

## Su di un caso familiare di persistenza della membrana pupillare \*

**B. D. Lumbroso, L. Scullica**

La persistenza di resti della membrana pupillare è un fatto di comune osservazione, soprattutto quando si tratta di filamenti minimi. L'esame con la lampada a fessura infatti permette di ritrovarli nel 90-95% dei soggetti normali (Waardenburg). Assai più raramente sono stati osservati dei resti importanti e questi sono oggetto di tanto in tanto di pubblicazioni.

Il primo abbozzo della membrana pupillare si delinea verso la fine del secondo mese di vita allorchè il tessuto mesenchimale che risulta compreso tra l'ectoblasta corneale, il cristallino ed il margine anteriore della coppa ottica, inizia a differenziarsi in due foglietti, uno anteriore e l'altro posteriore, separati da uno spazio che rappresenta l'inizio della futura camera anteriore.

Dal foglietto anteriore originerà l'endotelio corneale mentre quello posteriore forma una lamina continua, la «membrana irido-pupillare», dalla quale si differenzieranno la membrana pupillare propriamente detta e la parte mesenchimale dell'iride.

La membrana «irido-pupillare» risulta irrorata in un primo tempo esclusivamente da numerose anse capillari originatesi da un vaso anulare che decorre sul margine della coppa ottica e che è in connessione da una parte con il plesso venoso coroidale e dall'altra, mediante vasi detti «a palizzata» con i rami terminali dell'arteria ialoidea (parte della tunica vasculosa lentis: Versari). È solo in un secondo tempo, quando si sarà iniziata la differenziazione dell'iride (quinto mese) che alla membrana pupillare arriveranno dei capillari di origine dal cerchio arterioso irideo costituito inizialmente dalle due arterie ciliari lunghe posteriori.

A partire dal terzo mese il margine anteriore della coppa ottica, dal quale origineranno l'iride e il corpo ciliare, si accresce verso l'asse oculare e, addossandosi alla lamina mesenchimale irido pupillare si insinua tra questa e la superficie

---

\* Il caso gemellare qui descritto è stato oggetto di lezione del Ch.mo Prof. Luigi Gedda nel Corso di Genetica Medica dell'Università di Roma.

anteriore del cristallino. Al quinto mese l'iride è nettamente visibile e la membrana pupillare forma dunque davanti al cristallino una lamina continua. L'iride prosegue il suo sviluppo e, verso il settimo mese, cresce all'interno del limite periferico della membrana pupillare che di conseguenza rimane come inserita sulla faccia anteriore dell'iride all'esterno del bordo pupillare definitivo. La regressione della membrana pupillare è di origine verosimilmente vascolare. Il vaso anulare che al terzo mese decorreva sul margine della coppa retinica, per lo spostamento di quest'ultimo, subisce delle continue trazioni e pressioni sicchè lentamente va incontro ad una progressiva riduzione di calibro sino all'atrofia. Da questo vaso l'atrofia si estenderà posteriormente verso i vasi « a palizzata » ed anteriormente verso quelli che forniscono il maggiore nutrimento della membrana pupillare. In tal modo la irrorazione di essa viene a dipendere esclusivamente dai capillari che in numero esiguo vi giungono dal cerchio arterioso irideo.

Ne consegue una condizione di diminuito apporto vascolare che può essere indicata come la causa più importante della regressione della membrana pupillare. L'atrofia di essa avviene dal centro verso la periferia. Nell'embrione di 25 mm infatti, mentre la parte periferica della membrana pupillare è ancora ricca di elementi cellulari e di vasi, la parte centrale è molto più sottile ed in essa si riscontrano solo rare cellule e fini anse capillari. L'atrofia della membrana pupillare è lenta e si completa generalmente nel corso dell'ottavo mese.

Persistono però frequentemente dei residui; sia strutture normali non o incompletamente atrofizzate, cioè filamenti che prendono origine dal collaretto dell'iride, e che non hanno contatto con la lente, sia delle formazioni associate a delle opacità del cristallino. In quest'ultimo caso la patogenesi è forse differente da quella della semplice persistenza.

La causa di questa malformazione è ancora discussa e pensiamo che il caso qui riportato di una madre e delle sue figlie gemelle monozigotiche affette da persistenza di residui della membrana pupillare rappresenta un argomento in favore dell'influenza di un fattore ereditario, almeno in certi casi, nel determinismo di questa affezione.

### Casi clinici

Ersilia e Luciana di anni 14 e mezzo, gemelle monozigotiche. Nate a Roma, a metà del nono mese di gravidanza, con parto eutocico. Peso alla nascita: Ersilia Kg. 2, Luciana Kg. 2,050. Hanno avuto allattamento misto per tre mesi, quindi artificiale. Hanno iniziato a parlare verso i 2 anni. Normali gli altri atti fisiologici dell'infanzia e lo sviluppo psico-somatico. Menarca a 11 anni (Luciana ha preceduto la cogenella di un mese). Da allora flussi regolari per quantità e durata.

*A. P. R.* (È uguale per le due gemelle). A un anno e mezzo broncopolmonite, a 3 morbillo, a 5 pertosse, a 7 parotite. Tonsillectomia a 5 anni.

*E. O. di Ersilia N.:* Peso Kg. 69,100. Altezza cm 157.

Nulla a carico degli apparati respiratorio e cardio-vascolare. Organi ipocondriaci

---

nei limiti. Recentemente, a seguito di un'influenza, ha accusato lievi disturbi intestinali a tipo colitico (stipsi e diarrea alternati).

*E. O. di Luciana N.:* Peso: Kg. 72. Altezza cm. 158.

Nulla a carico degli apparati respiratorio e cardio-vascolare. Organi ipocondriaci nei limiti. Tollera male i comuni antipiretici e i sulfamidici (in seguito ad ingestione di essi accusa astenia, pallore, a volte vomito).

*Anamnesi Familiare:* La mamma delle gemelle ha avuto una gravidanza precedente a quella gemellare, il cui prodotto, un maschio, è però nato morto. È una donna di anni 42; pesa Kg. 61.100. Nella sua A. P. R. si riscontra solo rosolia e pertosse. Attualmente le sue condizioni generali sono buone. Nella famiglia del padre sono presenti altre coppie gemellari.

<i>Gruppi sanguigni:</i> Madre	O	N	Rh <sub>2</sub>	rh
Ersilia	O	N	Rh <sub>z</sub>	Rh <sub>0</sub>
Luciana	O	N	Rh <sub>z</sub>	Rh <sub>0</sub>

### Esame oculistico

#### *Madre*

Visus 10/10 in OO, motilità estrinseca ed intrinseca normale, F. O. normale.

La paziente: descrive una sensazione di nebbia davanti agli occhi.

*L'esame biomicroscopico* mette in evidenza a livello dell'iride in OO una finissima rete, importante residuo della membrana pupillare, tesa al davanti dell'apertura pupillare e inserita su tutta la circonferenza del collaretto irideo.

Questo reticolato è composto di finissimi filamenti che si intrecciano. Tra le maglie di questa rete si notano qua e là sottili e trasparenti residui di tessuto mesenchimale; tre grossi granuli di pigmento sono appesi alla rete nell'occhio Destro e uno nell'occhio Sinistro.

L'iride è di colorito bruno molto pigmentata con numerose cripte. Le pieghe radiali e trasversali sono rare.

#### *Gemella prima nata Ersilia*

Visus 10/10 in OO, motilità estrinseca ed intrinseca normale, F. O. normale.

La paziente non presenta disturbi subiettivi.

*L'esame biomicroscopico* mette in evidenza a livello dell'iride in OO dei rimanenti importanti della membrana pupillare, più notevoli a destra che a sinistra. Si tratta di un reticolo composto di finissimi filamenti trasparenti intrecciati fra loro, che si inseguono sulla circonferenza del collaretto irideo passando al davanti della pupilla. Sulla cristalloide della lente in O. S. si scorgono rare zolle di pigmento.

L'iride è di colore bruno molto pigmentata con numerose profonde cripte.

Le pieghe radiali e trasversali sono rare.



Fig. 1. Occhio destro della madre.



Fig. 2. Occhio destro della gemella prima nata.

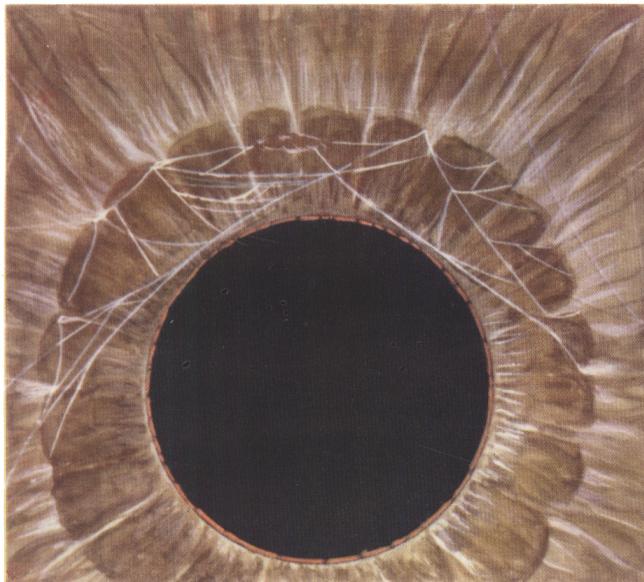
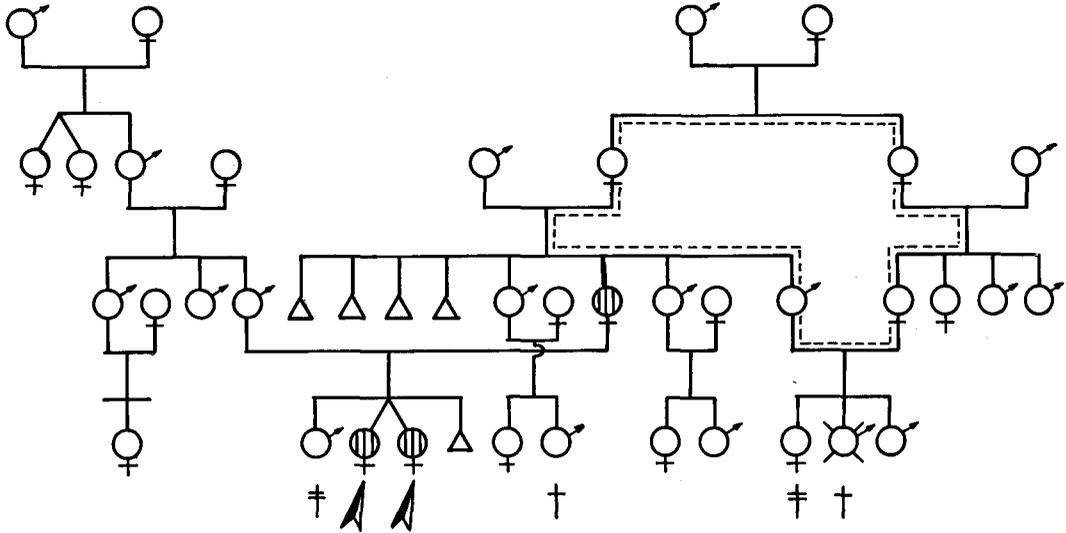


Fig. 3. Occhio destro della gemella seconda nata.

⊖ PERSISTENZA MEMBRANA PUPILLARE

⊗ RITARDO MENTALE



*Gemella seconda nata Luciana.*

Visus: 10/10 in OO, motilità estrinseca ed intrinseca normale, F. O. normale.

La paziente non presenta nessun disturbo subiettivo.

L'esame biomicroscopico mette in evidenza in occhio Destro un finissimo reticolo formato da residui della membrana pupillare. Sottilissimi filamenti s'inseriscono sulla metà superiore della circonferenza del collaretto, lasciando libero il campo pupillare.

In O. S.: pigmento sulla cristalloide e pochi filamenti isolati avendo origine dal collaretto dell'iride.

Iride molto pigmentata con numerose cripte (soprattutto in O. D.) e rare pieghe radiali e trasverse.

Riassumendo, possiamo fare notare che in questi casi la madre presenta un reticolo filamentoso notevole in ambedue gli occhi, che provoca persino un disturbo visivo subiettivo. In quanto alle figlie, la membrana pupillare è più sviluppata negli occhi destri, la rete residua essendo meno notevole negli occhi sinistri, nei quali esistono, in ambedue le gemelle, dei residui pigmentari concordanti sulla cristalloide anteriore della lente. I soggetti sono peraltro assolutamente normali.

La persistenza della membrana pupillare, o di suoi resti, costituisce un esempio di « archeologia embrionale » o « malformazione archeologica » (Gedda).

Le cause del ritardo, dell'imperfetta detersione della membrana, o della sua persistenza completa sono ancora molto discusse. Ida Mann insistendo sulla complessità

del problema pensa che non esiste praticamente nessuna evidenza di ereditarietà. Entrano in gioco delle condizioni anormali locali e generali; vi è possibilità in questi casi di un irite fetale però, giacchè non esistono altri segni di questa, essa propone la seguente spiegazione: al quinto mese si produce un arresto temporaneo dello sviluppo. Quando questo riprende non riesce a stare al livello dell'evoluzione generale. La causa stessa di questo arresto di sviluppo non ha importanza purchè sia lieve e transitoria, e avvenga al quinto mese. Infatti altri difetti che a volte si associano con la persistenza della membrana pupillare appaiono al quarto mese o dopo (coloboma irideo, aniridia, policoria). Berliner, a proposito di un caso familiare nota che è indiscutibile l'influenza di certi fattori, quali infiammazioni intrauterine, fattori meccanici e metabolici sulla comparsa delle differenti malformazioni iridee ereditarie.

Altri autori, fra i quali Waardenburg, insistono invece sulla molto probabile natura ereditaria di questa malformazione. Le similitudini nel tipo dei filamenti residui costatate in gemelli monozigotici da Huber sono un forte argomento in favore di questa teoria. Questo autore segnala 10 casi di concordanza: 2 di concordanza parziale e 2 di discordanza. Waardenburg ha pure notato nelle sue gemelle monozigotiche delle importanti concordanze nei residui della membrana pupillare. Un altro caso in gemelli monozigotici è dato da Wiegmann.

Casi di persistenza familiare di membrana pupillare sono stati pubblicati. In quasi tutti gli alberi geneologici vediamo questa malformazione associata ad altri difetti oculari.

Nella famiglia riportata da Pagenstecher e Wagner su 15 membri della famiglia 11 avevano delle membrane pupillari, 7 delle cataratte congenite e due delle cornee di dimensioni superiori alla norma. In quella di Cassady e Light su 18 membri, 10 avevano delle membrane pupillari persistenti, 3 delle cataratte, 3 delle cornee di dimensioni aumentate e uno un glaucoma giovanile. In questi casi sembra, secondo Cassady e Light, che il carattere principale sia la persistenza della membrana pupillare, la cataratta essendo considerata come una conseguenza del contatto tra i filamenti di essa e la lente. Il buftalmo sarebbe spiegato da una persistenza in alcuni membri della famiglia del tessuto mesodermico a livello dell'angolo della camera anteriore. Altri casi familiari sono stati descritti da Waardenburg (associati a coloboma irideo, disgenesia mesodermica e cataratte piramidali o polari anteriori), Di Leo, Apetz, Groenouw. Notiamo che Waardenburg classifica questa sua famiglia come avente una iperplasia dello strato mesodermico anteriore.

Il nostro caso e quelli ritrovati nella letteratura testimoniano in favore di una ereditarietà della malformazione. Lo studio dei gemelli permette anche di notare, che, almeno nel nostro caso, esiste una concordanza importante anche nel grado di regressione della membrana pupillare e nel tipo dei residui di questa.

### Riassunto

Gli Autori, dopo una breve rassegna della evoluzione embriologica, descrivono un caso di membrana pupillare persistente osservata in una madre e nelle sue gemelle monozigotiche e rivedono la letteratura sull'argomento.

## Bibliografia

- APETZ W.: *Z. Augenheilk.*, 4: 593, 1900.  
BERLINER M. L.: *Biomicroscopy of the human Eye*. New York, Hoeber, 1949.  
CASSADY J. R., LIGHT, A.: *Arch. Ophthalm.*, Chicago, 58: 438, 1957.  
DEJEAN CH., HERVOUET FR., LEPLAT G.: *L'embryologie de l'œil et sa tératologie*. Paris, Masson, 1958.  
DI LEO R.: *Atti Congr. Soc. Ital. Oftal.* 183, 1924.  
FRANÇOIS J.: *L'hérédité en ophthalmologie*. Paris, Masson, 1958.  
GROENOUW A.: *Erbliche Augenkrankheiten*. Graefe-Saemisch, Hdb. ges. Augenheilk., 2 ed., 1904.  
HARMAN B.: *Trans. ophthal. Soc. U.K.*, 20, 296, 1909.  
HUBER A.: *Arch. Klaus-Stift Vererb Forsch.*, 6, 41, 1931. Cit. da WAARDENBURG, FRANCESCHETTI e KLEIN.  
MANN I.: *Developmental abnormalities of the eye*. 2 ed. London, British Medical Association, 1957.  
PAGENSTECHE A.: *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 74, 128, 1925.  
VERSARI R.: *Ricerche di Morfologia*, 3, 1, 1923.  
WAARDENBURG P. J.: *Ophthalmologica*, 118, 828, 1949.  
— FRANCESCHETTI A., KLEIN D.: *Genetics and Ophthalmology*. Assen, Royal Van Gorcum, 1961.  
WAGNER F.: *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 119, 580, 1951.  
WIEGMANN E.: *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 47, 592, 1909.

### RIASSUNTO

Gli Autori descrivono un caso di membrana pupillare persistente osservata in una madre e nelle sue gemelle monozigotiche e rivedono la letteratura sull'argomento.

### RÉSUMÉ

Les auteurs rapportent un cas de membrane pupillaire persistante observée chez une mère et ses deux jumelles monozygotiques et revoient la littérature sur ce sujet.

### SUMMARY

A case of persistent pupillary membrane observed in a mother and in her two monozygotic female twins is reported. The literature on this subject is reviewed.

### ZUSAMMENFASSUNG

Die Verf. beschreiben einen Fall von anhaltender Membrana pupillaris bei einer Mutter und ihren Zwillingsstöchtern. Sodann geben sie einen Überblick über die diesbezügliche Literatur.