

GDS NEUROFTALMOLOGIA E NEUROTOLOGIA

PREMESSA

La Neuroftalmologia studia il sistema visivo afferente (nervo ottico, vie visive e corteccia visiva), la Neurotologia studia il sistema vestibolare periferico e centrale (recettori e nervo vestibolare, troncoencefalo, cervelletto, vie vestibolo-talamocorticali e vestibolospinali, propriocezione), entrambe studiano il sistema visivo efferente (allineamento oculare, fissazione, movimenti saccadici riflessi e volontari, movimenti di inseguimento lento, riflesso vestibolo-oculare, nistagmo). Queste discipline in Italia sono appannaggio prevalentemente di oculisti e ORL e, quando di interesse prettamente neurologico, ovvero prevalentemente nel contesto di malattie cerebrovascolari, infiammatorie demielinizzanti del SNC e malattie neurodegenerative, vengono gestite in collaborazione con questi specialisti dal neurologo senza che egli stesso abbia competenze specifiche di Neuroftalmologia e Neurotologia.

Questo approccio ha diverse conseguenze negative:

- ritarda e peggiora l'accuratezza di diagnosi e cura in casi di malattie neurologiche che rivestono carattere di emergenza/urgenza, come in particolare l'ictus del circolo posteriore, ma anche malattie autoimmuni come le encefaliti, la sd di Miller Fisher o la miastenia;
- lascia prive di diagnosi e cura malattie neurologiche molto frequenti come l'emicrania vestibolare;
- non fornisce specialisti di riferimento ai pazienti affetti da queste malattie, che sono complessivamente molto frequenti, spesso molto gravi quoad vitam, sempre inabilitanti;
- non consente la collaborazione e la condivisione delle risorse tecniche e strumentali tra specialisti oculisti e orl e specialisti neurologi competenti.

Diverse novità degli ultimi anni hanno portato a un maggiore interesse per queste discipline in ambito neurologico anche nel nostro paese:

- la diffusione di nuove apparecchiature per la diagnosi delle malattie della retina e del nervo ottico (OCT)
- L'uso dell'OCT assieme alla registrazione dei movimenti oculari per la diagnosi differenziale nelle atassie ereditarie (Lopergolo D, Rosini F, Pretegianni E, Bargagli A, Serchi V, Rufa A. Autosomal recessive cerebellar ataxias: a diagnostic classification approach according to ocular features. *Front Integr Neurosci.* 2024 Feb 7;17:1275794. doi: 10.3389/fnint.2023.1275794. PMID: 38390227; PMCID: PMC10883068.)
- l'implementazione di test semeiologici che consentono la diagnosi dello stroke del circolo posteriore in casi di vertigine isolata (Newman-Toker DE, Kerber KA, Hsieh YH, Pula JH, Omron R, Saber Tehrani AS, Mantokoudis G, Hanley DF, Zee DS, Kattah JC. HINTS outperforms ABCD2 to screen for stroke in acute continuous vertigo and dizziness. *Acad Emerg Med.* 2013 Oct;20(10):986-96. doi: 10.1111/acem.12223. PMID: 24127701.),
- l'interesse per la registrazione dei movimenti oculari come marker biologico per la diagnosi, il follow-up e la valutazione dell'efficacia della terapia nelle malattie rare (Sohns E, Szmulewicz DJ, Tarnutzer AA. Oculomotor and Vestibular Deficits in Friedreich Ataxia - Systematic Review and Meta-Analysis of Quantitative Measurements. *Cerebellum.* 2024 Dec;23(6):2269-2284. doi: 10.1007/s12311-024-01716-8. Epub 2024 Jul 27. PMID: 39066865; PMCID: PMC11585506.),
- la scoperta della mutazione responsabile del 70% dei casi di polineuropatia sensitiva precedentemente non diagnosticata, associata ad atassia cerebellare e deficit vestibolare bilaterale (Cortese

A, et al., **Biallelic expansion of an intronic repeat in RFC1 is a common cause of late-onset ataxia**. Nat Genet. 2019).

Per queste ragioni, il gruppo di studio di Neuroftalmologia e Neurotologia della SIN, propone di intraprendere un processo che porti ai seguenti risultati:

1. Censire in Italia le attuali competenze e risorse di Neuroftalmologia e Neurotologia
2. Implementare un percorso didattico di formazione degli specialisti in di Neuroftalmologia e Neurotologia
3. Definire gli ambiti di intervento di Neuroftalmologia e Neurotologia
4. Standardizzare la raccolta e l'analisi di dati strumentali creando una rete di collaborazione tra diversi centri.

CONSIDERAZIONI GENERALI

La Neuroftalmologia è una disciplina con una grande tradizione clinica e di ricerca nei paesi anglosassoni, in India ed in Giappone, ma radicata anche in molti paesi europei inclusa la Francia e Germania. Ha iniziato a diffondersi in Italia recentemente (almeno come nome), veicolata dall'arrivo sul mercato di alcuni strumenti diagnostici quali OCT, retinografi e Video eye trackers, che hanno ampliato l'interesse per la diagnostica sul nervo ottico, sui vasi retinici e sui movimenti oculari e il nistagmo. Questo approccio "bottom-up", alla materia, se da una parte ha dato a molti professionisti la possibilità di studiare in dettaglio la struttura del nervo ottico e degli strati retinici, o di misurare il segnale del movimento oculare in moltissime malattie, dall'altra ha evidenziato un vuoto formativo (spesso nella interpretazione degli esami) e una grande confusione su quali siano i limiti entro cui si muove questa disciplina e quali siano le competenze richieste a un neuroftalmologo, soprattutto nella pratica clinica e nella ricerca.

Un discorso analogo vale anche per la Neurotologia, che si occupa del sistema -vestibolare sia periferico, ovvero dell'orecchio interno e dell'VIII nervo cranico, sia centrale, ovvero delle connessioni con il sistema visivo afferente ed efferente, (quindi in stretta connessione con la Neuroftalmologia), propriocettivo, spinale, cerebellare e talamo-corticale. Abitualmente in Italia il sintomo "vertigine" viene considerato in prima ipotesi di competenza otorinolaringoiatrica e il sintomo "atassia" di competenza neurologica, ma spesso anche malattie del sistema nervoso centrale come ad esempio l'ictus, l'emigrania vestibolare e l'atassia cerebellare si manifestano con vertigine. Si tratta quindi di un'altra disciplina di confine, in questo caso tra la neurologia e l'otorinolaringoiatria (ORL), che richiede a chi se ne occupa la condivisione di un'ampia base comune di conoscenze che, pur mantenendo alcuni ambiti specifici, richiede una contaminazione tra le due discipline.

Vi è la diffusa convinzione che la neuroftalmologia e la neurotologia scaturiscano dalla buona collaborazione tra neurologi e oculisti/otorinolaringoiatri e che di conseguenza, una volta garantita questa collaborazione, uno qualsiasi di questi specialisti possa ritenersi abilitato a seguire pazienti con patologie neuroftalmologiche o neurotologiche. Difficile immaginare che le competenze di Neuroftalmologia e di Neurotologia possano essere il frutto dalla semplice interazione tra neurologi, oftalmologi e ORL che non abbiano avuto una formazione specifica, questa convinzione non solamente è errata, ma è addirittura dannosa ai fini dell'affermazione di una competenza specifica adeguata ad affrontare patologie spesso molto complesse.

Dall'esperienza derivante dai paesi con più lunga tradizione nei due settori, si è visto che per entrambe le discipline esiste una ulteriore specializzazione per cui il neuroftalmologo o il neurotologo che si occupano rispettivamente di nervo ottico o di organo vestibolare periferico, hanno più spesso un background oftalmologico e ORL, mentre quelli che si occupano di movimenti oculari hanno un background neurologico.

Questa dicotomia viene comunque superata dalla formazione che risulta identica nonostante la specializzazione di provenienza.

Il mancato riconoscimento e definizione della figura del Neuroftalmologo e del Neurotologo rende impossibile (i) un accreditamento che garantisca la reale competenza specifica nella disciplina (ii) l'identificazione di professionisti in grado di tenere corsi di formazione, (iii) la partecipazione a panel di esperti nel contesto delle società scientifiche internazionali per la definizione di classificazioni diagnostiche o la stesura di linee guida. (Un esempio ne è la totale assenza di rappresentanti italiani nella stesura dei nuovi criteri diagnostici delle neuriti ottiche). Inoltre, questa carenza ha dei risvolti in ambito assistenziale, in quanto i pazienti non riescono a identificare una figura con una competenza certificata.

Infine, in mancanza di una specifica formazione e di una reale consapevolezza sulla materia, risulta difficile ottenere dati certi sulla distribuzione della Neuroftalmologia e della Neurotologia in Italia, sulla sua collocazione e sulle prospettive future.

OBIETTIVI

Sulla base di queste premesse, il presente documento ha l'obiettivo principale di definire e delimitare lo spettro di competenze e i limiti di intervento della Neuroftalmologia e della Neurotologia all'interno della medicina generale, della neurologia, dell'oculistica e dell'ORL.

Il secondo obiettivo quello di definire al meglio la figura del Neuroftalmologo e del Neurotologo nel panorama italiano, perché il sistema universitario non prevede una formazione accademica su queste discipline né durante gli studi medici né durante la specializzazione in neurologia, in oculistica o in ORL.

Del tutto conseguente a questa premessa, è urgente la necessità di istituire un percorso formativo specifico che qualifichi la figura del Neuroftalmologo e del Neurotologo.

MATERIALI E METODI

Abbiamo iniziato a lavorare nell'ambito della Neuroftalmologia con una survey effettuata lo scorso anno dal GDS di Neuroftalmologia in cui si identificava la distribuzione geografica specialistica, Neurologica o Oculistica, dei professionisti afferenti alla Neuroftalmologia, l'inquadramento professionale; l'attività di consulenza e di PS per le patologie di interesse neuroftalmologico; la dotazione strumentale della struttura, utile per la neuroftalmologia. Utilizzeremo i dati ricavati da questa survey e al contempo analizzeremo i dati sulla realtà dell'esercizio di questa disciplina in UK e USA, dove esistono raccolte dati più solide. Infine, valuteremo anche le problematiche future legate a una progressiva riduzione del numero di specialisti neuroftalmologi e neurologi.

Proporrremo una survey speculare per la Neurotologia in Italia.

DISCUSSIONE

Verranno individuate le principali caratteristiche del sistema visivo di cosa si occupa la neuroftalmologia e come si effettua un esame Neuroftalmologico. Verranno indicate le principali applicazioni cliniche e di ricerca della neuroftalmologia e le principali tecniche a disposizione per la diagnostica e la ricerca. Infine in linea con l'agenda One Brain One Health a cui la SIN aderisce, saranno proposte linee di indirizzo per la salute del cervello attraverso la salute visuo-vestibolare.

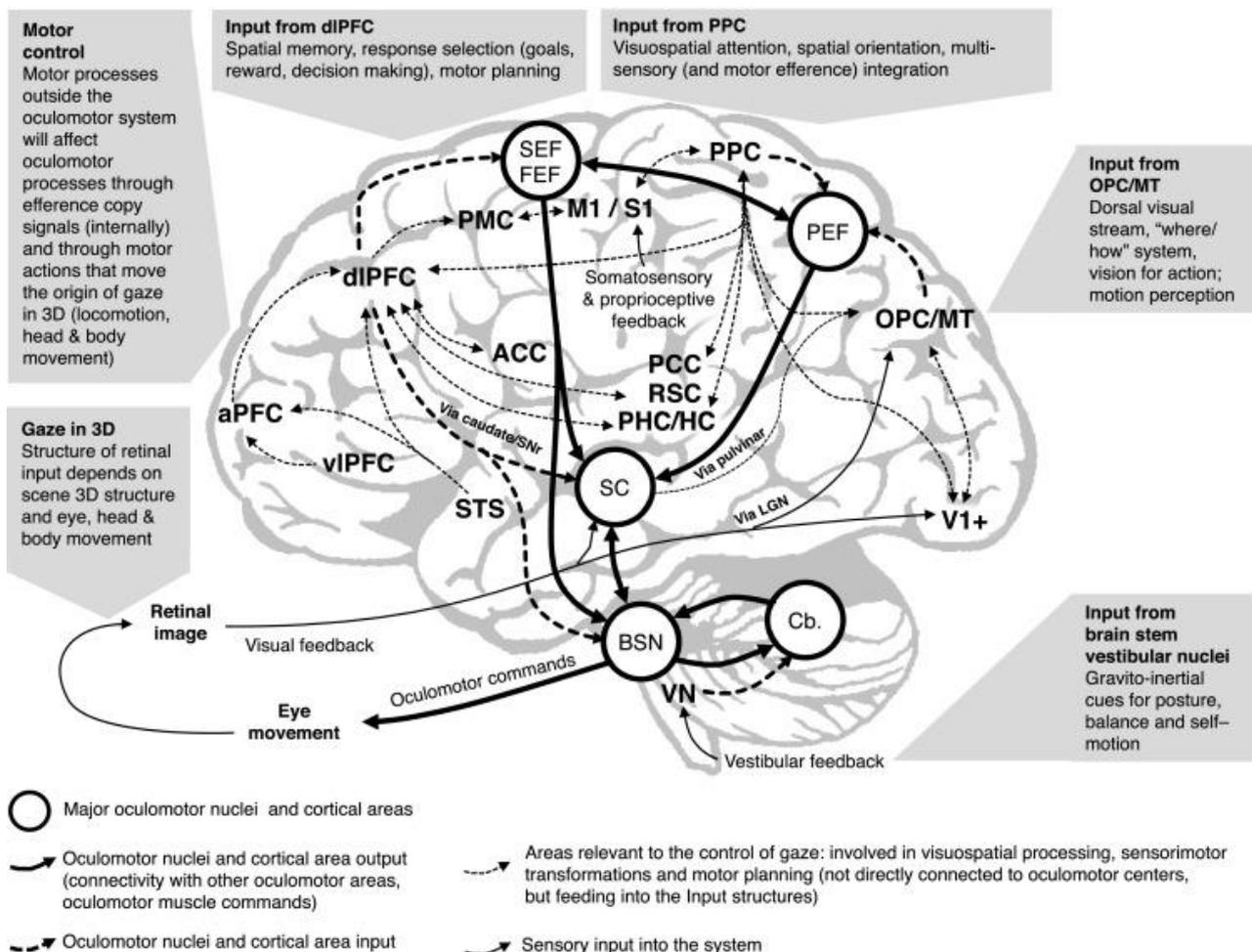
Parte I

Neuroftalmologia e Neurotologia: Cosa sono e di cosa si occupano

Neuroftalmologia

Circa il 60% dell'attività cerebrale è profusa nell'integrazione dell'afferenza sensoriale visiva, la più rilevante in termini di informazioni elaborate. Le conoscenze neuroscientifiche sul sistema visivo sono le più vaste ed approfondite anche perché rispetto ad altri sistemi, quello visivo è più facilmente esplorabile. Tali conoscenze hanno reso le sue alterazioni altamente localizzatorie e quindi clinicamente rilevanti.

La figura qui riportata schematicamente riporta la distribuzione delle aree cerebrali principalmente coinvolte nei sistemi visuo-vestibolari.



La Neuroftalmologia si occupa del sistema visivo a partire dal primo neurone della via visiva (la cellula ganglionare), ai circuiti nervosi che sottendono alla programmazione, al controllo e all'esecuzione dei

movimenti oculari, fino al motoneurone tronco-encefalico che attiva la muscolatura oculare estrinseca, alla placca neuromuscolare che trasferisce il segnale e ai muscoli che muovono l'occhio. Per esigenze di semplificazione il sistema visivo viene diviso in un comparto afferente, dal nervo ottico (cellula ganglionare ovvero 1 neurone), corpi genicolati (2 neurone), alla corteccia visiva primaria e alle aree visive associative, e un comparto efferente, dalla corteccia parietale e frontale ai muscoli oculomotori. Infine, un altro sistema è il non imaging forming system che è connesso con il sistema noradrenergico (locus ceruleus), il sistema nervoso autonomo e l'ipotalamo. Il braccio afferente di questo sistema sottocorticale è rappresentato da cellule ganglionari contenenti melanopsina che viaggiano con la prima porzione del nervo ottico, e il braccio efferente è rappresentato dalle fibre effettrici pupillomotorie.

Le patologie di interesse neuroftalmologico pertanto riguarderanno il nervo ottico a partire dalla cellula ganglionare retinica, al suo decorso intra orbitario e canalicolare; chiasma; tratti ottici; corpi genicolati; radiazioni ottiche e corteccia visiva primaria. A livello corticale, le patologie che riguardano l'integrazione del segnale visivo sono numerose e grossolanamente ricalcano la via dorsale (dorsal stream) e la via ventrale (ventral stream) per l'integrazione rispettivamente delle componenti visuospatiali e dell'attenzione visuospatial (dorsali) e delle componenti semantiche incluse forme colori, volti, lettura ecc...(ventrale). Le patologie che riguardano le aree premotorie invece includono prevalentemente le aree parietali (parietal eye fields PEF) in cui vi è anche una associazione tra deficit dell'attenzione e alterato programma oculomotorio, e le aree prefrontali in particolare la DLPC e la Motoria supplementare (supplementar eye fields SEF) e i campi pre-motori frontali FEF). Le vie discendenti possono raggiungere direttamente i nuclei premotori troncoencefalici e le strutture di controllo/ottimizzazione cerebellari e da qui i motoneuroni dei muscoli oculomotori per le risposte riflesse/automatiche; oppure raggiungere i collicoli superiori e/o i nuclei della base dove esiste un network oculomotorio specifico per il controllo volontario dei movimenti oculari, in particolare il mantenimento della fissazione o il suo disingaggio. Lesioni a carico dei nuclei della base e delle strutture di controllo troncoencefaliche e cerebellari si caratterizzano per specifici deficit oculomotori.

Da questa breve descrizione si comprende come l'area di interesse neuroftalmologico è piuttosto ampia e richiede una formazione specifica per acquisire le competenze necessarie per un adeguato approccio clinico e di ricerca. Inoltre, sembra piuttosto velleitaria l'idea diffusa che la neuroftalmologia possa essere il risultato di una buona collaborazione tra neurologo e oculista. Un esempio del fallimento di questo concetto è rappresentato dalla diagnosi dei deficit di lettura o di orientamento visuo-spaziale di origine centrale, ne sono un esempio le agnosie visive o l'atassia ottica, tutte condizioni che precedono una forma di demenza posteriore e che si caratterizzano per un esame oculistico normale. Oppure le escavazioni asimmetriche della papilla ottica, attribuite a glaucoma, ma che possono essere espressione di una compressione progressiva delle vie ottiche da parte di glioma. Infine le diagnosi di neurite ottica in pazienti con malattia di Leber.

La semeiotica neuroftalmologica si basa su un esame clinico standard di base che prevede la valutazione di vari domini funzionali del sistema afferente ed efferente:

- 1) Acutezza visiva (elevato contrasto elevata risoluzione spaziale) lontano e vicino
- 2) Sensibilità al contrasto
- 3) Visione dei colori
- 4) Saturazione del rosso
- 5) Esame del campo visivo manuale per confronto e/o scotometria manuale
- 6) Esame dei 10 gradi centrali con griglia di Amsler
- 7) Riflessi pupillari alla luce diretto, consensuale e per vicino
- 8) Test di sensibilità corneale
- 9) Esame delle palpebre e della frequenza di ammiccamento
- 10) Esame dell'allineamento oculare (riflessi corneali per lontano e vicino)
- 11) Cover e cross cover test
- 12) Esame delle 9 posizioni di sguardo
- 13) Test fusione sensoriale Test di Lang e Worth
- 14) Esame della fissazione

- 15) Esame della convergenza e punto prossimo
- 16) Esame clinico dei movimenti sacadici e di inseguimento lento, del riflesso vestibolo-oculare (VOR), del nistagmo. VOR Ny optocinetico orizzontale e verticale.

In presenza di alterazioni di una di queste funzioni o se l'anamnesi fa sospettare un difetto visivo corticale, allora si passa a un esame più specifico basato su semeiologia e test più precisi o sull'utilizzo di esami strumentali.

I test strumentali si avvalgono di:

- 1) Campimetria computerizzata e manuale
- 2) Potenziali evocati visivi (PEV) ed elettroretinogramma da pattern (PERG)
- 3) Tomografia ottica computerizzata (OCT) e angio OCT
- 4) Registrazione dei movimenti oculari (Eye tracking)
- 5) Pupillometria
- 6) Neuroimaging.

Il Neuroftalmologo deve:

- poter curare le patologie di sua competenza in collaborazione con neurologo e oculista,
 - affiancare il neurologo o il neurochirurgo o il neuroradiologo interventista nella gestione di malati con interessamento neuroftalmologico.
 - sfruttando la neuroplasticità della corteccia visiva primaria e delle aree associative, collaborare con gli specialisti in ortottica e riabilitazione visiva per la riabilitazione dei deficit campimetrici specie dopo Stroke, dei deficit attentivi e della memoria visuospatiale, delle diplopie, dei deficit di fissazione, dei deficit di convergenza ecc... Purtroppo, anche a causa della mancanza di riconoscimento della figura del Neuroftalmologo, molta di questa riabilitazione viene svolta non dagli ortottisti (specialisti, formati nella terapia riabilitativa visiva) ma da altre figure professionali spesso non consapevoli delle alterazioni visive come: logopedisti, psicologi, fisioterapisti ecc....
- Attualmente, grazie al fiorire di strutture private che vantano attrezzature all'avanguardia, il rischio è che l'esercizio della Neuroftalmologia e della riabilitazione visiva vengano svolte da professionisti non necessariamente qualificati.

Neurotologia

La Neurotologia si occupa del sistema vestibolare periferico e delle sue interazioni con gli altri sistemi che si occupano del mantenimento dell'equilibrio statico e dinamico (vista, propiocezione, vie vestibolospinali, cervelletto, vie cerebello-talamo-corticali). Il sistema vestibolare è strettamente connesso con quello visivo perché provvede alla stabilizzazione della linea di sguardo durante il movimento della testa tramite le risposte vestibolo-oculomotorie. Quest'ultimo aspetto lo collega al sistema dell'oculomotricità. Il sistema vestibolare contribuisce non solo a generare delle risposte riflesse per il mantenimento dell'equilibrio, ma anche al "senso del movimento" e alla percezione e all'orientamento spaziale.

Per quanto riguarda la valutazione clinica del sistema vestibolare possiamo considerare la valutazione del sistema dei canali semicircolari (accelerazioni angolari della testa), quella del sistema otolitico (accelerazioni lineari, direzione del vettore gravità) e quelle complementari (ma necessarie). I segni vestibolo-spinali (la prova degli indici, la marcia sul posto o la marcia a stella) non aggiungono nulla alle valutazioni oculomotorie, difficilmente sono alterati in maniera isolata e un'alterazione in modo isolato ha uno scarso valore diagnostico. Per queste ragioni qui non saranno menzionate le indagini strumentali a essi correlabili (piattaforme stabilometriche)

1. Canali semicircolari

- a. Nistagmo spontaneo ed evocato dallo sguardo (soggetto seduto, a testa dritta, da valutare nelle 9 posizioni di sguardo e, limitatamente, alla posizione primaria, anche in visione monoculare)
- b. Nistagmo di posizione: come per nistagmo spontaneo ma con il soggetto in decubito supino (ed eventualmente con testa iperestesa, iperestesa e ruotata o sul fianco)
- c. Head impulse test
- d. Head shaking test
- e. Ricerca del nistagmo provocato (accessorio). Indotto dall'iperventilazione, dalla manovra di Valsalva, dalla compressione del trago, da un rumore improvviso ed intenso, da una vibrazione, da uno stimolo otticocinetico

La ricerca del nistagmo deve essere effettuata con o senza la possibilità del soggetto di fissare un bersaglio,

2. Sistema otolitico
 - a. Cover test: per la ricerca di una skew deviation, vale a dire di un disallineamento verticale concomitante acquisito
3. Valutazioni complementari
 - a. Oculomotorie: valutazione dei movimenti saccadici (in particolare della loro precisione) e dei movimenti di inseguimento lento
 - b. Extra-oculomotorie: coincidono con l'esame neurologico per la ricerca della compromissione di nervi cranici e di segni che possano essere ricondotti a una disfunzione di tipo cerebellare o polineuropatico

Per quanto riguarda le indagini strumentali possono essere considerati:

1. I sistemi di eye tracking, nel caso delle apparecchiature dotate di accelerometri per la misurazione dei movimenti della testa. Permettono la registrazione del nistagmo, dei movimenti saccadici e di inseguimento lento e la risposta (vestibolo oculomotoria durante l'esecuzione dell'head impulse test).
2. I sistemi di registrazione dei potenziali vestibolari miogeni, cervicali od oculari, da stimolo acustico
3. La verticale visiva soggettiva
4. L'audiometria e i potenziali evocati acustici troncoencefalici,
5. Gli strumenti di indagine neurofisiologica e neuroradiologica
6. Le pedane stabilometriche
7. L'analisi del cammino.

IMPORTANZA DELLA NEUROFTALMOLOGIA E NEUROTOLOGIA NELL'APPROPRIATEZZA ED ACCURATEZZA DIAGNOSTICA (ESPERIENZE USA UK)

The US National Academy of Medicine describes improving diagnosis as a "moral, professional, and public health imperative." Diagnostic error is prevalent and lethal, with a death toll of 40,000–80,000 people per year in US hospitals alone. Correct diagnosis is a prerequisite for providing appropriate medical treatment, yet experts suggest that diagnostic errors may occur in 10%–15% of all medical encounters in the United States, and an estimated 12 million Americans are affected by diagnostic error each year in outpatient settings alone. Diagnostic errors account for more than one-third of malpractice payments, and the percentage is higher in analytic, diagnosis-oriented fields.

Investigation into diagnostic errors is an emerging field, and accurate measurement of diagnostic error is methodologically challenging. The study of neuro-ophthalmologic conditions provides a unique opportunity for improving our understanding of complex diagnostic processes and diagnostic errors. Neuro-ophthalmologic conditions require a time-intensive diagnostic process, including a detailed examination by a provider with specialized training. However, not every patient can access a neuro-ophthalmologist—patients often face long waiting times and travel long distances. Indeed, the national average wait time for a new

patient appointment is 6–7 weeks. Like neuro-ophthalmology, neuro-otology requires specialized training and makes use of a detailed clinical examination. Acute-onset dizziness may be due to a benign, peripheral etiology or may be due to a posterior circulation stroke, sometimes with devastating outcomes. Emergency department evaluation is frequently suboptimal, with the potential to miss stroke diagnoses and inefficient resource utilization. A portion of strokes that are initially missed would have been eligible for thrombolysis if correctly identified in the emergency department, and delayed diagnosis of stroke leads to longer hospitalizations and worse outcomes

Typically, patients first present to ophthalmologists, optometrists, otologists, emergency departments, neurologists, and primary care physicians, and rates of diagnostic error of neuro-ophthalmologic conditions before evaluation by a neuro-ophthalmology specialist may be as high as 60%–70%, resulting in mismanagement, delayed diagnosis, worse outcomes, and increased costs.

La maggior parte degli errori diagnostici per patologie neuroftalmologiche e neurotologiche in assenza di valutazione specialistica, riguardano il Papilledema e Neuriti Ottiche; Paralisi del 3 Nervo Cranico specie se parcellare da aneurisma di comunicante o di carotid e il mancato riconoscimento di Vertigine vs Stroke.

Diagnostic Error of Neuro-ophthalmologic Conditions: State of the Science. Stunkel L, Newman-Toker DE, Newman NJ, Biousse V.J Neuroophthalmol. 2021 Mar 1;41(1):98-113. doi: 1097 PMID: 32826712

TABLE 3. - Referral patterns by referring specialty (n = 300)

Specialty of Referring Provider	Referrals for NOC	Appropriate	Misdiagnosed	Misdiagnosed or Partially-Misdiagnosed	Mismanaged [†]	NOC Directly Saved Life or Vision
Ophthalmology	125	97 (78%)	57 (46%)	68 (54%)	32 (26%)	10 (8%)
Neurology	66	50 (76%)	33 (50%)	40 (61%)	22 (33%)	3 (5%)
Neurosurgery	41	39 (95%)	5 (12%)	7 (17%)	14 (34%)	4 (10%)
Optometry	35	30 (86%)	12 (34%)	18 (51%)	8 (23%)	1 (3%)
Internal medicine or primary care	19	15 (79%)	7 (37%)	9 (47%)	5 (26%)	0 (0%)
Neuro-ophthalmology	6	3 (50%)	1 (17%)	1 (17%)	1 (17%)	1 (17%)
Other*	8	8 (100%)	4 (50%)	4 (50%)	3 (38%)	1 (13%)
Total	300 (100%)	242 (81%)	119 (40%)	147 (49%)	85 (28%)	20 (6.6%)

Referral Patterns in Neuro-Ophthalmology. Stunkel L, Mackay DD, Bruce BB, Newman NJ, Biousse V.J Neuroophthalmol. 2020 Dec;40(4):485-493.

Sulla base degli errori diagnostici per patologie neuroftalmologiche e neurotologiche che risultano generalmente più elevati rispetto alla media degli errori per altre patologie, quelle che più comunemente vengono denunciate con verdetto favorevole per il paziente sono; mancato riconoscimento di segni cerebrovascolari (30.2%), mancato o ritardato riconoscimento di tumori intracranici (27.9%) e fallita diagnosi di arterite a cellule giganti (25.6%). I risarcimenti ammontano a circa \$1,952,154. *Neuro-ophthalmology malpractice: A review of the Westlaw Database. Zhu D, Wong A, Shah PP, Pomeranz HD. Med Leg J. 2022 Dec;90(4):200-205. doi: 10.1177/00258172221109731. Epub 2022 Oct 2. PMID: 36189929*

Parte II

Neuroftalmologia e Neurotologia nella Diagnostica

L'ambito di applicazione della Neurotologia è costituito da quello dei disturbi dell'equilibrio. I segni rilevati all'esame neuro-otologico contribuiscono alla diagnosi di sede lesionale, utile nelle patologie neurologiche che possono interessare, tra gli altri, il sistema vestibolare. Inoltre sono indispensabili per la diagnosi delle malattie e delle sindromi che colpiscono in maniera specifica il sistema vestibolare. In ordine di incidenza e considerando le forme più frequenti, la vertigine parossistica posizionale benigna, l'emicrania vestibolare, la malattia di Ménière, la neurite vestibolare. La negatività degli accertamenti vestibolari è inoltre necessaria nei casi, molto frequenti, di vertigini psicogene.

L'ambito di applicazione della Neuroftalmologia è costituito dai disturbi visivi a partenza dal nervo ottico, difetti del campo visivo, alterazioni visuo-spaziali, visuo percettivi, visuo-gnosici, diplopia, paralisi di sguardo, oscillopsia, difetti di fissazione, ed alterazioni pupillari. Gli ambiti di applicazione sono la diagnostica nell'urgenza, la diagnostica ed il follow up di patologie neurologiche e neurochirurgiche.

Parte III

Neuroftalmologia e Neurotologia nell'urgenza

La Neurotologia nell'urgenza si occupa delle sindromi vertiginose acute e delle sordità improvvise.

Tra le prime possiamo includere la vertigine parossistica posizionale benigna (VPPB), lo stroke, la neurite vestibolare, un primo episodio di malattia di emicrania vestibolare o di malattia di Ménière. Per quanto riguarda la VPPB si tratta di una forma di vertigine molto frequente e l'esecuzione delle manovre diagnostiche e di quelle liberatorie permette di evitare l'avvio di procedure diagnostiche e terapeutiche dispendiose ed inutili, e di generare una condizione di allarme o di prolungare l'astensione dalle attività quotidiane in maniera non giustificata. Per quanto riguarda lo stroke sono stati stabiliti degli algoritmi e dei criteri diagnostici per la vertigine vascolare. La condivisione di queste procedure ed il loro inserimento in linee guide permetterebbe di utilizzare anche in queste condizioni i trattamenti previsti per la fase acuta dello stroke.

L'urgenza Neuroftalmologica riguarda i disturbi visivi acuti non legati a patologie oculari. Pertanto sono di interesse neuroftalmologico le alterazioni dal nervo ottico in poi (escluso il danno glaucomatoso). Solitamente un paziente con un disturbo visivo acuto viene accettato in urgenza dall'oculista che in presenza di una neurite ottica retrobulbare o di un edema della papilla indirizza al neurologo al quale è richiesta una diagnosi. Si verifica pertanto che i pazienti con neuriti ottiche siano presi in carico dai neurologi (in genere quelli che si occupano di malattie infiammatorie) che tuttavia mancano di una adeguata formazione. Un esempio sono le neuriti ottiche autoimmuni con edema limitato alla regione prelaminare (quindi edema della papilla) ma nessuna evidenza di alterazione del nervo ottico alla RM. Oppure alterazioni anche subcliniche del fascicolo longitudinale mediale, in corso di SM (oftalmoplegia internucleare è molto frequente in corso di SM) non riconosciute o riconosciute in ritardo (dopo RM)

Parte III

Neuroftalmologia e Neurotologia nelle Malattie Rare.

La neuroftalmologia ha un ruolo rilevante nell'inquadramento delle malattie rare, dato che l'occhio è spesso parte del processo neurodegenerativo patologia tipica delle malattie rare. Ad esempio, nella maggior parte delle patologie mitocondriali vi è una patologia che colpisce o il nervo ottico (atrofie ottiche ereditarie isolate ma anche atrofie ottiche nel contesto di patologie mitocondriali sindromiche) o la retina (questo è il caso ad esempio dei pazienti affetti da sindrome Melas) o entrambi. Esistono, inoltre, numerose altre patologie rare (ad esempio CADASIL, atassie spino-cerebellari, paraparesi spastiche, atassia di Friedreich, epilessie

miocloniche progressive etc) in cui è presente una degenerazione della retina e/o del nervo ottico. In questo contesto, l'utilizzo sistematico di metodiche di imaging quali l'OCT, unitamente alla valutazione oftalmologica, anche in ambito neurologico, consente di riconoscere precocemente e quantificare il danno e di monitorarlo nel tempo. In ambito neuro-otologico vorremmo ricordare due condizioni in particolare. La prima è la CANVAS (cerebellar atrophy, neuropathy – sensory -, vestibular areflexia) ed i deficit vestibolo-cocleari bilaterali su base disimmune. Nel setting delle urgenze (cali acuti del visus) le neuropatie ottiche ereditarie e nello specifico la LHON rappresentano un'importante quadro di diagnosi differenziale rispetto alle forme infiammatorie. L'utilizzo, anche in PS, di strumentazione adeguata al riconoscimento di alcuni elementi distintivi della fase acuta della malattia (esame del fundus, OCT e campi visivi), permette di evitare inutili ritardi diagnostici e terapeutici. Da qui l'esigenza di una collaborazione fattiva tra oculisti che per primi vedono il paziente e neurologi a cui il paziente viene inviato per l'inquadramento, che spesso manca oltre che la necessità di una formazione specifica in neurooftalmologia destinata sia agli oculisti che ai neurologi.

Parte IV

Survey GDS Neurooftalmologia Neurotologia (per neurooftalmologia)

La nostra survey riporta una distribuzione dell'interesse per la Neurooftalmologia sia tra i neurologi che tra gli oftalmologi. La distribuzione delle attività ambulatoriali o di consulenza dedicate alla Neurooftalmologia è molto asimmetrica dal punto di vista geografico, con una maggiore densità di attività nelle regioni del nord seguite dal centro ed infine dal sud. La maggior parte dei professionisti sono ospedalieri e riconoscono la rilevanza clinica della materia, ma lamentano scarsa formazione. Nei centri con PS oculistico la diagnostica neurooftalmologica è più consolidata quando sussiste una reale collaborazione tra neurologi e oculisti. Negli ospedali di II e III livello sono presenti dotazioni strumentali oculistiche complete. Tra le apparecchiature più diffuse anche negli hub periferici c'è OCT e Campo Visivo. Il Potenziale Visivo è spesso presente anche nei laboratori neurofisiologici afferenti a UOC di Neurologia o Neurofisiologia oltre che oculistici. Gli eye trackers sono presenti in pochissimi laboratori ed usati prevalentemente per ricerca. Negli ospedali di III livello sono presenti esami RM e TC sia nell'urgenza (trattamenti endovascolari) che nella attività diagnostica differita.

ONE BRAIN ONE HEALTH

Nell'ottica di promuovere la salute del cervello secondo l'agenda: ONE BRAIN ONE HEALTH, possiamo senza dubbio promuovere la vision-vestibular health in tutte le sue accezioni cerebrali e mentali secondo una linea di intervento che si può riassumere in ONE BRAIN ONE VISUAL-VESTIBULAR HEALTH. Il primo passo per prendersi cura della salute del sistema visivo e vestibolare è saper individuare con chiarezza la figura del Neurooftalmologo e del Neurotologo all'interno di una disciplina che è la Neurooftalmologia-Neurotologia. Queste competenze vanno riconosciute in ambito clinico e didattico per poter ridurre i rischi di diagnosi errate e di ritardi diagnostici che possono essere estremamente invalidanti se non fatali e necessarie a preservare la salute del cervello.