



# CECITA' NOTTURNA STAZIONARIA CONGENITA

Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina

E' una malattia ereditaria a carattere autosomica recessiva, correlata al cromosoma X e/o autosomica dominante.

## **CRITERI DIAGNOSTICI, DIAGNOSI DIFFERENZIALI E INDAGINI SPECIALISTICHE**

In base al quadro oftalmoscopico del fondo e al tipo di ereditarietà possiamo distinguere:

### **FORME CON FONDO NORMALE:**

**Autosomica dominante**, la nictalopia congenita (tipo Nougaret) è caratterizzata da una leggera compromissione dell'Elettroretinogramma fotopico e da un Elettroretinogramma scotopico subnormale.

**Autosomica dominante**, la nictalopia stazionaria senza miopia (tipo Riggs) è caratterizzata da Elettroretinogramma fotopico nella norma.

**Autosomica recessiva o correlate al cromosoma X**, nictalopia congenita con miopia (tipo Schubert-Bornschein).

### **FORME CON ANOMALIE DEL FONDO:**

#### **Malattia di Oguchi**

**Autosomica recessiva**, è caratterizzata da un ritardo di 2-12 ora per ottenere la normale soglia di adattamento al buio dei bastoncelli. Si associa il fenomeno di Mizuo che consiste nel cambiamento di colorazione del fondo dal colore marrone-dorato dello stato di adattamento alla luce al colore normale dello stato di adattamento al buio.

#### **Fundus albipunctatus**

**Autosomica recessiva**, è caratterizzato dalla presenza di una fine punteggiatura bianco-giallastra a livello del polo posteriore, con risparmio della regione foveale ed estensione verso la periferia. L'albero vascolare retinico, la papilla ottica, il campo visivo e l'acuità visiva rimangono normali.

L'Elettroretinogramma e l'Elettro-oculogramma possono risultare anormali con i test di routine, ma si normalizzano con un adattamento al buio prolungato.

Redatto Comunicazione, Relazioni esterne aziendali, Ufficio stampa, URP  
ASUGI su testo fornito dalla Clinica Oculistica, approvato dalla Società  
Oftalmologia Italiana

**Unità Clinica Operativa CLINICA OCULISTICA**

**Direttore: Prof. Daniele Tognetto**

Tel: 040 – 399 2243; Fax: 040 – 772 449

e-mail: [tognetto@units.it](mailto:tognetto@units.it)

**Coordinatore Infermieristico Reparto: Elena Kiss**

Tel: 040 – 399 2536; Fax: 040 – 399 2572

e-mail: [elena.kiss@asugi.sanita.fvg.it](mailto:elena.kiss@asugi.sanita.fvg.it)

Revisione 01 – maggio 2022