
- V 84. Gina di a. 18, presenta visus, campo visivo e fundus normali. Tono digitalmente normale. Occhi azzurro-grigi, con disegno radiale, assenza di cripte, pupille ben reagenti, isocoriche.
- V 85. Luciano, di anni 6. Occhi di colorito marrone con iride spessa perfettamente normale.
- V 85. Giuseppe, di mesi 6. Occhi di colorito marrone con iridi perfettamente normali.

VI GENERAZIONE

- VI 3. Franca di anni 5. OO funzionalmente normali. Iridi di color piombo. Modesta atrofia.
- VI 5. Gino di mesi 6. Occhi color piombo, ipoplasia iridea.
- VI 8. Gino di anni 9. Visus 10/10, fondo oculare, campo visivo e tono normali. Occhi grigi con nei di colorito più scuro. Tessuto irideo spesso, vellutato. Orletto pupillare normale. Pupille centrali rotonde isocoriche normoreagenti.
- VI 9. Nicola di anni 7. Visus 10/10, fondo oculare, campo visivo e tono normali. Occhi di colorito grigio chiaro con scarsissime cripte. Pupille centrali rotonde isocoriche normoreagenti.
- VI 10. Ar. Rita, di anni 6. Esame obiettivo OO: Refrazione emmetropica. Fondo oculare, campo visivo e tono digitalmente normali. Pupille irregolarmente rotonde anisocoriche. OD maggiore di OS, ectopiche, spostate verso il lato nasale, normoreagenti. Lampada a fessura: Cornea e C. A. normali. Iride di colorito verde nocciola. Il tessuto irideo è di tipo spugnoso con numerosissime cripte; dentro le cripte che sono grandi e spaziose, l'epitelio pigmentato soprastante è coperto solo da un leggerissimo strato di iride e traspare nettamente il colorito scuro. Depositi pigmentati finissimi sulla cristalloide anteriore. Cristallino trasparente.
- VI 12. di anni 5. Esame obiettivo OO: occhi funzionalmente normali. Iride nel suo foglietto mesodermico abbastanza atrofica, che nella parte ciliare permette la trasparenza in maniera assai netta del foglietto pigmentato.
- VI 14. di pochi mesi. Iridi color piombo con stroma senza disegno, piatto, opaco. Pupille miotiche scarsamente reagenti.
-

3. DISCUSSIONE

Il panorama familiare che abbiamo prospettato è talmente vasto che, per interpretare gli elementi degni di segnalazione, ci sembra necessario di procedere alla tabulazione di essi. Pensiamo di far questo raccogliendo nella Tabella A i casi di atrofia dell'iride con alcune caratteristiche che riguardano il singolo caso come il sesso, la gravità e l'estensione. Per una buona intelligenza della Tabella che, insieme alle altre, riportiamo dopo il Riassunto, precisiamo che abbiamo inteso suddividere l'atrofia iridea secondo la sua gravità in tre Gradi ossia in tre categorie (I, II, III) le quali corrispondono alla seguente classificazione:

Classificazione dell'Atrofia Iridea

Grado	Sintomatologia
I	<p><i>L'ipoplasia è di grado modesto, generalmente non visibile ad occhio nudo, preferisce come sede di elezione la pars ciliaris che si presenta avallata, di aspetto muschioso o gelatinoso, comunque trasparente, così da permettere al fascio luminoso di arrivare all'epitelio sottostante. In questi casi la pars media e la pars pupillaris si presentano normali.</i></p> <p><i>In altri casi l'ipoplasia è rappresentata da un appiattimento modesto dello stroma irideo che conserva poche cripte e comincia a mostrare il disegno radiale delle travature. In questi casi interessa tutto lo stroma irideo. Altre volte il I grado si manifesta, e questo succede soprattutto negli adulti, con la perdita della lucentezza; l'iride si presenta sporca, opaca e in qualche piccolo punto si assottiglia.</i></p> <p><i>Abbiamo indicato pure come I grado quei casi nei quali l'iride si presentava di spessore e conformazione normale, ma vi era un piccolo cuneo nel quale si manifestava l'ipoplasia con cambiamento di colore e assottigliamento dello stroma.</i></p>
II	<p><i>L'alterazione a carico dell'iride è in questo grado più grave, generalmente consiste in un appiattimento della superficie iridea con scomparsa delle cripte, l'aspetto è radiale ma non esclusivamente fibroso; lo spessore irideo è circa la metà o $\frac{2}{3}$ dello spessore normale. In questi casi comincia già a vedersi il colore caratteristico dell'atrofia; il muscolo ciliare può diventare evidente alla L. a F. Nei casi poi nei quali l'ipoplasia era iniziata nella pars ciliaris, questa si presenta ormai tutta allo scoperto; le cripte ancora conservate architettonicamente sono quasi completamente atrofiche, prive di copertura e le travature appaiono come pelate.</i></p>
III	<p><i>L'atrofia iridea è arrivata al massimo; generalmente pochi sono i residui mesodermici. L'ultimo a scomparire è il muscolo costrittore della pupilla. In questi casi vi è un ectropion uveae notevole per retrazione del foglietto anteriore; l'atrofia è evidentissima anche ad occhio nudo soprattutto per il colore del foglietto pigmentato che ha un aspetto assolutamente caratteristico. In alcuni punti il foglietto pigmentato è perforato, simulando una policoria.</i></p>

Precisiamo inoltre che nella Tabella A per « estensione » s'intende il fatto che l'atrofia riguardi un solo occhio oppure tutti e due. Viene poi anche annotata l'età, la quale corrisponde all'epoca della prima visita.

Nella finca delle osservazioni vengono annotati i rilievi patologici emersi nel singolo caso, oltre a quello della atrofia dell'iride.

In altre due tabelle (B e C) vengono analogamente riferiti i casi di glaucoma e di idroftalmo che risultano alla nostra indagine e che non siamo in grado di affermare se accompagnati o meno da atrofia dell'iride perchè i soggetti non furono visitati e l'anamnesi era insufficiente. In una quarta tabella (D) riferiamo i casi nei quali con la presenza di atrofia dell'iride, notavansi altri sintomi patologici oculari oltre al glaucoma e all'idroftalmo.

Sulla base della Tabella A si può osservare che dei 362 soggetti componenti la genealogia ben 63 presentano l'atrofia iridea. Restringendoci a calcolare la frequenza dell'affezione sui 108 soggetti da noi direttamente visitati, cioè eliminando dal computo tutti i familiari non visitati, fossero o no ammalati, nonchè i familiari di apporto esterno, la presenza della tara è pari ad una frequenza del 58,33% (sul totale del 20,16%).

L'atrofia dell'iride colpisce tanto soggetti maschili quanto soggetti femminili; le cifre assolute (38 maschi e 25 femmine) accennano ad una prevalenza dei maschi, ma lo scarto calcolato potrebbe essere casuale. Bisogna però rilevare che i maschi presentano forme più gravi tantochè i reperti puramente anamnestici di idroftalmo (8 casi) e di glaucoma (5 casi) si riferiscono esclusivamente a soggetti maschi. La malattia presenta nelle femmine una diversa distribuzione per la sua gravità e precisamente in 20 casi essa è di I grado, in 4 casi è di II grado e in 1 caso solo essa è di III grado.

Per i maschi invece la frequenza è diversamente distribuita e precisamente in 9 casi l'atrofia era di I grado, in 11 casi l'atrofia era di II grado ed in 16 casi l'atrofia era di III grado; inoltre i due casi reperiti anamnesticamente, anche se ne ignoriamo il grado di atrofia, avevano però la complicità del glaucoma.

In tutti i casi l'atrofia iridea riguardava entrambi gli occhi, benchè le condizioni obiettive potessero essere differenti e lo sviluppo delle complicazioni, o semplicemente la progressività della malattia, non fossero contestuali.

In quanto ad età, la conclusione che siamo in grado di fare è solo quella della presenza dell'atrofia iridea in ogni età compresa fra gli estremi che nel nostro materiale corrispondono al periodo fra i 6 mesi e gli 86 anni (cfr. Tabella E).

Interessante è rilevare che la diagnosi di atrofia iridea fu posta in base soltanto all'anamnesi in 5 casi, in base al nostro reperto oftalmologico in 58 casi ed in base ad entrambi i criteri (anamnesi ed esame obiettivo) in 18 casi. Si può quindi affermare che la diagnosi anamnestica è molto rara per la semplice atrofia, mentre invece è positiva per gli ammalati con forme gravi generalmente evolute in cecità che non fu possibile visitare, in parte perchè deceduti, in parte perchè si rifiutarono.

Circa le complicanze esse possono essere, in ordine di frequenza: il glaucoma (20 casi visitati + 5 anamnestici), l'idroftalmo (6 casi visitati + 8 anamnestici),

l'embryotoxon posterius (5 casi), l'ectropion uveae (16 casi), i depositi di pigmento di forma stellare sulla cristalloide anteriore (14 casi), l'anisocoria (12 casi) e la corec-topia (4 casi).

Noteremo che il glaucoma può accompagnare le tre forme cliniche dell'atrofia iridea e la frequenza relativa è la conseguente: glaucoma con atrofia iridea di I grado (5 casi), glaucoma con atrofia iridea di II grado (4 casi), glaucoma con atrofia iridea di III grado (9 casi). Di due casi di glaucoma ignoriamo il grado di atrofia.

Subito si rileva la maggior frequenza del glaucoma come complicanza dei casi più gravi e il rilievo diventa anche più eloquente quando si consideri che la frequenza dell'atrofia di I grado è la più alta e quella di III grado la più bassa.

Sembra dunque di poter osservare una correlazione clinica fra la gravità dell'atrofia e l'incidenza del glaucoma senza escludere che questo possa verificarsi anche in accompagnamento a casi di atrofia iridea meno gravi (I e II grado).

Il senso che si può rilevare da quanto esposto ha dunque per ora, un valore nosologico. Ancora in questo senso si può soggiungere che l'atrofia dell'iride per quanto diagnosticata in tutte le età della vita può essere riscontrata fin dai primi mesi e pertanto può essere congenita.

La frequenza della III forma clinica, la più grave, che è più alta nelle età avanzate, sembra lasciar intendere che l'atrofia può aggravarsi nel procedere dell'età e questo in accordo con quanto è noto alla clinica dell'affezione. Il fatto poi che il glaucoma abbia una più alta frequenza di associazione con la forma di atrofia più grave (9 casi), fa pensare che esso intervenga non necessariamente, ma con una certa frequenza, quale complicanza dell'atrofia iridea e tanto più quanto essa è più grave.

Circa i casi di idroftalmo (8) e di glaucoma (5) elencati nelle tabelle B e C per i quali non disponiamo di contestuali diagnosi di atrofia iridea, è interessante notare come tutti questi casi, nessuno eccettuato, vengano segnalati dall'anamnesi e non risultino mai da un E. O. attendibile. Perciò ci sembra logico di collegare questo fatto al ridottissimo numero di atrofie iridee diagnosticate anamnesticamente (5) quali risultano dalla tabella A per dedurre che detti casi anamnestici di idroftalmo e glaucoma sono fortemente sospetti di non essere primitivi ma bensì secondari ad un processo di atrofia iridea che non fu possibile controllare obiettivamente.

Dal punto di vista del meccanismo di trasmissione la nostra osservazione familiare giunge a conferma di quanto altri AA. hanno sostenuto.

Rinviando per una compiuta informazione bibliografica al nostro precedente lavoro (*Problemi di genetica oculistica: V*) ci limitiamo a ricordare che Sorsby, Franceschetti e Klein, François pensano ad un meccanismo di dominanza. Un tale meccanismo di trasmissione del carattere dell'atrofia iridea è evidente anche nello spazio familiare da noi studiato; per esempio considerando la discendenza di IV, 17 e di suo figlio V, 27.

Il ruolo della consanguineità ha un peso notevole nel parentado in esame come specialmente risulta dall'accentuata e prevalente presenza di certe complicanze nei figli di consanguinei. Si veda, ad esempio, la frequenza dell'idroftalmo nei figli di IV, 37 e del glaucoma nei figli di III, 15.

Il genotipo dell'atrofia iridea sembra corrispondere ad una sola coppia di alleli. Il carattere, nella famiglia che studiamo, ha una penetranza pressochè totale, mentre l'espressione può essere variabilissima. Le forme comprese nel gruppo I possono in buona parte essere considerate come microforme.

Il glaucoma e l'idroftalmo nell'ampio spazio genealogico che abbiamo considerato sembrano potersi interpretare come complicanze e cioè come glaucoma secondario e idroftalmo secondario, forse favoriti da particolari caratteri fenotipici per altra via ereditati ma in ogni caso da non confondersi con il glaucoma e l'idroftalmo ereditari.

Riassunto

Gli AA. hanno studiato una famiglia appartenente ad un isolato laziale endogamico, la quale abbraccia 362 individui. Fra questi furono trovati in maggioranza e studiati 63 casi di atrofia dell'iride di gravità diversa, che gli AA. distinguono in I, II e III grado, e con complicanze diverse. Dal punto di vista nosologico si è potuto dimostrare che il glaucoma e l'idroftalmo intervengono in questa genealogia come fenomeni secondari all'atrofia dell'iride. Dal punto di vista della genetica, si è confermato che il meccanismo di trasmissione è dominante e corrisponde probabilmente ad una sola coppia di alleli autosomici. La penetranza sembra essere pressochè totale, mentre l'espressione può essere molto varia.

Nota: La Bibliografia dell'argomento è pubblicata in calce al precedente contributo: Gedda L. e Bérard-Magistretti S. Coppia Gemellare DZ con Atrofia dell'Iride concordante e Buftalmo discordante. A. Ge. Me. Ge., vol. VIII, n. 1 (1959).

Tabella A - Atrofia dell'Iride

N. d'ordine	Soggetti	Sesso	Diagnosi Anamnestica	Controllo diagnostico	Età	Gravità	Estensione	Osservazioni
1	III 10	O ₃	+	+	80	III	OO	Glaucoma assoluto bilaterale, iridodonesi e cheratite bollosa.
2	III 13	O ₃	+	-	80	III	OO	Glaucoma assoluto bilaterale.
3	III 20	O ₃ +O	+	+	86	II	OO	Glaucoma assoluto bilaterale.
4	III 27	O ₃	-	+	68	II	OO	Glaucoma incipiente bilaterale.
5	III 29	O ₃ +O	-	+	56	I	OO	
6	IV 9	O ₃ +O	-	+	56	I	OO	Glaucoma incipiente OS.
7	IV 13	O ₃ +O	-	+	55	I	OO	
8	IV 17	O ₃ +O	+	+	58	III	OO	Glaucoma bilaterale, ectropion uveae e depositi di pigmento.
9	IV 22	O ₃ +O	-	+	50	I	OO	Glaucoma incipiente OS.
10	IV 24	O ₃ +O	-	+	37	II	OO	Orletto abbondante.
11	IV 37	O ₃	+	-	54		OO	Glaucoma assoluto bilaterale.
12	IV 43	O ₃ +O	-	+	44	I	OO	
13	IV 49	O ₃	-	+	53	III	OO	Glaucoma incipiente OD. Ectropion uveae, fori OO.
14	IV 52	O ₃	+	+	50	III	OO	Glaucoma OS., embriotoxon posterior e fori OD., ectropion uveae.
15	IV 53	O ₃	+	+	48	II	OO	Glaucoma bilaterale, depositi di pigmento.
16	IV 56	O ₃ +O	+	+	40	I	OO	Anisocoria OS > OD.
17	IV 57	O ₃	+	+	41	III	OO	Glaucoma bilaterale, ectropion uveae.
18	IV 62	O ₃	+	+	60	III	OO	Glaucoma bilaterale, assoluto a sinistra. Fori.
19	IV 66	O ₃ +O	-	+	56	I	OO	
20	IV 70	O ₃ +O	-	+	50	I	OO	
21	IV 71	O ₃	-	+	52	I	OO	Glaucoma incipiente OS.
22	IV 79	O ₃	+	+	41	III	OO	Glaucoma bilaterale, assoluto a destra; ectropion uveae, depositi di pigmento.
23	IV 83	O ₃	-	+	45	II	OO	Pupille irregolari, depositi di pigmento. Embriotoxon posterior.
24	IV 84	O ₃ +O	-	+	38	I	OO	
25	IV 86	O ₃	-	+	28	I	OO	Atrofia in settore, depositi di pigmento.
26	IV 87	O ₃ +O	-	+	30	I	OO	Anisocoria OD > OS. Pupilla DΔ
27	IV 88	O ₃	-	+	35	I	OO	
28	IV 89	+O O ₃	-	+	31	I	OO	Glaucoma bilaterale incipiente. Pupilla scavata.

N. d'ordine	Soggetti	Sesso	Diagnosi Anamnesticca	Controllo diagnostico	Età	Gravità	Estensione	Osservazioni
29	V 9	O ₃ +O	-	+	22	I	OO	
30	V 11	O ₃	-	+	40	III	OO	Embriotoxon posterius, anisocoria OD >OS, depositi di pigmento, ectropion uveae, edema corneale.
31	V 14	O ₃ O ₃	+	-	35	II	OO	
32	V 18	O ₃ O ₃	+	+	45	III	OO	Glaucoma incipiente OS, iridodonegesi, anisocoria OS >OD.
33	V 21	O ₃ +O	-	+	34	I	OO	Anisocoria OS >OD. Pupilla D Δ
34	V 25	O ₃ +O	-	+	28	II	OO	Ectropion uveae, depositi di pigmento.
35	V 27	O ₃	+	+	34	II	OO	Embriotoxon posterius, ectropion uveae.
36	V 29	O ₃	-	+	30	I	OO	Glaucoma, incipiente bilaterale, ectropion uveae.
37	V 30	+O	-	+	28	I	OO	Pupille ectopiche, depositi di pigmento OS.
38	V 31	O ₃	-	+	25	I	OO	Ectropion uveae, depositi di pigmento, anisocoria OS >OD.
39	V 32	O ₃ O ₃	-	+	17	I	OO	Ectropion uveae.
40	V 36	O ₃ O ₃	+	+	8	III	OO	Idroftalmo, ectropion uveae, pupille malformate, fori.
41	V 38	O ₃ +O	-	+	22	II	OO	
42	V 39	O ₃ +O	-	+	15	II	OO	Pupilla D ectopica, depositi di pigmento, Anisocoria OD >OS.
43	V 42	O ₃	-	+	26	I	OD	Ectropion uveae, atrofia a settore, depositi di pigmento.
44	V 44	O ₃	-	+	35	II	OO	Glaucoma bilaterale incipiente, ectropion uveae.
45	V 46	O ₃ O ₃	+	-	28		OO	Glaucoma bilaterale.
46	V 47	O ₃ O ₃	+	+	17	III	OO	Idroftalmo, midriasi.
47	V 48	O ₃ O ₃	+	+	14	III	OO	Idroftalmo, pupilla OD Δ , OS con incisura h. 5.
48	V 49	O ₃	+	+	11	III	OO	Idroftalmo, midriasi, ectropion uveae OD.
49	V 55	O ₃	+	+	28	III	OO	OD idroftalmo, OS sindrome di Peters, iride atrofica con fori, papilla escavata e tono normale. Ectropion uveae.
50	V 58	O ₃ +O	-	+	21	I	OO	
51	V 61	O ₃ +O	+	+	30	III	OO	Idroftalmo, OD distruzione completa dell'iride, OS enucleazione.

N. d'ordine	Soggetti	Sesso	Diagnosi Anamnestica	Controllo diagnostico	Età	Gravità	Estensione	Osservazioni
52	V 65	O ₃	—	+	30	II	OO	Megalocornea OD, disgenesis mesodermalis, eterocromia, corectopia, depositi di pigmento. Anisocoria OS >OD. OS tralci nell'acqueo, embriotoxon posterius, depositi di pigmento, anisocoria OS >OD. Iridi color piombo. Iridi color piombo. Pupille ectopiche, depositi di pigmento, anisocoria OD >OS.
53	V 66	O ₃	—	+	24	II	OO	
54	V 68	+O+O O ₃	+	+	17	III	OO	
55	V 72	+O+O	—	+	13	II	OO	
56	V 73	+O+O	—	+	11	I	OO	
57	V 84	+O+O	—	+	18	I	OO	
58	VI 3	O ₃	—	+	5	I	OO	
59	VI 5	O ₃	+	—	1	I	OO	
60	VI 9	O ₃	—	+	7	I	OO	
61	VI 10	+O O ₃	—	+	6	I	OO	
62	VI 12	O ₃	—	+	5	II	OO	
63	VI 14	O ₃	—	+	6 m.	I	OO	

Tabella B - Idroftalmo

N. d'ordine	Soggetti	Sesso	Diagnosi Anamnestica	Controllo diagnostico	Età	Gravità	Estensione	Osservazioni
1	IV 14	O ₃	+	—	43	?	OO	Idroftalmo dalla nascita, malattia neuro-muscolare.
2	IV 78	O ₃	+	—	?	III	OD	Ftisi bulbare.
3	IV 90	O ₃	+	—	?	?	?	
4	IV 92	O ₃	+	—	?	?	?	
5	V 50	O ₃	+	—	?	?	OO	
6	V 51	O ₃	+	—	?	?	OO	
7	V 52	O ₃	+	—	?	III	OO	OD enucleato.
8	V 53	O ₃	+	—	?	?	OO	

Tabella C - Glaucoma

N. d'ordine	Soggetti	Sesso	Diagnosi Anamnestica	Controllo Diagnostico	Età	Gravità	Estensione	Osservazioni
1	II 11	♂	+	—	morto	—	OO	
2	IV 36	♂	+	—	morto	—	OO	Operato in OO.
3	IV 73	♂	+	—	morto	—	OO	Operato in OO.
4	IV 75	♂	+	—	morto	—	OO	Operato in OO.
5	V 63	♂	+	—	25	OD	∅ OO	Operato in OO.

Tabella D - Altre osservazioni oftalmologiche

N. d'ordine	Soggetti	Sesso	Diagnosi Anamnestica	Controllo Diagnostico	Età	Gravità	Estensione	Osservazioni
1	IV 45	♂	—	+	36	I	OO	C.A. bassa, depositi di pigmento a D. opacità puntiformi del cristallino.
2	V 67	♂	—	+	20	I	OO	Embriotoxon posterius OO, depositi di pigmento OO, residuo della membrana pupillare in OD.
3	V 75	♀	—	+	10	I	OO	Depositati di pigmento.

Tabella E - Distribuzione dei gradi di Atrfia Iridea (I, II, III) nelle diverse età

Grado	Anni							Totale
	1-10	11-20	21-30	31-40	41-50	51-60	60 e ol.	
I	7	3	8	5	3	5	—	31 (49,2%)
II	1	2	4	4	2	—	2	15 (23,8%)
III	1	4	2	3	2	3	2	17 (26,9%)
Tot.	9	9	14	12	7	8	4	63

RÉSUMÉ

Les AA. ont étudié une famille d'une localité isolée endogamique du Latium comprenant 362 individus. Parmi eux ils ont trouvé et examiné 63 cas d'atrophie irienne de complication et de gravité variables, qu'ils repartissent en trois degrés selon la gravité (I, II, III degré). Au point de vue nosologique, le glaucome et l'hydrophtalmie ont été trouvés comme manifestations secondaires à l'atrophie irienne dans cette famille. Au point de vue génétique il a été confirmé que la maladie se transmet selon le mode dominant et qu'elle correspond vraisemblablement à un seul couple d'allèles autosomiques. La *pénétrance* semble être presque totale, tandis que l'expressivité peut être très variable.

SUMMARY

A family belonging to an isolated locality of Latium and comprising 362 subjects was studied. Among these subjects 63 cases of variably complicated iris atrophy, which the Authors distinguish in three degrees according to the severity of the disease, were found and studied. From the nosological point of view, glaucoma and hydrophththalmus proved to occur as secondary manifestations of the iris atrophy in this family. From the genetic standpoint it was confirmed that the transmission of the disease occurs by a dominance trait and that it probably corresponds only to a couple of autosomic allelomorphs. The *penetrance* seems to be almost complete, while the expressivity may be very variable.

ZUSAMMENFASSUNG

Die Verfasser berichten über eine Sippe aus einer isolierten endogamischen Örtlichkeit Latiums, welche 362 Personen umfasst. Darunter fanden und untersuchten sie 63 Fälle von verschiedentlich komplizierter Irisatrophie, die sie der Schwere nach in drei Grade unterscheiden (1., 2., 3. Grad). Vom nosologischen Gesichtspunkt aus haben sich Glaukom und Hydrophththalmus als sekundäre Erscheinungen der Irisatrophie bei dieser Familie erwiesen. In Hinsicht auf die Genetik wurde es bestätigt, dass die Vererbungsweise eine dominante ist und dass sie wahrscheinlich einem einzigen Paar von autosomalen Allelen entspricht. Die Penetranz scheint fast vollkommen zu sein, während die Expressivität sehr verschieden sein kann.