



OCULISTICA IN ETÀ EVOLUTIVA

PREVENZIONE, SCREENING E PRINCIPALI
PATOLOGIE DI INTERESSE AMBULATORIALE



Sintesi
InfoMedica

Quest'opera è protetta dalla legge sul diritto d'autore. Tutti i diritti, in particolare quelli relativi alla traduzione, alla ristampa, all'utilizzo di illustrazioni e tabelle, alla registrazione su microfilm o in database, o alla riproduzione in qualsiasi altra forma (stampata o elettronica) rimangono riservati anche nel caso di utilizzo parziale. La riproduzione di quest'opera, anche se parziale, è ammessa solo ed esclusivamente nei limiti stabiliti dalla legge sul diritto d'autore ed è soggetta all'autorizzazione dell'editore. La violazione delle norme comporta le sanzioni previste dalla legge.

© Sintesi InfoMedica S.r.l.

Sebbene le informazioni contenute nella presente opera siano state accuratamente vagliate al momento della stampa, l'editore non può garantire l'esattezza delle indicazioni sui dosaggi e sull'impiego dei prodotti menzionati e non si assume pertanto alcuna responsabilità sui dati riportati, che dovranno essere verificati dal lettore consultando la bibliografia di pertinenza.



Copyright © 2018 by Sintesi InfoMedica S.r.l.
Via Brembo 27 - 20139 Milano (MI)
Tel. +39 02 56665.1

Stampatore: GRAFICHE CIUONZO SAS
Piazz. San Canione, 2 - 81030 Sant'Arpino (CE) - Italia

Stampa: maggio 2018

ISBN: 978-88-87844-25-2



Guida intersocietaria con il coordinamento scientifico del dottor Giuseppe Di Mauro

Supervisione scientifica:

Adriano Magli, Paolo Nucci

Coordinamento tecnico:

Michele Fiore, Valter Spanevello

Ideazione e cura:

Michele Fiore

Nota per gli utilizzatori

Il presente documento costituisce una versione integrale della Guida e può essere scaricato nella sua interezza dal sito web della Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale (www.sipps.it, sezione Attività Editoriali); è inoltre disponibile sui siti della Società Italiana di Oftalmologia Pediatrica (www.siop-ispo.com), della Federazione Italiana Medici Pediatri (www.fimp.pro) e della Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche (www.sicupp.org).

Nessuno degli Autori ha dichiarato alcun conflitto di interesse relativamente all'argomento trattato né ha ricevuto alcun compenso.

ELENCO AUTORI (ordine alfabetico)

Mario Angi	Oculista, Padova
Salvatore Barberi	Responsabile S.S. Asma e Malattie Polmonari Pediatriche ASST Fatebenefratelli-Sacco, P.O. Fatebenefratelli e Oftalmico, Milano
Giulio Michele Barbero	Pediatra di Famiglia, Cuneo
Luca Bernardo	Direttore responsabile UOC Pediatria Azienda Ospedaliera Fatebenefratelli e Oftalmico, Milano
Chiara Bertone	UO di Clinica Oculistica Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo, Pavia
Paolo Emilio Bianchi	Ordinario di Malattie dell'Apparato Visivo. Direttore UO di Clinica Oculistica Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo, Pavia
Gaia Bruschi	UOSD Pediatria, Ambulatorio di Allergologia Pediatrica. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
Wilma Buffolano	Responsabile Registro e Centro Coordinamento Infezioni Perinatali Regione Campania, Napoli
Luca Buzzonetti	Resp. UOC di Oculistica, Ospedale Pediatrico IRCCS Bambino Gesù, Roma
Paolo Capozzi	Oculista. Docente di Oftalmologia Pediatrica Università Tor Vergata, Roma
Paolo Capris	Responsabile UOC Oculistica IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
Roberto Caputo	Direttore SOC Oftalmologia Pediatrica AOU Meyer Firenze
Domenico Careddu	Segretario Nazionale FIMP all'Organizzazione. Pediatra di Famiglia, Novara
Elisabetta Chiariello Vecchio	Oculista, AOU San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, Salerno
Vito Console	Neonatologo
Fabiana D'Esposito	Oculista e Genetista, Londra
Lucia Diaferio	Specialista in Pediatria, Bari
Giuseppe Di Mauro	Presidente Società Italiana Pediatria Preventiva e Sociale (SIPPS). Pediatra di Famiglia, Aversa (CE)
Fiorenza Ducceschi	Oculista. Specialista ambulatoriale, Cuneo



Paolo Esposito Veneruso	Ortottista - Assistente in Oftalmologia, Napoli
Michele Fiore	Pediatra di Famiglia, Genova
Flavio Gioele Gallo	Oculista. Specialista ambulatoriale, Salerno
Daniele G. Ghiglioni	UOSD Pediatria, Ambulatorio di Allergologia Pediatrica. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
Antonino Gulino	Pediatra di Famiglia, Catania
Theodora (Doris) Hadjistilianou	Dipartimento di Oftalmologia. Azienda Ospedaliera e Universitaria Santa Maria alle Scotte, Siena
Adima Lamborghini	Pediatra di Famiglia, Teramo
Andrea Lembo	Clinica Oculistica universitaria, Ospedale San Giuseppe. Università degli Studi di Milano
Adriano Magli	Direttore S.C. di Oculistica, Ortottica ed Oftalmologia Pediatrica, Università degli Studi di Salerno
Marco Mazza	Oculistica Pediatrica - ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano
Giovanni Marsico	Oculistica Pediatrica - ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano
Cristina Massaro	Oculista, Salerno
Vito Leonardo Miniello	Dipartimento di Assistenza Integrata, Scienze e Chirurgia Pediatrica - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Università di Bari Aldo Moro
Paolo Nucci	Direttore Clinica Oculistica universitaria, Ospedale San Giuseppe. Università degli Studi di Milano
Stefano Pensiero	SC di Oculistica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste
Andrea C. Piantanida	Medico Chirurgo - Specialista in Oftalmologia, Cernobbio (Como)
Marina Picca	Pediatra di Famiglia, Milano
Elena Piozzi	Direttore S.C. Oculistica Pediatrica. ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano
Luca Rombetto	UOC Oftalmologia, A.O.U Federico II, Napoli
Lamberto Reggiani	Pediatra di Famiglia, Imola
Giuseppe Ruggiero	Pediatra di Famiglia, Battipaglia (SA)
Clemente Santillo	Consulente di Oftalmologia Pediatrica e malattie rare in oculistica, Ospedale San Carlo di Nancy, Roma
Maria Grazia Sapia	Pediatra di Famiglia, Cosenza

Massimo Serafino	Clinica Oculistica universitaria, Ospedale San Giuseppe. Università degli Studi di Milano
Giovani Simeone	Pediatra di Famiglia, Mesagne (BR)
Valter Spanevello	Pediatra di famiglia, Vicenza
Giovanna Tezza	Specialista in pediatria, Verona
Giovanni Uccello	U.O.C. Oftalmologia - Azienda Ospedaliera Universitaria. Università degli Studi di Napoli Federico II
Paola Valente	UOC di Oculistica, Ospedale Pediatrico IRCCS Bambino Gesù, Roma
Leo Venturelli	Pediatra di Famiglia, ATS Bergamo. Garante dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Bergamo
Maria Carmen Verga	Pediatra di Famiglia, Vietri sul Mare (SA)

Si ringraziano i **Consigli Direttivi** e i **Presidenti** delle seguenti società scientifiche

	FIMP - Federazione Italiana Medici Pediatri. <i>Presidente: Paolo Biasci</i>
	SICuPP - Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche. <i>Presidente: Paolo Becherucci</i>
	SIOP-ISPO - Società Italiana di Oftalmologia Pediatrica. <i>Presidente: Adriano Magli</i>
	SIPPS - Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale. <i>Presidente: Giuseppe Di Mauro</i>



OCULISTICA IN ETÀ EVOLUTIVA

**PREVENZIONE, SCREENING E PRINCIPALI
PATOLOGIE DI INTERESSE AMBULATORIALE**



OCULISTICA IN ETÀ EVOLUTIVA

PREVENZIONE, SCREENING E PRINCIPALI
PATOLOGIE DI INTERESSE AMBULATORIALE

LE
OC
D
N

INDICE

» PREFERENZE	8	» PATOLOGIE TRAUMATICHE	62
<i>Adriano Magli, Paolo Nucci, Giuseppe Di Mauro</i>		<i>Domenico Careddu, Cristina Massaro</i>	
» INTRODUZIONE	9	» RETINOBLASTOMA E TUMORI INTRAOCULARI DELL'INFANZIA	69
<i>Clemente Santillo</i>		<i>Andrea Lembo, Theodora Hadjistilianou, Paolo Nucci</i>	
» PRINCIPALI QUADRI CLINICI DELL'ETÀ NEONATALE	11	» PATOLOGIE DELL'ORBITA	73
<i>Elena Piozzi, Marco Mazza, Giovanni Marsico, Vito Console, Antonino Gulino</i>		<i>Giovanni Uccello</i>	
» INFEZIONI CONGENITE E CONNATALI	18	» PATOLOGIE GENETICHE OCULARI	76
<i>Wilma Buffolano, Stefano Pensiero, Michele Fiore</i>		<i>Fabiana D'Esposito</i>	
» DIFETTI REFRAATTIVI E AMBLIOPIA	30	» NEUROFTALMOLOGIA PEDIATRICA E NISTAGMO	80
<i>Massimo Serafino, Andrea Lembo</i>		<i>Paolo Esposito Veneruso, Luca Rombetto, Adriano Magli</i>	
» STRABISMO ED ANOMALIE DELLA MOTILITÀ PALPEBRALE	34	» L'OCCHIO NELLE MALATTIE SISTEMICHE	88
<i>Paolo Bianchi, Chiara Bertone, Adriano Magli</i>		<i>Luca Buzzonetti, Antonino Gulino, Paola Valente, Giovanni Simeone</i>	
» CATARATTA E GLAUCOMA CONGENITI	40	» TERAPIA FARMACOLOGICA TOPICA	91
<i>Paolo Capozzi, Adriano Magli</i>		<i>Paolo Capris, Adima Lamborghini</i>	
» BLEFARITI, CHERATITI, CONGIUNTIVITI E DERMATITI PERIOCLARI	46	» LENTE A TEMPIALE E LENTE A CONTATTO	97
<i>Roberto Caputo, Daniele G. Ghiglioni, Iride Dello Iacono, Gaia Bruschi, Vito Leonardo Miniello, Giuseppe Ruggiero</i>		<i>Andrea C. Piantanida</i>	
• L'occhio rosso: gestione e segnali d'allarme	46	» L'ANAMNESI	100
• Blefariti	47	<i>Giovanna Tezza, Maria Carmen Verga, Lucia Diaferio</i>	
• Cheratiti	47		
• Congiuntiviti	48		
• Dermatiti periorculari	57		

**» COSA DEVE SAPER FARE IL PEDIATRA
DI FAMIGLIA 103**

*Fiorenza Ducceschi, Giulio M Barbero,
Marina Picca, Maria Grazia Sapia, Valter Spanevello*

- Riflesso di ammiccamento 103
- Riflesso pupillare 104
- Test di Hirschberg
(riflesso luminoso corneale) 106
- Test del Riflesso Rosso
(del fundus oculi) 107
- Cover-Uncover Test 109
- Stereotest di Lang 110
- Test dell'acuità visiva 111
- Valutazione del riconoscimento
dei colori 115
- Cosa ricercare nelle varie epoche di vita 118

**» LO STRUMENTARIO NELL'AMBULATORIO
DEL PEDIATRA 120**

*Fiorenza Ducceschi, Giulio M Barbero,
Lamberto Reggiani, Marina Picca*

» LA PRESCRIZIONE DELLE LENTI 122

Clemente Santillo

**» SEGNALI D'ALLARME PER L'INVIO A
CENTRI DI 2°-3° LIVELLO 123**

*Flavio Gioele Gallo, Elisabetta Chiariello Vecchio,
Maria Carmen Verga*

**» LA SENSIBILIZZAZIONE E LA
COMUNICAZIONE CON LE FAMIGLIE 130**

Leo Venturelli, Clemente Santillo

**» APPENDICE
L'OCCHIO... IN GIRO PER IL MONDO 134**

Mario Angi, Luca Bernardo, Salvatore Barberi

» GLOSSARIO 137

Clemente Santillo

PREFAZIONE

A. Magli, P. Nucci, G. Di Mauro

Questa guida nasce da un'equilibrata e consolidata collaborazione, iniziata in Italia negli anni '90, che vede Pediatri di Famiglia (PdF) e Oculisti alleati nella campagna di prevenzione delle patologie oculari in età pediatrica.

Ci preme sottolineare che, in nessun caso, la famiglia che ha effettuato per tempo e correttamente dal proprio pediatra i bilanci di salute comprendenti gli screening oftalmologici, deve ritenere equivalente questo passaggio clinico rispetto alla visita oculistica completa, comunque fortemente suggerita al compimento del 40esimo mese di vita.

In questa sede non possiamo neppure dimenticare che il PdF, in questo settore, non può limitare il suo ruolo a quello di *gate keeper* del sistema, ma a lui spettano anche, con tutte le responsabilità conseguenti, il rilievo immediato di un'anomalia del riflesso rosso, la detezione precoce dell'ambliopia ed il riconoscimento delle cosiddette "Red Flags" che impongono l'invio urgente del piccolo assistito allo specialista. A noi oculisti invece è affidato il compito di non lasciare disattese le richieste di consulenza del PdF, anche per allarmi inappropriati, perché giustificatissimi: una corretta diagnosi richiede competenze, esperienza e strumenti che solo l'oftalmologo pediatra può avere, ma al PdF è richiesta la consapevolezza che è meglio un falso positivo che grava sull'attività dello specialista, piuttosto che un falso negativo riconosciuto tardivamente che rappresenterebbe un enorme costo umano e socio-economico.

Seppure possa sembrare superfluo, è fondamentale ribadire che queste richieste di consulenza devono avere come riscontro la presenza di personale oculistico debitamente formato nell'ambito dell'oftalmologia pediatrica: non si può assolutamente considerare, difatti, l'occhio di un bambino semplicemente l'occhio di un piccolo adulto.

Auspichiamo inoltre che, come per l'inserimento nei LEA del test del Riflesso Rosso, ormai appannaggio delle Neonatologie di tutta Italia, lo screening dell'ambliopia, eseguito dal Pediatra di famiglia, costituisca un lasciapassare necessario per l'accesso alla scuola primaria, sancendone in qualche modo l'obbligatorietà, ed evitando così il tardivo riconoscimento di una condizione trattabile nella larga maggioranza dei casi.



INTRODUZIONE

C. Santillo

“la visione è molto più di un senso, è un’intelligenza”

La nostra è un'epoca visiva. La visione rappresenta uno degli input sensoriali che ci permette di interagire con l'ambiente. Nonostante la sua apparente semplicità, la visione rappresenta un problema estremamente complesso, con livelli di elaborazione dell'informazione di dimensioni *mastodontiche*.

Per quanto riguarda il termine “visione” è bene considerarlo equivalente non a “vista”, ma a “funzione visiva”, esprimendo con tale termine l'attività di numerose strutture che si estendono dall'occhio alla corteccia visiva ed oltre, riservando al termine “vista” la sola componente sensoriale. Ciò che rende completamente diversi i deficit visivi nell'infanzia è che essi si verificano, a differenza che nell'adulto, in un soggetto che deve ancora completare lo sviluppo, la conoscenza del mondo circostante, l'apprendimento e le relazioni sociali; condizioni queste, nel bambino, dove il canale visivo svolge un ruolo prioritario. Trattando, quindi, di deficit visivi nell'età evolutiva si deve sottolineare come tali patologie vadano al di là della pura menomazione sensoriale, ingigantendola. Tale menomazione sensoriale, dato lo stretto rapporto che esiste tra visione e sviluppo, si andrà a collocare tra i fattori di rischio per le patologie dello sviluppo psichico e neurologico.

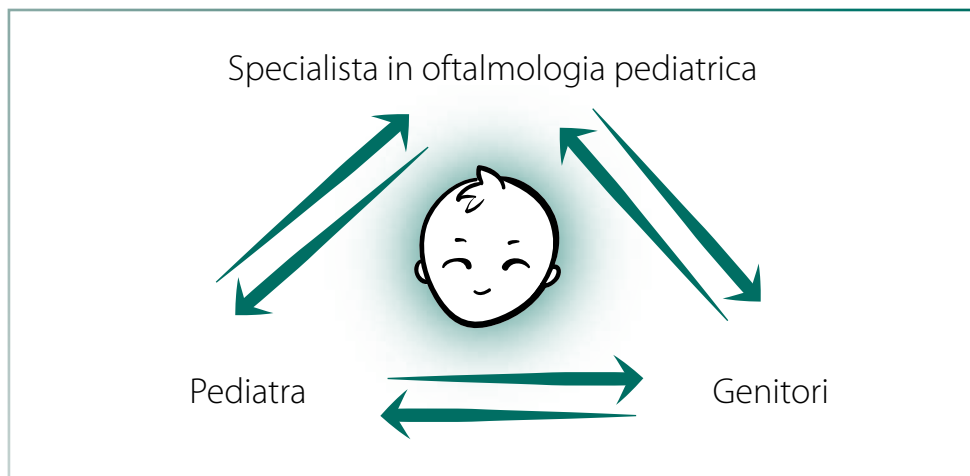
Nei neonati, le varie funzioni visive si sviluppano rapidamente nei primi 6 mesi di vita, con caratteristiche particolari per ogni funzione.

Questo periodo di sviluppo funzionale, periodo critico o sensibile, è parallelo agli intensi processi di maturazione strutturale (retina centrale, vie visive, corteccia visiva). Si stima che tale periodo inizi tra il terzo ed il sesto mese, che il periodo di sensibilità massima si estenda fino all'età di 18-24 mesi e che a questo segua un periodo di sensibilità decrescente che dura fino al 6°-7° anno di età.

Questo periodo di accrescimento neurologico e di sviluppo funzionale è anche un periodo di particolare fragilità, durante il quale un deficit mono- o binoculare è suscettibile di provocare un particolare tipo di danno funzionale. Le patologie oftalmiche dell'età evolutiva possiedono specifiche loro peculiarità e ciò fa sì che l'oftalmologia pediatrica sia una super specialità. L'oftalmologo pediatra deve pos-

sedere un'ottima conoscenza di tutta l'oculistica, intendersene di sviluppo e maturazione visiva, di elettrofisiologia, di genetica e conoscere un'ampia gamma di malattie sistemiche. Il paziente e la sua famiglia trarranno un notevole vantaggio da un'adeguata collaborazione tra il pediatra e l'oculista.

"è più facile costruire bambini sani, che aggiustare uomini rotti"





PRINCIPALI QUADRI CLINICI DELL'ETÀ NEONATALE

E. Piozzi, M. Mazza, G. Marsico, V. Console, A. Gulino

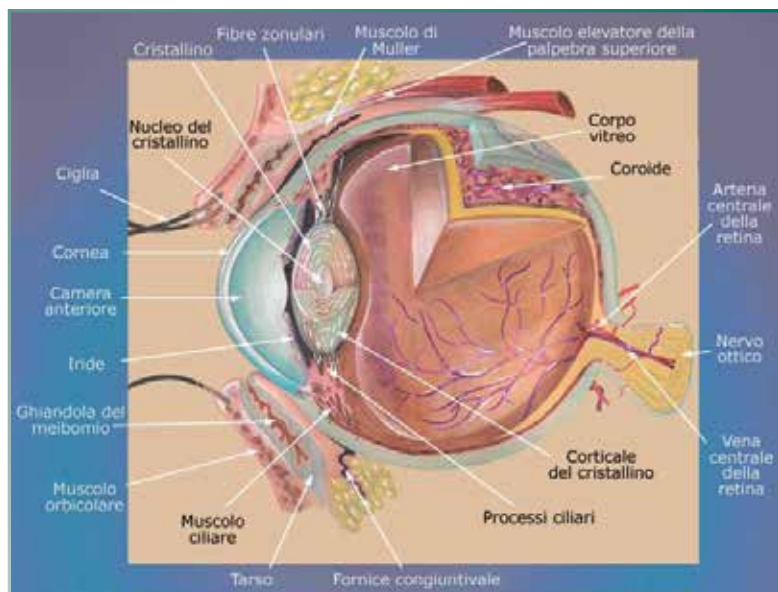


Figura 1. Anatomia dell'occhio

MALFORMAZIONI

Le malformazioni oculari sono numerose, alcune evidenti alla nascita o nei primi mesi di vita, altre a manifestazione più tardiva; il loro riconoscimento precoce è importante perché possono essere il segno di patologie generali più complesse e perché alcune possono causare danno visivo e/o ambliopia.

Le malformazioni oculari del segmento anteriore sono facilmente riconoscibili all'ispezione, quelle del segmento posteriore o sono associate alle prime o hanno come prima manifestazione più frequente lo strabismo costante o intermittente. Confrontando i due occhi, non vanno mai sottovalutate differenze di grandezza, simmetria, apertura e colore.

Malformazioni palpebrali

Lo sviluppo delle palpebre avviene nel 2° mese di vita fetale, l'apertura avviene al 5°, al completamento dello sviluppo palpebrale. Durante l'embriogenesi eventi patologici possono dar luogo ad anomalie di sviluppo e di posizione delle palpebre e della rima palpebrale.

Cisti dermoidi del sopracciglio

Si presentano come noduli solidi e mobili sui piani sottostanti, per lo più in corrispondenza della coda del sopracciglio, più raramente al canto interno. Sono costituiti da residui embrionari di tessuto ectopico misto (tessuto adiposo, peli, abbozzi dentari). La terapia è chirurgica.

Blefarofimosi

È una sindrome complessa autosomica dominante caratterizzata da riduzione della rima palpebrale ptosi, telecanto ed epicanto inverso. Può essere associata a strabismo e nistagmo. Poiché il restringimento palpebrale può essere asimmetrico si può verificare ambliopia.

La terapia è chirurgica e il *timing* dipende dalla gravità del quadro clinico.

Angiomi

Tumori vascolari benigni che si manifestano pochi giorni dopo la nascita, soprattutto nei pazienti prematuri. In base all'estensione e alla sede possono essere causa di ptosi palpebrale completa o incompleta con conseguente possibile ambliopia. Utile la valutazione ecografica per stabilire l'estensione all'interno dell'orbita.

La terapia dell'angioma è medica (cortisone, betabloccanti), raramente chirurgica.

Anomalie di posizione. Ptosi palpebrale

Abbassamento della palpebra di vario grado. Nelle forme gravi determina disturbo visivo (ambliopia) e posizione anomala del capo.

Uni-bilaterale, si manifesta con una difficoltà del neonato ad aprire la palpebra fin dai primi giorni di vita.

La terapia chirurgica precoce è riservata alla forma di ptosi completa, mentre negli altri casi la terapia è in genere volta alla cura dell'ambliopia, procrastinando il trattamento chirurgico (estetico) dopo i 5 anni.



Malformazioni bulbo oculare

Microftalmo

Bulbo di dimensioni ridotte (lunghezza normale del bulbo alla nascita 17 mm). La diagnosi è più semplice nelle forme monolaterali per la differenza interoculare, più difficile nelle forme bilaterali. Il microftalmo è associato a restringimento della rima palpebrale, abbassamento della palpebra ed enoftalmo (bulbo infossato). In presenza di anoftalmo e microftalmo deve essere applicata una protesi oculare per consentire la crescita orbitaria.

Malformazioni corneali

Dermoide epibulbare

Lesione roseo-biancastra per lo più nodulare, rilevata, che occupa parte della cornea specialmente nel settore infero-temporale, non disturbante in genere l'asse visivo. Può determinare astigmatismo per modifiche della curvatura corneale. Spesso si associa alla Sindrome di Goldenhar. La terapia è chirurgica.

Anomalie del cristallino

Persistenza membrana epipupillare

Mancato riassorbimento della membrana epipupillare durante il normale sviluppo fetale. Determina la presenza di una rete costituita da vasi sottili e residui di tessuti mesodermico che occlude parzialmente o totalmente la pupilla dando luogo a difficoltà di dilatazione e interferenza sull'asse visivo. La terapia è medica (midriatici). Nei casi di membrane più consistenti il trattamento è chirurgico.

Anomalie di posizione

La dislocazione del cristallino, dovuta a malformazione della zonula (o legamento sospenditore del cristallino) è una patologia associata a sindrome di Marfan ed a sindrome di Marchesani. La dislocazione può essere incompleta (sublussazione) o completa (lussazione). Non essendo in posizione corretta rispetto alla pupilla, determina grave difetto refrattivo e conseguente ambliopia. La lussazione può determinare la caduta del cristallino posteriormente (nel vitreo), con danni retinici, o anteriormente (verso la cornea) con danni endoteliali.

La terapia è chirurgica.

Anomalie congenite dell'iride e della pupilla

Aniridia

Assenza totale o parziale dell'iride, in genere bilaterale.

Si associa a nistagmo e fotofobia.

Può essere ereditaria, con trasmissione autosomica dominante, e può associarsi a glaucoma, pertanto l'esame dell'aniridia prevede sempre la misurazione del tono oculare.

Nelle forme sporadiche si presenta con una certa frequenza associato al nefroblastoma (effettuare sempre ecografia addominale).

La correzione ottica e l'utilizzo di lenti colorate (meglio se a contatto, che ricostruiscono il forame pupillare) possono migliorare la qualità visiva.

Colobomi dell'iride

Mancanza di una parte dell'iride (in genere del settore inferiore) per anomala chiusura della fessura embrionaria.

La pupilla appare pertanto irregolare, di aspetto ovalare allungato in corrispondenza del coloboma.

Può associarsi a colobomi del segmento posteriore (corioretina).

Leucocoria

La presenza di una pupilla bianca o di un riflesso bianco in campo pupillare è indice di cataratta o di patologie vitreo-retiniche malformative e congenite.

Malformazioni del Segmento Posteriore

Le malformazioni del segmento posteriore, quali coloboma, patologie congenite malformative del nervo ottico e della vitreo-retina, si manifestano per lo più con strabismo costante o intermittente, spesso segnalate dai genitori.

ANOMALIE CONGENITE DEI PUNTINI LACRIMALI

Queste anomalie comprendono la presenza di puntini lacrimali imperforati o l'assenza degli stessi e possono interessare sia i puntini superiori che quelli inferiori. È spesso presente una sottile membrana e si possono osservare dei puntini lacrimali accessori o delle fistole simili a delle fessure.

L'assenza isolata dei punti lacrimali superiori non richiede alcun trattamento mentre l'assenza dei punti lacrimali inferiori richiede un trattamento solo se ci sono dei



sintomi importanti. Il trattamento consiste nell'effettuazione di una dissezione della membrana o nell'incannulamento con un tubicino a permanenza da trattenere per alcuni mesi.

Fistole

Le fistole sono anomalie di sviluppo in genere bilaterali. Sono il più delle volte asintomatiche a meno che non sia associata una occlusione del canale nasolacrimale; in questo caso ci può essere un gemizio di lacrime o pus. Tipicamente compaiono proprio sotto al canto mediale e possono essere multiple. Se causano la comparsa di sintomi possono essere escisse dopo attenta delineazione dei canalini.

Stenosi congenita dotto nasolacrimale

Questa è l'anomalia più frequente ed è costituita dall'incapacità di stabilire una pervietà attraverso la mucosa nasale. Il neonato tipicamente sviluppa una epifora a 2-6 settimane di vita, che può essere accompagnata da congiuntiviti a secrezione abbondante soprattutto al mattino, dacriocistiti.

La condizione è bilaterale in circa un terzo dei bambini. La diagnosi può essere confermata esercitando una leggera pressione nella sede del sacco lacrimale, per far fuoriuscire la secrezione attraverso il puntino lacrimale. In alternativa possono essere instillate nei fornici sostanze quali la fluoresceina andando poi a valutarne il drenaggio a livello dell'orofaringe o del meato nasale inferiore.

Trattamento. Molto dipende in larga parte dall'età del neonato e dalla gravità dei sintomi. In genere il trattamento viene deciso entro l'anno di età e fino ad allora si effettueranno massaggi nella regione del sacco lacrimale nel tentativo di accelerare la risoluzione dei sintomi e si faranno dei cicli di collirio antibiotico. Il massaggio nella regione del sacco lacrimale andrà effettuato più volte al giorno e dovrebbe essere fatto abbastanza energicamente: lo scopo di questa tecnica è di forzare il fluido ancora presente nel dotto contro le zone di presunta adesione mucosa per consentirne l'apertura. I massaggi andrebbero ripetuti frequentemente durante la giornata e può essere utile suggerire di effettuare tale manovra ogni volta che viene cambiato il pannolino.

Alla prima visita è importante eseguire un esame oftalmologico completo per non correre il rischio di non diagnosticare altri problemi degni di attenzione. Deve essere escluso un glaucoma congenito come causa di base dell'epifora.

La decisione di procedere al sondaggio si basa prima di tutto sulla gravità della

forma, sull'età del paziente, sull'entità della preoccupazione dei genitori, e può variare in rapporto anche alla salute generale del bambino. Nella maggior parte dei casi il sondaggio viene effettuato quando il bambino ha un'età compresa tra i 9 e i 12 mesi: aspettando fino a quest'età viene data una possibilità per permettere una risoluzione spontanea del problema.

RETINOPATIA DEL PREMATURO (ROP)

Malattia vaso-proliferativa che interessa i prematuri, con particolare riguardo quelli di bassa età gestazionale (<25 settimane) e basso peso alla nascita (<1500 g). Il miglioramento delle cure neonatali ha permesso oggi la sopravvivenza di neonati sempre più piccoli e conseguentemente con forme più gravi di ROP.

La ROP viene classificata in *stadi* e in *zone* secondo la Classificazione Internazionale del 2005.

Gli stadi sono indicati con numero progressivo (1, 2, 3, 4, 5): più lo stadio è alto più grave è la forma di ROP.

Le zone (I-II-III) indicano la localizzazione della malattia partendo dal polo posteriore: la zona I è la forma più grave perché interessa la retina più vicina all'area maculare.

Ad ogni stadio e zona si aggiunge un altro elemento chiamato "PLUS", inteso come dilatazione e tortuosità dei vasi del polo posteriore visibile oftalmoscopicamente, indice di gravità della malattia.

Gli stadi 4° e 5° sono stadi evoluti, caratterizzati da distacco di retina parziale (4° stadio) e totale (5° stadio).

Gli screening oculistici vengono effettuati nelle TIN secondo tempi e modalità indicate da linee guida internazionali. In genere, oltre all'esame oftalmoscopico, si effettuano valutazioni "imaging e fluorangiografiche" mediante RET-CAM, che consentono di ottenere una documentazione iconografica della malattia e della sua evoluzione.

I trattamenti possono essere diversi, anche se ancora oggi il Laser resta il *Gold Standard*.

Più recentemente quadri clinici particolarmente aggressivi sono trattati con iniezione intra-vitrea di farmaci antiangiogenici, inibitori del Vascular Endotelial Growth Factor (VEGF). Dopo il trattamento il prematuro necessita di controlli a breve e lungo termine ben definiti.

È importante infatti sottolineare che il prematuro, trattato e non, necessita di controlli oculistici periodici per la valutazione dello sviluppo corretto della funzione visiva (ogni



sei mesi nei primi due anni e successivamente annuali).

Il follow-up deve essere particolarmente attento perché la “prematività” può associarsi a sequele differenti:

- deficit refrattivi, in genere miopia ma anche astigmatismo, ipermetropia e anisometropia, più frequentemente associati ad ambliopia;
- strabismo;
- cataratta;
- anomalie della retina (maggiore incidenza di distacco di retina) e del nervo ottico (ipoplasia maculare e sub atrofia del nervo ottico);
- alterazioni della visione dei colori;
- alterazioni della sensibilità al contrasto;
- anomalie del campo visivo (CV).

Bibliografia di riferimento

- Fagerholm R, Vesti E. Retinopathy of prematurity - from recognition of risk factors to treatment recommendations. *Duodecim* 2017;133(4):337-44.
- International Committee for the Classification of Retinopathy of Prematurity. The International Classification of Retinopathy of Prematurity revisited. *Arch Ophthalmol* 2005 Jul;123(7):991-9.
- Yadegari S. Approach to a patient with blepharoptosis. *Neurol Sci* 2016 Oct;37(10):1589-96.
- Plaisancie J, Calvas P, Chassaing N. Genetic Advances in Microphthalmia. *J Pediatr Genet* 2016 Dec;5(4):184-188.
- Lim ME, Buckley EG, Prakalapakorn SG. Update on congenital cataract surgery management. *Curr Opin Ophthalmol* 2017 Jan;28(1):87-92.
- Heichel J, Bredehorn-Mayr T, Struck HG. Congenital nasolacrimal duct obstruction from an ophthalmologist's point of view: Causes, diagnosis and staged therapeutic concept. *HNO* 2016 Jun;64(6):367-75.
- Leung MP, Thompson B, Black J et al. The effects of preterm birth on visual development. *Clin Exp Optom* 2018 Jan;101(1):4-12.
- Fieß A, Kölb-Keerl R, Schuster AK et al. Correlation of morphological parameters and visual acuity with neurological development in former preterm children aged 4-10 years. *Acta Ophthalmol* 2018 Mar 9.

INFEZIONI CONGENITE E CONNATALI

W. Buffolano, S. Pensiero, M. Fiore

Grazie alla barriera emato-retinica, le infezioni verticalmente trasmesse (IC) con interessamento oculare sono relativamente poco numerose e incidono in quelle a trasmissione ematogena (diaplacentare), con l'eccezione dell'infezione da HSV-1 e HSV-2, acquisite prevalentemente durante il passaggio nel canale di parto (Tabella 1). L'uveite da toxoplasmosi, rosolia, varicella e Zika congeniti può impattare però pesantemente la prognosi visiva, fino alla cecità legale bilaterale. Basti pensare ai 98.900 casi, 1.409 decessi annui della sola toxoplasmosi congenita (TC).

L'uveite è più spesso di natura infiammatoria e a partenza dal segmento posteriore (retinocoroidite); il deficit visivo conseguente dipende da localizzazione (massimo nelle forme maculare e/o paramaculare) ed estensione delle lesioni, nonché dalla severità della vitreite complicante. Il coinvolgimento del segmento anteriore (cornea, iride, cristallino) è più spesso secondario (uveite posteriore severa o evolutiva). È invece primitivo-embriogenetico (anche combinato al posteriore) in caso di agente teratogeno (rosolia, varicella, Zika).

L'interessamento oculare può essere sintomo di esordio (toxoplasmosi congenita, varicella congenita), complicante o tardivo (sifilide congenita).

La prognosi visiva, oltre che da carica e virulenza del ceppo infettante, è influenzata da fattori intraoculari, coinfezioni (HIV), genetica dell'ospite e status della risposta immune, inclusi antigeni HLA.

Il bambino in età prescolare raramente è capace di riferire i sintomi caratteristici (caduta dell'acuità visiva, scotomi, miodesopsia, fotofobia, ftopsia, dolore, perdita della visione periferica). Ne consegue che, in assenza di precisi riferimenti anamnestici (di gravidanza, parto e prime epoche della vita), e di segni obiettivi sistemici o d'organo suggestivi, il sospetto diagnostico può sorgere con difficoltà o alla comparsa di esiti per grave danno della visione (strabismo, ambliopia, nistagmo, microftalmia). Segnali d'allarme locale: a) emorragie sottocongiuntivali, b) infiammazione del segmento anteriore (diffusi precipitati nella cornea), c) ipertensione oculare, d) glaucoma.

La diagnosi di uveite è clinica: in fundoscopia binoculare indiretta dilatata, in fase acuta si svelano infiltrati infiammatori ed edema maculare, in fase subacuta e cronica cicatrici, iperplasia dell'epitelio pigmentato e neovascolarizzazione. Le imma-



gini [fotografia del fondo magnificata, fluoroangiografia, autofluorescenza, campo visivo, *Spectral Domain Optical Coherence Tomography* (SDOCT)] supportano la diagnosi, definiscono spessore ed estensione delle lesioni, risposta al trattamento ed evoluzione nel tempo.

Antiparassitari e/o antivirali attivi, in combinazione o meno con i cortisonici, risultano efficaci somministrati per via sistemica a dosi elevate, mentre l'uso locale è riservato ai soli anti-VEGF, in caso di neo-vascolarizzazione sub-foveale.

Storia clinica materna (remota, di gestazione e parto), esame obiettivo oculare completo (probando) e test di laboratorio (sierologici e molecolari) confermano/ escludono il sospetto eziologico.

Poiché gli esiti di molte uveiti sono prevenibili (vaccinazione, educazione alla salute, farmaci), è cruciale che il pediatra, in qualsiasi setting si trovi ad operare, conosca e adotti le strategie di prevenzione, riconosca tempestivamente i segni dell'infezione ed invii prontamente il paziente a centri specialistici di 2° e 3° livello. La pratica del riflesso rosso alla nascita è un primo passo nella selezione dei bambini che hanno bisogno di una visita oftalmologica approfondita (cataratta congenita).

I test prenatali per toxoplasmosi, rosolia e sifilide sono LEA. Il pediatra è chiamato a valutarne i risultati alla presa in carico, per definire il rischio individuale e a conservarli nella scheda personale del paziente, per incanalare o escludere il sospetto diagnostico.

I Box 1 - 8 riassumono determinanti del coinvolgimento oculare delle principali patologie infettive in gravidanza e perinatali.

BOX - 1 Determinanti del coinvolgimento oculare nell'Infezione Congenita da *Toxoplasma gondii* (TC)

MADRE

1. Infezione primaria in gravidanza;
2. EG infezione ≤ 20 ;
3. Infezione clinica (40% dei casi) [sindrome influenzale, sindrome mononucleosica, corioretinite (5%-10%), segni neurologici focali o sistemici, anche combinati, iperacuta ("tropicale", con immunocompromissione)].

NEONATO

1. **Esordio clinico** (15-20% dei casi); a) Moderato (corioretinite non maculare e/o < 3 calcificazioni endocraniche); b) Severo (corioretinite maculare, idrocefalo, > 3 calcificazioni endocraniche \pm convulsioni \pm segni sistemici);
2. **Coinvolgimento oculare anche isolato, precoce o tardivo con recidive**. Il rischio di recidive aumenta dopo un primo episodio (fenomeno del clustering), dopo terapia cortisonica senza contemporaneo impiego dei chemioterapici, in caso di ceppo ricombinante o genotipo non tipo II. **Lesione tipica: corioretinite focale necrotizzante, con esito in cicatrice iperpigmentata, ben delimitata dall'area circostante, spesso affiancata da lesioni satellite**. Determinanti sul deficit visivo residuo: localizzazione (massimo nelle forme maculare e/o paramaculare) ed estensione delle lesioni, severità della vitreite, recidive (numero e localizzazione). Microftalmo alla nascita, strabismo o nistagmo tra 2 e 10 anni di vita sono indici prognostici negativi per la visione. Cataratta, atrofia ottica, glaucoma, distacco retinico complicano i casi non trattati.

Terapia farmacologica standard (protocollo continuo o discontinuo, di lunga durata): Combinazione Pirimetamina - Sulfadiazina + acido folinico. Cortisonici (in aggiunta): idrocefalo ipertensivo non responsivo alla derivazione, minaccia di distacco retinico, vitreite importante. Monitoraggio settimanale conta bianchi ed es. urine (mielotossicità, concrezioni renali da sulfamidico) ed aggiustamento dosi. Nella complicanza neovascolarizzazione sotto-maculare: Farmaci biologici (anticorpi anti - VEGF) e/o fotocoagulazione al laser (in combinazione con terapia standard).

Profilassi secondaria (spiramicina e/o pirimetamina - sulfadiazina): riduzione indice di trasmissione (40% vs 29%) e severità dei segni (sistemici e neurologici) all'esordio e a distanza: (2,7% cecità legale bilaterale).



Esiti: disabilità visiva, cognitivo-linguistica, raramente motoria \pm epilessia \pm psicosi. La cecità legale è rara nei Paesi con strategia di screening prenatale ed elevati standard di igiene e *care* della gravidanza.

Diagnosi:

1. Clinica (esame oftalmologico completo)
2. Eziologica: A. Sierologia IgG, IgM, IgA, IgG-avidità, Immunoblotting; B. Molecolare (geni B1 o AF146527): feto, soggetto immunocompromesso, umor vitreo in caso di dubbio diagnostico.

BOX - 2 Determinanti del coinvolgimento oculare nell'Infezione Congenita da Citomegalovirus (cCMV)

MADRE

1. Solo la trasmissione diaplacentare associa con componente oculare;
2. Indice trasmissione verticale a. infezioni primarie (40%); 2. infezioni secondarie (1-3%). Per la vasta circolazione del virus, in EU e USA i casi generati dalle infezioni secondarie sono molto più numerosi di quelli generati da infezioni primarie;
3. Frequenza di trasmissione aumenta con EG, dopo 8EG;
4. Gravità di esordio decresce dopo 24° EG.

NEONATO

Esordio sintomatico (15%):

1. Segni generali: prematurità, basso peso, porpora, ittero (BD), *blueberry syndrome*, splenomegalia;
2. SNC: microcefalia, ipotonia/letargia, convulsioni, ritardo motorio e cognitivo, disturbi spettro autistico;
3. Udito: ipoacusia neurosensoriale [bilaterale (50%), tardiva (20%) dei casi], complicante 58% delle forme ad esordio sintomatico e 7-11% delle forme ad esordio asintomatico;
4. Fegato: epatite auto-limitante (anche persistente) con aumento GPT e BD, anche senza epato-splenomegalia;
5. Occhio (incide in 14% dei casi ad esordio sintomatico e 1% di quelli asintomatici ad eccezione dei casi con coinfezione HIV): **corioretinite plurifocale, delimitata dall'area circostante; evolve in aree grigie inattive o cicatrici gliotiche trasparenti. Reazione vitreale modesta.** Trattata con antivirali, recidiva raramente e non progredisce.

Esito: disabilità cognitivo-linguistiche, anche motorie ± epilessia. Raramente strabismo, atrofia del nervo ottico, microftalmo e deficit visivo. L'associazione di ipoacusia profonda e deprivazione visiva è predittiva di sequele neurologiche severe.

Terapia farmacologica: il valganciclovir per 12 settimane migliora prognosi uditiva e cognitiva (evidenza IIA). Il trattamento endo-oculare (Gancyclovir, Foscarnet o Cytodofvir) non trova indicazione in pediatria.

Eleggibili: neonato con segni SNC e danno uditivo, corioretinite maculare, immunocompromessi, esordio severo.

Standard: valganciclovir (12 settimane), con monitoraggio settimanale globuli bianchi (mielotossicità).

Diagnosi: la diagnosi eziologica va effettuata entro 20 giorni di vita (in seguito, forma congenita ed acquisita diventano indistinguibili). Possibile diagnosi retroattiva su card per screening neonatali.

1. Clinica (esame oculistico completo)
2. Eziologica: biologia molecolare feto/neonato (urine o saliva), umor vitreo (soggetto immunocompromesso).



BOX - 3 Determinanti del coinvolgimento oculare nell'Infezione Congenita da Sifilide (CS)

MADRE

1. Stadio di malattia materna [trasmissione 70%-100% (s. primaria e secondaria), 40% (s. latente precoce), 2/5% - 10% (s. latente tardiva)];
2. EG di infezione fetale (tanto più grave quanto più precoce);
3. Tempestività-adequatezza della profilassi secondaria (massima efficacia <16EG, nulla <4EG dal parto).

FIGLIO

Comparsa tardiva (≥ 2 anni di età) in soggetto non trattato tempestivamente (<3 mesi di vita) e adeguatamente. Un papilledema può denunciare l'atrofizzazione del nervo ottico conseguente alla leptomeningite (neurosifilide) nel lattante non trattato. Può esitare in amaurosi.

Manifestazioni tardive della CS:

1. Cheratite interstiziale; 2. Articolazioni di Clutton; 3. Incisivi di Hutchinson; 4. Anomalie dello smalto sulle cuspidi dentali; 5. Arco palatale alto; 6. Ragadi; 7. Sordità; 8. Bozze frontali prominenti; 9. Mascella corta e protuberanza della mandibola; 10. Naso a sella; 11. Ispessimento sterno-clavicolare.

Triade di Hutchinson (quadro clinico in età scolare): cheratite interstiziale, incisivi di Hutchinson e sordità percettiva da lesione dell'VIII nervo cranico.

Occhio: uveite anteriore (cheratite, sclerocheratite, iridociclite). Può complicare in **panuveite e/o neurite ottica**.

Esito: disabilità cognitive e neurosensoriali, psicosi; triade di Hutchinson (**cheratite interstiziale**, incisivi di Hutchinson e sordità percettiva da lesione dell'VIII nervo cranico).

Terapia: penicillina G (via parenterale).

Diagnosi:

1. Clinica oftalmologica e pediatrica
2. Eziologica: Sierologia (test treponemici e non treponemici); IgM specifiche e Immunoblotting (madre e figlio alla nascita).

BOX - 4 Determinanti del coinvolgimento oculare nell'Infezione Congenita da Rosolia (RC)

MADRE

1. Stato immunologico: malattia naturale e vaccinazione inducono immunità duratura, ma incompleta. Sono possibili reinfezioni, con trasmissione verticale nel 5%-8% dei casi; la loro gravità clinica dipende da EG di infezione;
2. EG di infezione fetale: indice di trasmissione e gravità clinica sono massimi in EG (-1)-(+11).

NEONATO

Sindrome rosolia congenita (RCs): cardiopatia (cuore destro), sordità neurosensoriale, cataratta, idrocefalia/microcefalia, convulsioni/ritardo mentale.

Segni generali: prematurità, basso peso, porpora, *blueberry muffin rash*, epatosplenomegalia, ittero;

Cuore: difetti congeniti, anomalie di flusso (Dotto Arterioso Pervio e stenosi dell'arteria polmonare, isolati o combinati con difetti settali);

Udito: deficit neurosensoriale isolato (42% dei casi) o combinato a difetti cardiaci (58% dei casi);

Occhio: a) **Retinopatia mono- o bilaterale, non progressiva, pigmentaria (aspetto fundoscopico "sale e pepe")**; b) **Cataratta (post-infiammatoria), generalmente centrale, mai isolata, perché complica infezioni in EG precoce (<8EG). Microftalmo e glaucoma sono complicanze**;

SNC: microcefalia, idrocefalia, meningoencefalite (esiti).

Esiti: decesso nei primi mesi (forme sistemiche o cardiopatia), ridotta attesa di vita (malattia cardio-vascolare, diabete, tiroidite autoimmune), disabilità neurosensoriali e cognitive, psicosi, ipotonia.

Terapia: la rosolia è una malattia negletta (non si conoscono farmaci efficaci e non ve ne sono allo studio). La terapia della cataratta è chirurgica e protesica, oltre che supportiva; la retinopatia non compromette la funzione, se non c'è neovascolarizzazione subfoveale.

Diagnosi:

1. Clinica (pediatrica ed oftalmologica)
2. Eziologica (fattibile fino a 6 mesi di vita): A. Sierologia (IgG, IgM specifiche, Immunoblotting madre/ figlio); B. Biologia molecolare (RT- PCR).



BOX - 5 Determinanti del coinvolgimento oculare nell'Infezione neonatale da Herpes (nHSV)

MADRE

1. Tipo di infezione materna (primaria 57%), non primaria (25%), ricorrenza (2%);
2. Stato sierologico (IgG negativo);
3. Modalità del parto vaginale;
4. Rottura membrane intempestiva (≥ 4 ore);
5. Interruzioni della barriera cutanea al parto (elettrodi sullo scalpo, ventosa);
6. Sierotipo (HSV-1 > HSV-2).

NEONATO (quadri clinici)

1. malattia disseminata multi-organo (cute, fegato, polmone, occhio e successivamente SNC); esordisce nei primi 10 giorni vita;
2. encefalite (convulsioni, letargia, irritabilità, fontanella pulsante) con o senza lesioni cutanee; esordisce nelle prime 2 settimane di vita;
3. SEM (cute, occhio, bocca), la più frequente (70% dei casi); esordisce a 10-12 gg di vita.

Poiché l'esordio può essere ritardato fino a 6 settimane dopo la nascita, il rischio materno va valutato sistematicamente al punto nascita e il sospetto segnalato alla dimissione a genitori e pediatra.

Occhio: Retinite necrotica multifocale (chiazze bianche opache confluenti da periferia a polo posteriore). **Può combinare con vasculite occlusiva e/o reazione infiammatoria granulomatosa in camera anteriore. Induce fotofobia e lacrimazione. Non è evolutiva e non lascia esiti. È sempre preceduta da quella cutanea.**

Esito: il nHSV è potenzialmente mortale, se non riconosciuto e curato tempestivamente. In epoca pre-aciclovir, mortalità elevata (85% e 50% entro 12 mesi di vita, rispettivamente forma disseminata ed encefalite, per prematurità, Coagulazione Intravasale Disseminata, polmonite, convulsioni). Nei casi trattati, la mortalità conseguente malattia disseminata è 29%, encefalite 4%. Nella SEM trattata, non si registrano esiti. Fattori prognostici negativi: encefalite, coagulazione intravascolare disseminata, HSV-2, convulsioni.

Terapia standard: aciclovir (60 mg/kg/die in 3 dosi), durata ritagliata sul quadro clinico: 14 giorni (SEM), 21 giorni (forme SNC o disseminate). In queste ultime, la sospensione va attuata dopo accertamento dell'avvenuta negativizzazione (HSV-PCR su liquor). Se il test resta positivo, la terapia va continuata fino a 6 mesi di vita. Controllo ematologico e creatinina 2 volte a settimana. Anche domiciliare, se virologia negativa (a 5 giorni).

Diagnosi:

1. Clinica (aspetto lesioni cutanee e oculari)
2. Virologica (coltura o biologia molecolare) su sangue, secreti e liquor, per la conferma.

BOX - 6 Varicella congenita (CV) e perinatale**MADRE**

1. Primo-infezione da VZ virus;
2. Varicella in gravidanza; A. 1-6 EG: sindrome varicella congenita (CVs); B. (EG da 21 fino a -1 settimana dal parto): varicella congenita (CV); C. 5 giorni prima fino a 2 giorni dopo il parto: varicella perinatale;
3. Trasmissione verticale diaplacentare.

NEONATO

I quadri clinici rilevati dipendono dall'EG di infezione materna;

1. sindrome della varicella congenita (<2%). Coinvolge: 1. **Cute** [cicatrici deturpanti, ipopigmentazione, alopecia (75% dei casi)]; 2. **SNC** [microcefalia/idrocefalia, ritardo mentale, disfunzioni sfinteriche (66% dei casi)]; 3. **Occhio [cataratta, cicatrici corioretiniche, microftalmia, esoftalmo** (50% dei casi)]; 4. **Anomalie scheletriche** (atrofie muscolari, ipoplasia, arti corti). L'esito è fatale in ¼ dei casi;
2. varicella congenita. Si manifesta con caratteristiche cicatrici a stampo simil-zoster o dopo la nascita. **Lesioni corioretiniche possono instaurarsi nelle infezioni tra 20 e 28EG;**
3. varicella perinatale (trasmissione a 24% dei nati). Elevato rischio di complicanze: varicella disseminata e super-infezioni batteriche, polmonite emorragica, epatite necrotizzante, encefalite, coagulazione intravascolare disseminata.

BAMBINO (età inferiore a 4 anni)

In assenza di anamnesi clinica di varicella, lo Zoster in età prescolare, svela una CV non diagnosticata.

Esito: la mortalità perinatale (31%) si riduce (7%), se si attuano profilassi secondaria e terziaria. Determinanti della prognosi finale sono: 1. EG di nascita (<28 settimane EG); 2. peso alla nascita (<1000 g); 3. severità del coinvolgimento SNC e autonomico; 4. estensione delle lesioni cutanee e mucose; 5. impegno polmonare. Nel 10% dei pazienti con varicella congenita o perinatale si osserva uno Zoster nei primi 4 anni di vita, che pone la diagnosi retroattiva.

Diagnosi: Clinica.

Terapia: a. Profilassi secondaria: immunoglobuline iperimmuni (VZIG), b. Profilassi complicanze ed esiti: aciclovir. La profilassi con VZIG può spostare l'inizio della sintomatologia cutanea di 3-4 settimane: l'allerta va trasmessa al pediatra alla dimissione.



BOX -7 Infezione congenita da West-Nile virus (cWN)

In Italia, è endemizzato il *clade* afro-EU orientale in pianura padana e pontina, dove provoca microfocolai epidemici. Trasmissione diaplacentare: segnalata in casi sporadici e piccole serie (madri con forma clinica flu-like e neurologica, ma anche asintomatica). L'impatto della cWN resta da definire (nei Paesi tradizionalmente endemici, la forma congenita è pressoché sconosciuta).

MADRE

1. Infezione acuta benigna: rash e sindrome simil-influenzale (febbre, cefalea, artralgia, mialgia);
2. Malattia neuroinvasiva (1/150 casi);
3. Rischio clinico (massimo a 27EG).

NEONATO (casi sporadici)

Rash, corioretinite multifocale emorragica, anomalie encefaliche e convulsioni.

Esiti: ipoacusia neurosensoriale (casi sporadici). Occhio: cicatrici corioretiniche.

Diagnosi:

1. Anamnesi Materna: febbre, rash e puntura di zanzara
2. Esame obiettivo (neonato)
3. Laboratorio (conferma diagnostica): Sierologia (IgM) e/o Biologia molecolare (RT-RNA).

Terapia: non disponiamo di farmaci o vaccino.

BOX - 8 Infezione congenita da Zika Virus (cZV)**MADRE**

1. Trasmissione anche sessuale (contatto sessuale anche in convalescenza, a distanza di 6 mesi);
2. **Sindrome Rubella-like** (esantema maculopapulare generalizzato, febbre moderata, dolore retro-orbitario, congiuntivite non purulenta, artrite/artralgia con edema alle estremità), ma anche asintomatica. Durata 7 giorni;
3. EG primo trimestre;
4. Microcefalia embriofetale.

NEONATO

Quadro sindromico:

1. Segni generali: prematurità, basso peso;
2. Dismorfismi cranio-faciali (fronte spiovente, pliche cutanee ridondanti);
3. SNC: Encefalo (microcefalia asimmetrica severa, ipotrofia cerebrale massiva e del cervelletto, calcificazioni endocraniche dense corticali e sottocorticali, disgenesia corpo calloso, anomalie di migrazione, idrocefalo compensativo); **Sistema Nervoso periferico** (assottigliamento tronco encefalico e midollo spinale);
4. **Occhio: (bilaterale microftalmia, atrofia corioretinica plurifocale e chiazze pigmentarie sulla fovea, anomalie nervo ottico, coloboma iride, sublussazione della lente);**
5. Udito: ipoacusia profonda (sempre associata ad anomalie SNC);
6. Scheletro (artrogriposi 4 arti e piede torto).

Esiti: decesso entro pochi mesi dalla nascita (27%); gravi handicap neurologici e sensoriali (paresi spastica, convulsioni, sintomi extra-piramidali, cecità severa, sordità, disturbi del sonno) prima dei 24 mesi di vita.

Diagnosi: IgM (EIA e anticorpi neutralizzanti); rt-PCR (sangue, liquido amniotico, placenta, liquor).

Terapia: supportiva. Non si dispone di farmaci efficaci né del vaccino.

**Tabella 1 - Esordio alla nascita ed esiti delle infezioni perinatali con coinvolgimento oculare**

	M. congenita	Ipo-visione	Ipoacusia	Anomalie SNC	Ritardo cognitivo	Difetti cardiaci	Anomalie ossee
Rubella	+	+	+	+	+	+	+
CMV	+	+	+	+	+	-	-
Herpes	+	+		+	+	-	-
Varicella	+	+	+	+	+	-	+
Treponema p.	+	+	+	+	+	-	+
Toxoplasma g.	+	+	+/-	+	+	-	-
West-Nile	+/-	+	+	+	?	-	-
Zika	+	+	+	+	+	-	+

Bibliografia di riferimento

- Makker K, Kaufman EJ. Conjunctivitis, Neonatal. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2018-2017 Jun 25.
- Buffolano W. Toxoplasmosis in the Fetus and Newborn. In: Bonocore G, Bracci R, x. (eds.). Neonatology. Springer International Publishing AG, 2016.
- Capretti MG, Marsico C, Guidelli Guidi S et al. Neonatal and long-term ophthalmological findings in infants with symptomatic and asymptomatic congenital cytomegalovirus infection. J Clin Virol 2017 Dec;97:59-63.
- Gruppo multidisciplinare "Malattie infettive in ostetricia-ginecologia e neonatologia" Percorsi diagnostico-assistenziali in Ostetricia-Ginecologia e Neonatologia. Sifilide. Aprile 2012. <http://www.amcli.it/wp-content/uploads/2015/10/SIFI-LIDEAprile2012.pdf>.
- Sahin O, Ziaei A. Clinical and laboratory characteristics of ocular syphilis, co-infection, and therapy response. Clin Ophthalmol 2016;10:13-28.
- Buffolano W, Filia A, Agnese M, Di Costanzo P. Aggiornamento delle procedure operative standard per la diagnosi e la cura dei casi di rosolia congenita. Pediatr Med Chir 2013;35:105-12.
- Pinninti SG, Kimberlin DW. Neonatal herpes simplex virus infections. Semin Perinatol 2018; pii: S0146-0005(18)30010-7.
- Kodur VV, Hegde DG. Congenital Varicella Syndrome. Indian Pediatr 2016 Mar;53(3):269.
- de Paula Freitas B, de Oliveira Dias JR, Prazeres J et al. Ocular Findings in Infants With Microcephaly Associated With Presumed Zika Virus Congenital Infection in Salvador, Brazil. JAMA Ophthalmol 2017.
- Sirois PA, Pridjian G, McRae S, et al. Developmental Outcomes in Young Children Born to Mothers with West Nile Illness during Pregnancy. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2014 October;100(10):792-6.

DIFETTI REFRAATTIVI E AMBLIOPIA

M. Serafino, A. Lembo

Difetto refrattivo è tutto ciò che discosta dall'emmetropia, la condizione in cui un fascio di luce parallelo all'asse ottico viene focalizzato sulla retina in assenza di accomodazione.

Il difetto refrattivo si sviluppa il più delle volte lentamente, ma è un messaggio pre-determinato, legato allo sviluppo del bulbo oculare nella fase evolutiva. Il bambino cresce con la convinzione che quello che utilizza sia il modo corretto di vedere. Solo in fase scolare, quando si confronta con l'esercizio per lontano, magari con i compagni, può rendersi conto di vedere male. È necessario, pertanto, cercare di riconoscere e prevenire quelle condizioni che possano influenzare negativamente lo sviluppo dell'apparato visivo, definendo tempistica, strumenti e modalità di screening.

IPERMETROPIA

Tutti i bambini nascono ipermetropi, perché il bulbo oculare è più piccolo ed il fuoco delle immagini esterne cade dietro alla retina. Si ritengono a rischio di un difetto refrattivo da correggere i bambini che mostrino precocemente un segno di alterazione del distretto oculare (ad esempio, l'evidenza di strabismo o anomalie nella motilità oculare) e, in alcuni casi, i bambini con una familiarità spiccata per un difetto refrattivo. È importante ricordare che, tra i difetti refrattivi, l'ipermetropia è quello più fisiologico ma allo stesso tempo quello più frequentemente ambliopigeno.

Le ipermetropie elevate o associate a strabismo (forme di esotropia accomodativa) devono essere precocemente trattate con la prescrizione di occhiali a permanenza ed eventualmente di occlusione se sussiste il rischio di ambliopia. Le Linee Guida dell'American Academy of Ophthalmology (AAO) raccomandano la correzione: nei pazienti di età inferiore ad un anno, in assenza di strabismo convergente, per i difetti superiori a +6 diottrie (D), che scendono a +5 D fino a due anni e a +4,5 D a tre anni. In caso di pazienti strabici, la correzione è suggerita rispettivamente per difetti superiori a +3 e +1,5 D.

Le forti anisometropie (differenze significative dello stato refrattivo dei due occhi) vanno indagate ed eventualmente corrette, in quanto potenzialmente ambliopigene. Non è invece necessario correggere ipermetropie di grado lieve o moderato in assenza di strabismo o sintomatologia astenoipeica.



MIOPIA

Negli ultimi anni, abbiamo assistito sempre di più all'aumento della prevalenza di bambini miopi; questo si è verificato per due motivi: l'anticipazione genica (i figli dei genitori miopi tendono talvolta a diventare miopi precocemente) e l'aumento del lavoro near-work/*per vicino* (rispetto ad un tempo si studia di più). Infatti il lavoro *per vicino* – tipico delle ore di studio – esercita, unito ai condizionamenti ereditari, un ruolo fondamentale nella progressione della miopia. Negli Stati Uniti si è osservato un incremento dal 24 al 40% dagli anni '80 ad oggi, nel Sud est asiatico l'85% della popolazione è miope.

La correzione del difetto miopico varia a seconda dell'età del paziente in esame. In età prescolare, e in assenza di anisometropia significativa, l'AAO suggerisce una correzione per difetti superiori a -5 D in pazienti di età inferiore ad un anno, a -4 D tra uno e due anni e a -3 D oltre i tre anni. In età scolare, è spesso utile correggere il difetto miopico di qualunque entità.

Vista la progressiva miopizzazione della popolazione degli ultimi decenni, è nato il concetto di "*miopia evolutiva*", intesa come un errato bilanciamento tra potere diottrico di cornea/cristallino e lunghezza assiale che occorre durante l'età dello sviluppo oculare. Le forme di miopia scolare rappresentano circa il 60% delle forme totali di miopia e spesso progrediscono fino a superare le 6 D (cut-off di inquadramento per una miopia elevata). Questo dato è molto significativo dal punto di vista socio-sanitario, poiché, con il progredire dell'età, la miopia elevata può divenire degenerativa ed associarsi ad un aumentato rischio di complicanze oculari. Da questo, si evince l'esigenza di trovare trattamenti alternativi alla correzione ottica, che possano rallentare il processo di miopizzazione durante l'accrescimento. Il principio di questo tipo di trattamento parte dal presupposto che il lavoro *per vicino* inibisca il rilascio di dopamina, un neurotrasmettitore prodotto nella retina sotto l'effetto della luce naturale, con un ruolo cruciale nella trasmissione delle immagini al cervello.

Il trattamento primario per la miopia rimane sempre un'adeguata correzione ottica dell'intero difetto, senza però assecondare la modifica dell'occhiale ad ogni follow-up. Quanto al trattamento farmacologico, la svolta è avvenuta, dal 2006 in poi, con gli studi ATOM (*Atropine for the Treatment of Childhood Myopia*) e la somministrazione oculare di una diluizione di atropina, un antagonista non selettivo dell'acetilcolina, in lacrima artificiale, alla concentrazione di 0,01%, con una riduzione della progressione miopica dopo soli sei mesi di trattamento, a fronte di effetti collaterali trascurabili.

ASTIGMATISMO

L'astigmatismo non dipende dalla lunghezza assiale del bulbo, bensì dalla sfericità della cornea e dalla valutazione dei meridiani principali. L'astigmatismo è dunque quella anomalia refrattiva in cui il diotetro oculare presenta un potere differente nei vari meridiani. Solo alcune forme di astigmatismo vanno corrette: spesso astigmatismi di piccolo valore sono fisiologici nei bambini, possono modificarsi nel tempo e meritano solo follow-up osservazionale.

L'astigmatismo va corretto quando inficia il corretto sviluppo della visione per lontano e per vicino. Secondo l'AAO, l'astigmatismo va corretto quando è maggiore di 3 D entro l'anno di vita, maggiore di 2,5 D entro i due anni e 2 D sopra i tre anni. L'altro criterio di correzione è quello del riscontro di un'elevata anisometropia astigmatica tra i due occhi.

AMBLIOPIA

Ambliopia (dal greco "Amblyos + Ops") letteralmente vuol dire "visione pigra". È un fenomeno epidemiologicamente rilevante, che può arrivare ad interessare fino al 2-5% della popolazione. Oggi è, ancora, la maggior causa di calo visivo nell'infanzia. Ricordiamo, inoltre, che l'ambliopia non è un problema oculare, ma un danno centrale causato da un'anomala stimolazione durante il periodo di sviluppo sensoriale: strabismo e distorsioni retiniche possono causare un danno strutturale e funzionale a livello dei corpi genicolati laterali deputati, rispettivamente, al senso cromatico e a quello del movimento nello spazio.

Sono importanti la diagnosi precoce ed un trattamento tempestivo poiché, in buona parte dei casi trattati precocemente, l'ambliopia è un difetto reversibile. Va distinta l'ambliopia funzionale, in cui un occhio è dominante sull'altro, e vi è una netta preferenza di utilizzo, dall'ambliopia ex anopsia o organica, ovvero secondaria ad opacità dei mezzi o ad anomalie di sviluppo a livello cerebrale. Più precoce è la stimolazione anomala, maggiore sarà l'entità del difetto, in un periodo di rischio che si attesta dalla nascita fino a circa otto anni (il cosiddetto "periodo plastico" del bambino). Relativamente al visus, distinguiamo tre gradi di ambliopia: *lieve*, in cui l'occhio pigro vede 8/10, *moderata* e *grave*, in cui l'occhio interessato vede meno di 2/10. Per il trattamento si agisce su due fronti: bisogna *in primis* rendere chiara l'immagine a livello retinico, con il supporto di una correzione ottica, laddove necessaria e, in un secondo momento, si corregge la dominanza oculare mediante protocollo



occlusivo, bendando per alcune ore nella giornata l'occhio che vede meglio. Infine, va ricordato che esistono alcuni pattern, meno frequenti, di ambliopia bilaterale, in cui l'immagine è confusa bilateralmente senza strabismo. Questo può succedere nei casi di ipermetropia elevata, astigmatismo elevato bilaterale, nistagmo od opacità bilaterali. In questi casi, la stereopsi è spesso grossolana e il mancato trattamento con correzione ottica tempestiva può portare a disabilità visiva permanente.

Bibliografia di riferimento

- Evans JR, Morjaria P, Powell C. Vision screening for correctable visual acuity deficits in school-age children and adolescents. *Cochrane Database Syst Rev* 2018 Feb.
- Nucci P, Serafino M. *Oftalmologia pediatrica e strabismo*. Fabiano ed., 2012.
- Miller JM, Lessin HR; American Academy of Pediatrics Section on Ophthalmology. Instrument-based pediatric vision screening policy statement. *Pediatrics* 2012 Nov; 130(5):983-6.
- Chia A, Lu QS, Tan D. Five-Year Clinical Trial on Atropine for the Treatment of Myopia 2: Myopia Control with Atropine 0.01% Eyedrops. *Ophthalmology* 2016 Feb;123(2):391-9.
- Tay SA, Farzavandi S, Tan D. Interventions to Reduce Myopia Progression in Children. *Strabismus* 2017 Mar;25(1):23-32.

STRABISMO ED ANOMALIE DELLA MOTILITÀ PALPEBRALE

P. Bianchi, C. Bertone, A. Magli

LO STRABISMO

Lo strabismo è una malattia relativamente comune che riguarda il 3% della popolazione. È una deviazione di uno o entrambi gli occhi rispetto al punto di fissazione. Quando gli occhi sono paralleli c'è una corretta visione binoculare con la fusione delle immagini percepite dai due occhi. Possediamo due tipi di fusione: la fusione sensoriale che elabora e unifica le due immagini formate su punti retinici corrispondenti e la fusione motoria che, grazie al controllo dei centri superiori, regola e comanda il movimento muscolare al fine di raggiungere una posizione adeguata a far cadere le immagini sui punti retinici corrispondenti delle due retine. Il mancato allineamento dei due occhi determina una stimolazione di punti retinici non corrispondenti. L'occhio deviato porta al cervello un'immagine che viene localizzata nello spazio in un luogo diverso rispetto a quello dell'altro occhio, determinando così una visione doppia. Il cervello tende, quindi, a sopprimere le informazioni provenienti dall'occhio strabico perché creano diplopia e confusione visiva. Se la soppressione è costante, l'occhio deviato non viene utilizzato, non sviluppa o perde l'acuità visiva, fino a generare un'ambliopia che col tempo può diventare irreversibile. L'ambliopia può insorgere anche in presenza di microstrabismo, cioè quando l'angolo di deviazione è molto piccolo.

Lo sviluppo della visione binoculare si attua nei primi sei mesi di vita e si consolida nei successivi 6-7 anni. Osservare uno strabismo prima dei sei mesi di vita non significa necessariamente trovarsi di fronte ad una patologia. Al di sotto dei sei anni, quanto più a lungo l'ambliopia strabica rimane non trattata, tanto più diventa difficile riportare alla normalità l'acutezza visiva dell'occhio strabico. Dopo i 6 anni l'ambliopia è irreversibile. La prevenzione dell'ambliopia è sicuramente il motivo più valido per un trattamento tempestivo dello strabismo.

Cause di strabismo

Può essere primitivo ad insorgenza precoce o tardiva, oppure secondario (dovuto a traumi, patologie metaboliche o neurologiche come tumori cerebrali, malattie



neurologiche evolutive o malformative, demielinizzanti, ecc). Lo strabismo è più frequente in numerose sindromi e nei casi di prematurità. Lo strabismo può essere anche l'espressione di patologie oculari importanti che compromettono la visione come ad esempio cataratta congenita, glaucoma, retinoblastoma.

Tipi di strabismo

Uno strabismo può essere sempre presente (**tropia**), latente (**foria**) o intermittente (**foro-tropia**). Nell'eteroforia o strabismo latente la deviazione viene mantenuta latente dal meccanismo della fusione: la deviazione oculare è quindi evidente solo quando viene interrotta la fusione o quando viene a mancare lo sforzo che il soggetto deve compiere. Per mantenere la fusione possono comparire dei sintomi legati allo sforzo come cefalea, stanchezza visiva che può accentuarsi nella visione da vicino, bruciore, fotofobia.

L'eterotropia o strabismo concomitante si realizza quando si stabiliscono correlazioni anomale tra i due occhi che non vengono corrette dal meccanismo della fusione. In questo tipo di strabismo la deviazione è sempre presente e manifesta; l'angolo di deviazione non cambia ovunque si guardi. Lo strabismo concomitante può essere alternante cioè in cui è fissante l'uno o l'altro occhio indifferentemente, oppure unilaterale quando uno dei due occhi è sempre fissante e l'altro deviato: in questo caso l'occhio deviato non stimolato adeguatamente diventa ambliope.

La classificazione dello strabismo tiene anche conto del modo in cui deviano gli occhi:

- strabismo **convergente** o ESOTROPIA: quando uno o entrambi gli occhi deviano verso l'interno;

- strabismo **divergente** o EXOTROPIA: quando uno o entrambi gli occhi divergono verso l'esterno;

- strabismo **verticale** (IPO- o IPERTROPIA): quando un occhio è deviato verso il basso (IPO) o verso l'alto (IPER) rispetto all'altro occhio;

- strabismo **torsionale**: quando un occhio è ruotato verso l'interno o verso l'esterno.

Gli strabismi convergenti si distinguono ulteriormente in:

Esotropia

Totamente o parzialmente accomodativa (scompare o migliora con la correzio-

ne ottica). Alla base dello strabismo accomodativo vi è un'ipermetropia; il bambino ipermetrope, per vedere a fuoco, deve compensare il difetto di refrazione con l'accomodazione, scatenando così lo strabismo.

Esordisce all'età di due-tre anni quando si esercita maggiormente l'accomodazione ed è inizialmente intermittente. Una volta corretto il vizio refrattivo con gli occhiali la deviazione scompare, se non trattata diventa costante, alternante o monoculare; spesso esordisce in occasione di malattie o stati febbrili.

Esotropia essenziale non accomodativa: senza una causa apparente ad esordio precoce o tardivo. Nel caso di esordio precoce, nei primissimi mesi di vita, prende il nome di **esotropia essenziale infantile (EEI)** ed è caratterizzata da un quadro più complesso che associa un grande angolo di deviazione, uno strabismo verticale un nistagmo latente e un torcicollo. Non dipende strettamente dalla presenza di un vizio refrattivo.

Microtropia: è una esotropia con piccolo angolo di deviazione ma provoca le stesse anomalie sensoriali di una esotropia a grande angolo. La mancanza di evidenza estetica spesso comporta un ritardo diagnostico e l'istaurarsi di ambliopia di difficile recupero funzionale.

Exotropia

Gli strabismi divergenti sono meno frequenti delle esotropie (1:4) e di patogenesi ancora discussa: eccesso di divergenza attiva, deficit di convergenza primitivo o secondario, anomala posizione primaria degli occhi. Clinicamente si distinguono in:

exotropia intermittente, che può manifestarsi saltuariamente una o più volte al giorno ed è più rappresentata in caso di malessere del bambino, di stanchezza o di scarsa attenzione. Scompare quando il bambino sollecita il meccanismo della fusione. L'exotropia intermittente nel tempo può aumentare la frequenza della comparsa e trasformarsi in costante;

exotropia costante congenita o acquisita per scompenso di una forma intermittente. Le forme congenite di exotropia possono essere associate ad anomalie scheletriche del cranio. È estremamente importante ricordare che una exotropia costante congenita, rara nella razza caucasica, può essere un sintomo di patologie oculari gravi (retinoblastoma).

Accanto alle forme classiche di strabismo esistono le forme caratterizzate da una limitazione dei movimenti del bulbo oculare, dovute sia a problemi meccanici che,



a volte, ad un deficit neuromuscolare (**strabismo incomitante**, varia di ampiezza nelle diverse posizioni di sguardo, a seconda dell'occhio fissatore o a seconda della distanza di fissazione). Tra gli strabismi incomitanti ricordiamo gli strabismi paralitici dovuti a paralisi dei nervi oculomotori o ad un danno dei centri di controllo dell'oculomotone e gli strabismi restrittivi, come la sindrome di Duane, la fibrosi congenita dei muscoli oculari (CFEOM), la sindrome di Moebius, la sindrome di Brown e altre, dovute a limitazioni meccaniche dei muscoli oculomotori spesso secondarie a disinnervazione degli stessi.

Trattamento

Il trattamento dello strabismo è finalizzato, per prima cosa, al recupero visivo e funzionale di entrambi gli occhi. Solo quando si sarà ottenuto un buon visus o l'alternanza di visione dei due occhi, si potrà passare alla fase successiva, cioè all'eventuale riallineamento dei bulbi oculari. La terapia si basa su:

- 】 correzione ottica;
- 】 terapia anti-ambliopica;
- 】 eventuale chirurgia.

ANOMALIE DELLA MOTILITÀ PALPEBRALE

Le palpebre hanno diverse funzioni: protezione meccanica per il bulbo oculare, corretta dispersione del film lacrimale nonché drenaggio lacrimale. Le palpebre hanno un'innervazione motoria ed una sensitiva. La prima è mediata dall'oculomotore e dal nervo faciale, la seconda invece dal trigemino. Si distinguono anomalie anatomiche (statiche) oppure anomalie dell'escursione palpebrale (dinamiche).

Anomalie della statica palpebrale

Epicanto: consiste in pieghe verticali bilaterali della cute che si estendono dalla palpebra superiore o inferiore verso il canto mediale, che può generare una pseudo esotropia; spesso regredisce con l'età e non richiede alcun trattamento chirurgico.

Telecanto: consiste in un'aumentata distanza tra i canti mediali come risultato di un'anomala lunghezza dei tendini del canto mediale; non va confuso con l'ipertelorismo (dove vi è un ampio spazio tra le orbite). Può essere isolato oppure associato alla sindrome blefarofimosi ptosi (BPES).

Ectropion ed entropion congenito: in questi casi il bordo libero palpebrale è

ruotato rispettivamente verso l'esterno o verso l'interno, determinando una serie di alterazioni oculari tra cui patologie a carico della cornea; necessita pertanto di correzione chirurgica.

Coloboma: consiste in un difetto unilaterale o bilaterale, parziale o a tutto spessore, dovuto ad un incompleto sviluppo palpebrale. Il coloboma della palpebra superiore è associato alla sindrome di Goldenhar, mentre il coloboma della palpebra inferiore è associato alla sindrome di Treacher Collins. In base all'entità del difetto sono possibili diversi tipi di approcci chirurgici.

Ablefaron: consiste nell'assenza delle palpebre. Può rientrare nel quadro della sindrome ablefaria-macrostomia (AMS), che si caratterizza per dismorfismi facciali che comprendono agenesia delle palpebre, delle ciglia e delle sopracciglia, radice del naso piatta, orecchie rudimentali, narici ipoplasiche e anteverse, agenesia degli archi zigomatici, difetti di fusione degli angoli della bocca (bocca di pesce).

Criptoftalmo: nella variante completo, che è la più comune, le palpebre sono sostituite da tessuto cutaneo fuso con microftalmo; nella variante incompleta invece vi sono delle palpebre rudimentali, presenza di microftalmo e un sacco congiuntivale di piccole dimensioni.

Anomalie della dinamica palpebrale

Ptosi: anormale abbassamento della palpebra superiore con riduzione della rima palpebrale al di sotto dei limiti normali. L'aspetto più importante da sottolineare è che una ptosi severa può coprire la pupilla, interferendo con la visione: ciò comporta un elevato rischio di ambliopia, che se non affrontata tempestivamente potrà determinare una condizione di riduzione del visus non più recuperabile.

La ptosi in età pediatrica è unilaterale nel 70% dei casi; viene classificata in: congenita semplice, complicata, meccanica, neurogena, traumatica, pseudo ptosi.

La valutazione di un paziente con ptosi prevede:

- anamnesi;
- esame oftalmologico completo ed esame ortottico;
- valutazione dell'entità della ptosi (Tabella 1).

La valutazione del muscolo elevatore è un momento fondamentale dell'indagine clinica, perché determina la successiva pianificazione chirurgica.

Un aspetto importante è il timing chirurgico. La decisione su "quando", varia natu-



ralmente in base all'età del paziente e in base all'entità della ptosi: dinanzi ad un paziente con ambliopia da deprivazione visiva indotta dalla ptosi, l'intervento è sicuramente più urgente.

Tabella 1. Valutazione dell'entità della ptosi

Misurazione del <i>Marginal Reflex Distance</i> (MRD)
Misurazione dell'altezza della fessura palpebrale
Misurazione della funzione del muscolo elevatore palpebrale
Valutazione della piega palpebrale
Valutazione Fenomeno di Bell
Valutazione Fenomeno di Marcus Gunn

Bibliografia di riferimento

- Burian HM, Von Noorden GK. Binocular vision and ocular motility: theory and management of strabismus. 3rd Edition. Publisher Mosby, 1985.
- Lambert SR, Lyons CJ. Taylor and Hoyt's Pediatric Ophthalmology and Strabismus. 5th Edition. Publisher Elsevier, 2016.
- Wright KW, Spiegel PH. Pediatric Ophthalmology and Strabismus. 2nd Edition. Springer-Verlag New York, 2003.

CATARATTA E GLAUCOMA CONGENITI

P. Capozzi, A. Magli

CATARATTA CONGENITA

Per cataratta congenita si intende l'opacità parziale o totale del cristallino. È una patologia grave, rappresenta una delle principali cause di cecità infantile prevenibile (10-40% delle cause di cecità infantile), è rara (incidenza tra 1-6 ogni 100.000 bambini).

Esistono diverse classificazioni in rapporto all'insorgenza, all'eziologia e alla morfologia dell'opacità.

In base all'epoca di insorgenza viene distinta in **cataratta congenita** se presente alla nascita, **infantile** se si sviluppa entro i 2-3 anni di vita, e **giovanile** quando si sviluppa nell'adolescenza. Non sempre è possibile stabilire se l'opacità sia congenita o acquisita.

Nel 25% dei casi è ereditaria, nel 3% è dovuta a fattori metabolici, nel 3% è associata a sindromi oculari, nel 10% è dovuta ad embriopatia ma nel 59% è di origine sconosciuta.

Eziologia

Le embriopatie in causa sono: morbillo, varicella, influenza, toxoplasmosi e rosolia. È bilaterale nell'80% dei casi, nel 25% si associa a retinopatia, nel 20% a strabismo e nel 10% dei casi a microftalmo, microcornea, ipoplasia dell'iride. Da notare che nella cataratta da rosolia, il virus può essere isolato fino a 3 anni di età e questo condizionerà il trattamento chirurgico della cataratta (asportazione totale della cataratta, possibile controindicazione all'impianto di cristallino artificiale).

Nelle forme associate a sindromi oculari, le più frequenti sono quelle con persistenza di vitreo primitivo iperplastico, aniridia e glaucoma.

Nelle forme metaboliche ricordiamo quelle da deficit di galattosio uridil transferasi (galattosemia), deficit di ceruloplasmina (M. di Wilson).

Morfologia

Forma, densità e localizzazione dell'opacità condizionano l'eventuale trattamento chirurgico.



Nella forma assiale anteriore, pulverulenta e polare anteriore, non si hanno deficit visivi tali da richiedere l'asportazione chirurgica ma un monitoraggio frequente, per non incorrere in una possibile ambliopia. Nella polare posteriore (che può interessare oltre alla capsula posteriore anche la corticale del cristallino) e nella nucleare (interessa il nucleo embrionale e quello fetale) c'è una marcata riduzione della visione del bambino e richiedono un trattamento chirurgico precoce per evitare l'ambliopia. La cataratta totale è di facile diagnosi per la presenza di una leucocoria (pupilla bianca) e richiede ovviamente una chirurgia precoce.

Prima di arrivare alla chirurgia è necessario eseguire: consulenza pediatrica per escludere aspetti malformativi; elettroretinogramma, e potenziali visivi evocati per escludere patologie retiniche e del nervo ottico associate; ecografia bulbare per escludere anomalie retiniche qualora l'esame del fundus sia difficoltoso ed impossibile come nella cataratta totale.

L'intervento deve essere precoce, ma non prima di 4 settimane di vita, perché associato in questo caso ad un più alto rischio di complicanze (glaucoma secondario), e comunque entro il 3° mese di vita.

L'intervento consiste nell'asportazione del cristallino catarattoso che va sostituito, quando possibile, con un cristallino artificiale se le dimensioni dell'occhio lo consentono. Buoni risultati si ottengono, nelle forme monolaterali, con l'uso della lente a contatto e, solo nelle forme bilaterali, con i comuni occhiali, che danno invece scarsi risultati nelle forme monolaterali perché la grande differenza che si viene a creare tra l'occhio operato (afachico) e l'altro occhio impedisce una possibile fusione delle immagini a livello cerebrale.

Quest'ultima condizione giustifica il peggior recupero funzionale della cataratta monolaterale rispetto alla forma bilaterale. L'afachia postoperatoria richiede una grande collaborazione anche da parte dei genitori nell'uso della lente a contatto, degli occhiali e soprattutto nell'osservanza dell'occlusione a carico dell'occhio sano, altrimenti anche in caso di chirurgia precoce e ben eseguita, i risultati funzionali saranno scarsi.

Questi bambini necessitano di controlli frequenti anche in anestesia generale soprattutto nei periodi postoperatori iniziali, allo scopo di evitare l'ambliopia soprattutto nelle forme monolaterali: l'occlusione va infatti effettuata per lunghi periodi di tempo e per molte ore, ridotta poi gradualmente per evitare pericolose recidive.



Figura 1. Cataratta congenita bilaterale



Figura 2. Cataratta congenita con tunica vasculosa lentis



Figura 3. Cataratta polare



Figura 4. Megalocornea



GLAUCOMA CONGENITO

È una malattia eredo-familiare con trasmissione di tipo recessivo, con mutazione del gene CYP1B1 del cromosoma 2P21. Ha una incidenza di 1/10.000 nascite, più frequente nel sesso maschile (65%) rispetto a quella femminile (35%). È dovuta ad alterazioni delle strutture dell'angolo irido corneale che determinano un aumento di resistenza al deflusso dell'umore acqueo con aumento della pressione oculare (ipertono). Nel 75% dei casi è bilaterale anche se può non interessare contemporaneamente i due occhi.

La diagnosi è spesso semplice a causa di sintomi oculari soggettivi eclatanti: fotofobia, lacrimazione abbondante limpida non associata a secrezione muco purulenta (diagnosi differenziale con la stenosi del canale naso lacrimale), blefarospasmo nei tentativi che il bambino compie per sfuggire alla luce, a volte starnuti.

Altrettanto eclatante è la sintomologia obiettiva: megalocornea (diametro >di 11,5 cm), aumento di tutti i diametri oculari che portano al quadro del buftalmo (occhio di bue) perché l'aumento della pressione oculare agisce sulla sclera facilmente deformabile del bambino, a volte è presente edema corneale che rende difficoltoso il riconoscimento delle strutture oculari sottostanti (iride, cristallino, e fundus oculare). Questo corteo sintomatologico pone l'urgenza di un controllo oculistico completo, in anestesia generale, comprendente una cheratometria (misura dei diametri corneali), una biometria (lunghezza assiale) che spesso rileverà una miopia elevata, una gonioscopia (esame dell'angolo irido-corneale), tonometria (con valori >18 mmHg), esame del fundus (marcata escavazione del nervo ottico) ed un'ecografia oculare qualora il fundus non sia esplorabile.

Gli esami elettrofunkzionali (PEV, ERG) completeranno le valutazioni preparatorie.

L'unica terapia del glaucoma congenito è quella chirurgica che va eseguita il più precocemente possibile: la prognosi è peggiore in maniera direttamente proporzionale all'età del bambino (tanto più grave quanto più precoce) e va eseguita da un oculista pediatra esperto in tale patologia.

La terapia medica (betabloccanti, prostaglandine, inibitori della anidraasi carbonica, topici e sistemici, miotici) sarà effettuata solo in preparazione dell'intervento allo scopo di diminuire l'edema corneale e per mantenere una pressione oculare soddisfacente e stabile tra un intervento e l'altro, in quanto sono molto frequenti le recidive dell'ipertono.

È fondamentale la collaborazione con i pediatri per evitare le complicanze sistemiche della terapia medica, in quanto anche il glaucoma congenito, come la cataratta, può essere isolato ma anche associato a sindromi generali.

Va fatta la diagnosi differenziale con altre patologie:

- 】 megalocornea semplice;
- 】 miopia elevata;
- 】 malattie corneali (distrofie congenite);
- 】 anomalie del nervo (coloboma, ipoplasia del nervo ottico, escavazione ampia della papilla).

Glaucoma associato a malattie sistemiche

- 】 sindrome di Sturge-Weber;
- 】 neurofibromatosi;
- 】 sindrome di Lowe (oculo cerebro renale);
- 】 sindrome di Marfan.

Glaucoma secondario

- 】 traumi oculari;
- 】 neoplasie: retinoblastoma, xantogranuloma giovanile (secondario ad accumulo di istociti nelle strutture angolari);
- 】 da retinopatia del prematuro e persistenza del vitreo primitivo;
- 】 afachia o pseudofachia (cataratta operata con impianto di cristallino artificiale).

Gli interventi più frequentemente effettuati sono la goniotomia quando è visualizzabile l'angolo iridocorneale e la trabeculectomia che possono essere anche associati e coinvolgono una struttura specifica dell'angolo iridocorneale rappresentato dal trabecolato.

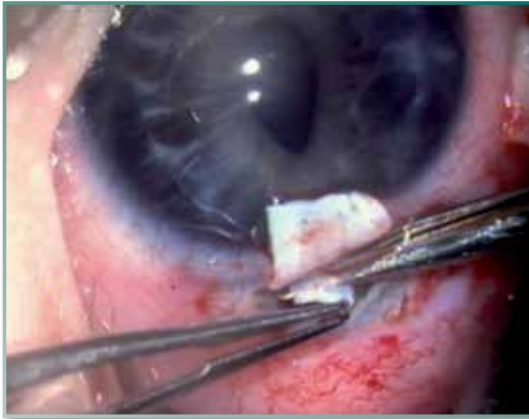


Figura 5. Trabeculectomia

Bibliografia di riferimento

Cataratta

- Magli A, Forte R, Carelli C et al. Long-Term Follow-Up after Surgery for Congenital and Developmental Cataracts. *Semin Ophthalmol* 2016;31(3):261-5.
- Magli A, Forte R, Carelli R et al. Long-Term Outcomes of Primary Intraocular Lens Implantation for Unilateral Congenital Cataract. *Semin Ophthalmol* 2016;31(6):548-53.
- Vasavada AR, Vasavada V. Current Status of IOL implantation in pediatric eyes: an update. *Expert Rev Med Devices* 2017 Jan;2:1-9.
- Patil-Chhablani P, Kekunnaya R, Nischal KK. Complex Cases in Pediatric Cataract. *Dev Ophthalmol* 2016;57:85-106.
- Medsinghe A, Nischal KK. Pediatric cataract: challenges and future directions. *Clin Ophthalmol* 2015 Jan 7;9:77-90.

Glaucoma

- Gawdat G, M Youssef M, M Bahgat N et al. Incidence and Risk Factors of Early-onset Glaucoma following Pediatric Cataract Surgery in Egyptian Children: One-year Study. *J Curr Glaucoma Pract* 2017 Sep-Dec;11(3):80-5.
- Marx-Gross S, Laubert-Reh D, Schneider A et al. The Prevalence of Glaucoma in Young People. *Dtsch Arztebl Int* 2017 Mar 24;114(12):204-10.
- Hoguet A1, Grajewski A, Hodapp E et al. A retrospective survey of childhood glaucoma prevalence according to Childhood Glaucoma Research Network classification. *Indian J Ophthalmol* 2016 Feb;64(2):118-23.
- Aziz A, Fakhoury O, Matonti F et al. Epidemiology and clinical characteristics of primary congenital glaucoma. *J Fr Ophthalmol* 2015 Dec;38(10):960-6.

BLEFARITI, CHERATITI, CONGIUNTIVITI E DERMATITI PERIOCLARI

R. Caputo, DG. Ghigioni, I. Dello Iacono, G. Bruschi, VL. Miniello, G. Ruggiero

L'OCCHIO ROSSO: GESTIONE E SEGNALI DI ALLARME

Nell'approccio al bambino con occhi rossi è noto che in oltre il 90% dei casi si tratta di congiuntivite e che, difficilmente, abbiamo conseguenze serie per la funzionalità visiva. Sono meno del 15% le congiuntiviti che necessitano obbligatoriamente di un trattamento farmacologico, in tutti gli altri casi ci possiamo aspettare una remissione spontanea, per cui il trattamento con antibiotici nelle forme infettive, o di antistaminici in quelle allergiche ha prevalentemente un fine sintomatico o mirato all'accorciamento dei tempi di guarigione.

Il problema principale del pediatra, a cui manca uno strumento essenziale per la diagnostica oculare, la lampada a fessura, è di diagnosticare il 10-15% di forme non banali; tra queste ricordiamo le cheratiti, le abrasioni ed i corpi estranei corneali, le uveiti e non ultimo il glaucoma.

Quali sono quindi quegli indizi di attenzione che debbano far insorgere nel pediatra il sospetto che ci sia un coinvolgimento oculare più serio?

Prima di tutto una lesione corneale ha una sintomatologia differente da una banale congiuntivite: il paziente spesso lamenta dolore, fotofobia e lacrimazione. In caso di monolateralità dei sintomi il sospetto di abrasione, corpo estraneo o cheratite herpetica diventa molto forte. Purtroppo nel caso di uveiti l'arrossamento non è un fattore diagnostico dirimente, infatti, mentre nell'uveite B27+ collegata l'occhio si presenta molto arrossato, nell'Artrite Idiopatica Giovanile con uveite l'occhio è generalmente bianco.

Come indicazione generale per il pediatra possiamo quindi riassumere alcune linee di indirizzo:

1. entrambi gli occhi rossi con secrezione mucosa/mucopurulenta: è molto probabile che si tratti di congiuntivite;
2. fotofobia, dolore e lacrimazione: dobbiamo sospettare una lesione corneale o un glaucoma;
3. monolateralità: forte sospetto per corpo estraneo, abrasione corneale o cheratite herpetica.



Molti fattori inducono flogosi oculare: processi infettivi, infiammatori (fattori ambientali esterni, lenti a contatto, piccoli traumi, cloro delle piscine, utilizzo prolungato di device quali smartphone, tablet, PC, etc.). In caso di infiammazioni della superficie oculare possono essere di aiuto anche sostanze simil-steroidi (enoxolone) che agiscono bloccando la proteina HMGB1, che è stata trovata a valori elevati anche in corso di processi infiammatori oculari di lunga durata.

BLEFARITI

Per blefarite si intende un processo infiammatorio che coinvolge primariamente il bordo palpebrale ma che, secondariamente, può interessare anche congiuntiva e cornea. La patogenesi non è perfettamente nota, ma nei soggetti affetti è stata riscontrata un'anomala colonizzazione di *Staphylococcus aureus* e *epidermidis* del bordo palpebrale. Probabilmente il processo infiammatorio è correlato ad una risposta cellulo-mediata nei confronti di proteine batteriche (in primis dello *Staphylococcus aureus*). Una disfunzione del sistema ghiandolare palpebrale gioca sicuramente un ruolo predisponente allo sviluppo di blefariti. Blefariti croniche possono portare alla formazione di cisti palpebrali denominate Calazi e complicarsi anche con danni corneali che vanno da una lieve sofferenza epiteliale, fino a perdita di trasparenza con neo-vascularizzazione.

Il trattamento della blefarite prevede la pulizia costante del margine palpebrale con soluzioni detergenti apposite, meglio se eseguite dopo un impacco tiepido o dopo una doccia calda. Al trattamento igienico, deve seguire, almeno nelle fasi acute, una terapia locale con tetracicline in pomata oftalmica a cui si possono associare brevi cicli di corticosteroidi. Un sostituto lacrimale può essere associato, soprattutto in presenza di danno corneale.

CHERATITI

Per cheratite intendiamo un processo infiammatorio che coinvolge la cornea. Le forme più frequenti di cheratite hanno un'eziologia virale e riconoscono nei *Virus Herpetici* e negli *Adenovirus* gli agenti più frequentemente coinvolti.

La cheratite erpetica, soprattutto nella forma da *Herpes simplex*, prevede una forma epiteliale acuta in cui la cornea si presenta con lesioni superficiali di forma generalmente dendritica ben evidenziabili con luce blu e fluoresceina (Figura 1). Questa cheratite, come del resto le altre infezioni da *Herpes simplex*, ha la tendenza a recidivare e può provocare lesioni permanenti che riducono la trasparenza corneale

con conseguenti rischi di perdita di capacità visiva. Nel corso degli anni il paziente può presentare una forma di cheratite profonda (stromale), in cui la reazione infiammatoria che interessa gli strati profondi della cornea è probabilmente legata ad una risposta immunologica nei confronti degli antigeni virali.

Il trattamento della forma epiteliale acuta prevede l'utilizzo locale di antivirali associati a lacrime artificiali. In caso di recidiva si associa una terapia sistemica con *aciclovir*, che nei casi più gravi è consigliabile proseguire per parecchi mesi in modo da ridurre il rischio di perdita visiva. Nella forma stromale, invece, alla terapia antivirale deve essere associato un trattamento corticosteroidico locale per ridurre il processo infiammatorio e cicatriziale. La cornea può essere interessata anche in caso di infezione da *Adenovirus*: in questo caso le lesioni sono tipicamente multiple, rotondeggianti e si associano frequentemente ad una linfadenopatia preauricolare. Questa forma viene di solito trattata con corticosteroidi locali a bassa penetrazione oculare e sostituti lacrimali.

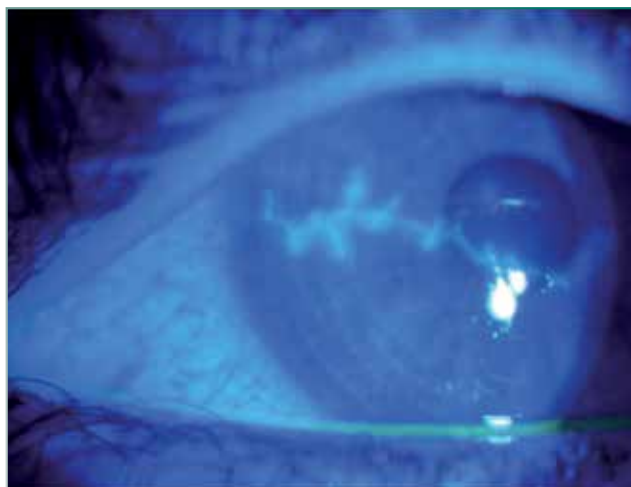


Figura 1. *Cheratite herpetica superficiale con lesione dendritica bene evidente alla colorazione con fluoresceina*

CONGIUNTIVITI

Infettive

La congiuntivite infettiva si presenta solitamente con arrossamento congiuntivale, chemosi palpebrale e secrezione più o meno marcata a seconda dell'agente eziologico interessato. Alcune forme, particolarmente aggressive, comportano la formazione di pseudomembrane congiuntivali che possono presentare anche sanguina-



menti. I sintomi più comuni di congiuntivite infettiva sono prurito, bruciore oculare e difficoltà ad aprire gli occhi al risveglio.

Le congiuntiviti infettive possono avere un'etiologia batterica e virale.

I batteri più frequentemente causa di congiuntivite sono *Haemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus*, *Staphylococcus epidermidis*, *Streptococcus pneumoniae*, *Moraxella catarrhalis*, *Pseudomonas* e *Chlamydia* mentre tra i virus riconosciamo i vari ceppi di *AdenoVirus*, *Herpes* e *Coxsackie*.

Tra le varie forme di congiuntivite infettiva è utile ricordare le forme neonatali, dovute ad infezione da *Neisseria gonorrhoea* e *Chlamydia*. Nel primo caso, la sintomatologia, caratterizzata da marcata iperemia e secrezione purulenta, insorge dopo 48 ore dal parto, mentre nella forma da *Chlamydia* compare tra una e due settimane. La profilassi della congiuntivite del neonato si effettua con la somministrazione di colliri *aminoglicosidici* dopo il parto.

Il trattamento prevede una pulizia accurata del bordo palpebrale e la somministrazione di colliri antibiotici: aminoglicosidi, fluorochinoloni e cloramfenicolo.

L'utilizzo dei cortisonici è riservato alle forme più gravi e soltanto dopo consulenza dello specialista oculista che deve escludere complicanze corneali di tipo virale, in cui il cortisonico potrebbe essere fortemente controindicato.

Allergiche

Viene stimato che fino al 40% della popolazione nel mondo occidentale risulti affetto da un quadro di Congiuntivite Allergica (CA). Il termine Congiuntivite Allergica comprende quadri clinici variabili, dalle comuni lievi forme IgE-mediate, per lo più associate a rinite (SAC - Congiuntivite allergica stagionale e PAC - Congiuntivite allergica perenne), a quadri più rari, ma decisamente severi, come la Cheratocongiuntivite atopica (AKC) e la Cheratocongiuntivite Vernal (VKC), a rischio di complicanze ed esiti. AKC e VKC tuttavia hanno caratteristiche cliniche e fisiopatologiche molto diverse da SAC e PAC, nonostante alcuni indicatori comuni di allergia. Anche la Congiuntivite Gigantopapillare (GPC), patologia caratterizzata da un'infiammazione della congiuntiva tarsale, solitamente associata all'uso delle lenti a contatto, in particolare quelle morbide, viene inclusa nel gruppo delle allergie oculari benché si tratti di un disturbo da trauma oculare cronico. A queste forme si aggiunge la Blefarite o Blefarocongiuntivite da contatto (BKC), patologia che può riconoscere una genesi irritativa e/o immunomediata.

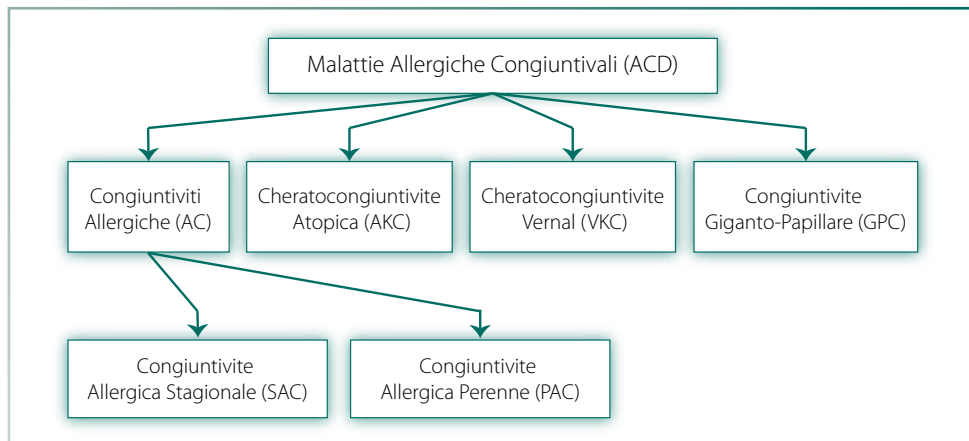


Figura 2. Classificazione delle congiuntiviti allergiche

Congiuntivite allergica stagionale (SAC) e congiuntivite allergica perenne (PAC)

SAC e PAC non coinvolgono la cornea e non comportano, quindi, calo del visus. Quasi sempre si associano a rinite allergica stagionale, persistente o cronica. La SAC è la manifestazione allergica oculare più comune rappresentando oltre il 50% delle forme di CA; i sintomi si risolvono quando cessa l'esposizione all'allergene. La PAC si sviluppa, invece, in soggetti sensibilizzati ad allergeni presenti tutto l'anno, come acari, epiteli di animali, muffe o allergeni da attività professionale, o in soggetti pluri-sensibilizzati. La SAC e la PAC interessano l'età pediatrica anche se il picco di incidenza si colloca, per entrambe, negli ultimi anni della seconda decade.

SAC e PAC presentano solo segni aspecifici, tra i quali il più importante è il prurito. I reperti congiuntivali sono limitati a lieve iperemia e edema.

I soggetti affetti lamentano:

- prurito oculare;
- iperemia congiuntivale più o meno accentuata;
- edema palpebrale e congiuntivale di grado variabile;
- modesta secrezione sierosa o siero-mucosa, chiara e trasparente in fase acuta, densa e fibrosa in fase cronica;
- lieve ipertrofia papillare o follicolare della congiuntiva (Figura 3).



Figura 3. *Congiuntivite allergica*

Nella PAC i sintomi sono in genere più lievi e aspecifici e il prurito meno intenso, con esacerbazioni stagionali.

SAC e PAC sono causate da una reazione IgE-mediata immediata che dura 20-30 minuti. La fase tardiva coincide con l'infiammazione cronica persistente in cui si verifica l'attivazione delle cellule endoteliali vascolari che, a loro volta, esprimono chemochine e molecole di adesione quali la molecola di adesione intercellulare (ICAM) e la molecola di adesione delle cellule vascolari (VCAM). In questa fase la mucosa è infiltrata da eosinofili, basofili e linfociti T.

Il sospetto diagnostico di SAC e PAC si basa sull'evidenza clinica e sulla sintomatologia soggettiva. La diagnosi sarà confermata dalla positività della ricerca delle IgE specifiche cutanee (Skin Prick Test) e/o sieriche. Tuttavia nella SAC i prick test possono risultare negativi: in questi casi andrebbero eseguiti dei test di stimolazione congiuntivale e il dosaggio di marcatori e mediatori a livello lacrimale.

Nella SAC gli antistaminici topici (azelastina, levocabastina, emedastina) sono farmaci di prima scelta, ma le molecole a doppia azione (DAA: inibizione del rilascio di mediatori mastocitari e inibizione competitiva del recettore H1), come olopatadina e ketotifene, sono da preferire. In presenza di una sintomatologia prevalentemente oculare nell'ambito di una rinocongiuntivite, gli antistaminici (o DAA) si mostrano più efficaci per via oculare che per via sistemica, anche per la maggiore rapidità di azione. Una loro associazione può, comunque, potenziarne l'effetto.

Cheratocongiuntivite atopica (AKC)

La AKC è causata da un'alterazione della risposta immune ed è spesso associata a dermatite atopica, rinite o asma allergici. La AKC colpisce adolescenti e adulti con

storia di dermatite atopica soprattutto al volto e persiste per tutta la vita. Può interessare palpebre, cornea e congiuntiva. La gravità è variabile, da forme lievi a complicanze che possono mettere a repentaglio la vista.

La sintomatologia è caratterizzata da prurito, bruciore, fotofobia e sensazione di corpo estraneo; tali sintomi sono più severi rispetto alla SAC ed alla PAC e sono presenti per tutto l'anno con esacerbazioni stagionali. I segni oculari sono rappresentati da ipertrofia papillare tarsale (inizialmente inferiore), cheratite puntata, infiltrati limbari con noduli di Trantas; nei casi più gravi si può evidenziare congiuntivite cicatriziale con fibrosi subepiteliale e simblefaron (Figura 4). È sempre presente infiammazione bilaterale cronica della congiuntiva, con ispessimento e iperemia. Può esserci anche un grave eczema palpebrale e periorbitario che, se associato a iperpigmentazione, è definito "segno del panda". Possono essere visibili anche le caratteristiche pliche cutanee di Dennie-Morgan nella regione periorbitaria in prossimità della radice nasale.

La AKC può essere una malattia grave per le sue caratteristiche di cronicità a cui si sovrappongono esacerbazioni, più comuni nei periodi invernali. Frequente è l'interessamento corneale sotto forma di epiteliopatia superficiale diffusa e formazione di ulcere, dalla cui cicatrizzazione può residuare un astigmatismo irregolare o un panno corneale che compromette la funzione visiva. Non eccezionale è l'associazione con il cheratocono.

La terapia si avvale dell'impiego di corticosteroidi topici e di ciclosporina per via oculare.



Figura 4. Iperemia, opacità e fibrosi subcongiuntivale nella AKC



Blefarocongiuntivite da contatto (BKC)

La blefarite o blefarocongiuntivite da contatto è una patologia irritativa o immuno-mediata indotta dal contatto ripetuto con agenti irritanti, nel primo caso, o apteni, nel secondo, in grado di indurre una reazione cellulo-mediata. Metalli, profumi, conservanti, farmaci e cosmetici possono causare una blefarite eczematosa o una blefarocongiuntivite cronica o recidivante risolvibile solamente se si riesce a identificare l'agente scatenante. Causa soprattutto prurito, bruciore, fotofobia ed eccessiva lacrimazione. È caratterizzata da edema, eritema palpebrale, eczema o lichenificazione, iperemia congiuntivale e dalla formazione di papille. La BKC è un disturbo primitivamente del margine palpebrale e, solo secondariamente, di congiuntiva e cornea, con lo sviluppo di cheratite punctata o marginale, infiltrati subepiteliali, ulcera corneale o opacità corneali. Si associa spesso ad acne rosacea.

È comune la colonizzazione da *S. aureus* o *S. epidermidis*, rendendo necessario l'utilizzo di antibiotici topici (cloramfenicolo, eritromicina, ciprofloxacina, gentamicina o acido fusidico) o, nei casi più gravi, di terapia antibiotica sistemica. È importante una corretta igiene oculare e palpebrale. In caso di esacerbazioni acute o interessamento corneale sono necessari steroidi topici.

Nella Figura 5 viene mostrata la flow-chart diagnostica delle CA, partendo dai due sintomi comuni a tutte le forme descritte (arrossamento e prurito oculare).

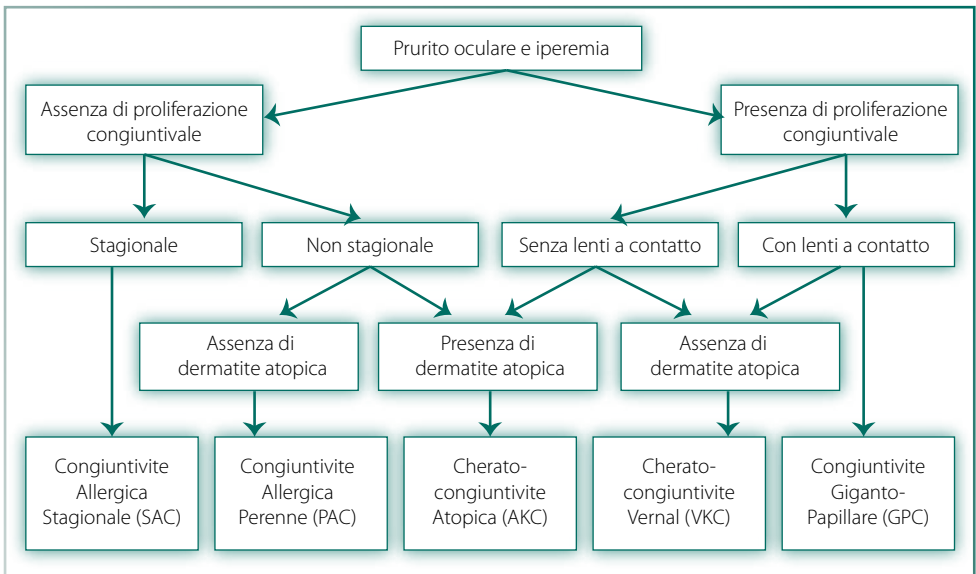


Figura 5. Flow chart diagnostica CA

Cheratocongiuntivite Vernal (VKC)

Dal *latino* “Vernale = primaverile”, è una malattia infiammatoria cronica stagionale della superficie anteriore dell’occhio, soprattutto a carico di congiuntiva e cornea, ad eziologia ignota, che tipicamente esordisce in bambini in età prescolare (inizia prevalentemente nella prima decade di vita, con tendenza alla risoluzione spontanea verso la fine della seconda). Questa malattia rappresenta lo 0,1-0,5% dei problemi oculari, ma l’incidenza è in aumento. La VKC è più frequente nelle aree a clima caldo-umido e ricche di allergeni ambientali, come il bacino del Mediterraneo, il nord-ovest dell’Africa ed il Medio Oriente. I ragazzi sono colpiti più frequentemente rispetto alle ragazze, con un rapporto da 2:1 a 4:1 fino alla pubertà. Nelle forme più gravi è presente tutto l’anno (23% dei casi), ed il 60% dei bambini ha ricorrenze invernali.

La storia personale di atopia è positiva solo nel 40% dei casi ed i test allergologici sono negativi nel 50%: la VKC è infatti sostenuta da una reazione immunitaria di tipo 1 e 4 in cui le cellule infiammatorie maggiormente chiamate in causa sono i Linfociti Th2 e gli eosinofili.

I pazienti con VKC presentano sintomi simili a quelli di altre forme allergiche oculari, ma molto amplificati: oltre a prurito e bruciore lamentano una marcata fotofobia, sintomo caratterizzante di questa forma. Ci sono inoltre sintomi aspecifici, come secrezione vischiosa biancastra, lacrimazione, sensazione di corpo estraneo e bruciore.

Un esame obiettivo accurato evidenzia alcuni segni tipici: i noduli limbari e le papille giganti. I noduli limbari (Figura 6) sono delle piccole protuberanze simil gelatinose che si evidenziano al limbus corneale, mentre le papille giganti (Figura 7) sono localizzate a livello della congiuntiva tarsale superiore ed evidenziabili all’eversione palpebrale.

La diagnosi di VKC è principalmente clinico-anamnestica. I segni riscontrabili all’esame obiettivo oculare sono:

- 】 iperemia congiuntivale sclerale e tarsale;
- 】 papille (sia micro, sia giganti) nella congiuntiva tarsale superiore;
- 】 infiltrato perilimbare;
- 】 noduli di Trantas: aggregati di cellule epiteliali ed eosinofili.

La VKC può complicarsi con lesioni corneali che vanno da una semplice sofferenza epiteliale fino alla formazione di vere e proprie ulcere (Figura 8).

Il trattamento prevede sia l’educazione alla prevenzione che, ovviamente, la terapia. È importante educare il paziente e i genitori sulla natura cronica, ricorrente ed autorisolutiva della patologia.



Al paziente va consigliato di:

- 】 evitare il contatto con potenziali allergeni, come piante e fiori;
- 】 ridurre al minimo la permanenza in luoghi ad alto irraggiamento solare, come l'alta montagna (con la neve) e il mare in estate;
- 】 usare occhiali da sole;
- 】 applicare sugli occhi impacchi freddi, utili per ridurre il prurito;
- 】 utilizzare lacrime artificiali, in grado di rimuovere, o quanto meno "diluire", gli allergeni presenti sulla superficie oculare;
- 】 lavare frequentemente mani, volto e capelli, soprattutto prima di andare a letto.

Non sono ancora state definite linee guida sulla terapia farmacologica ottimale. Vengono usati, di norma, farmaci sintomatici come antistaminici, stabilizzatori dei mastociti e cortisonici topici. Purtroppo l'uso di corticosteroidi, se protratto per lungo tempo, predispone all'insorgenza di glaucoma e cataratta. Proprio per ridurre la necessità di utilizzo di corticosteroidi, negli ultimi anni sono stati utilizzati colliri in preparazione galenica a base di ciclosporina a varie concentrazioni (2% - 1% - 0,5% - 0,25%) o, in caso di resistenza o scarsa efficacia, tacrolimus 0,1%.



Figura 6. Cheratocongiuntivite Vernal: noduli limbari



Figura 7. Cheratocongiuntivite Vernal: papille giganti tarsali

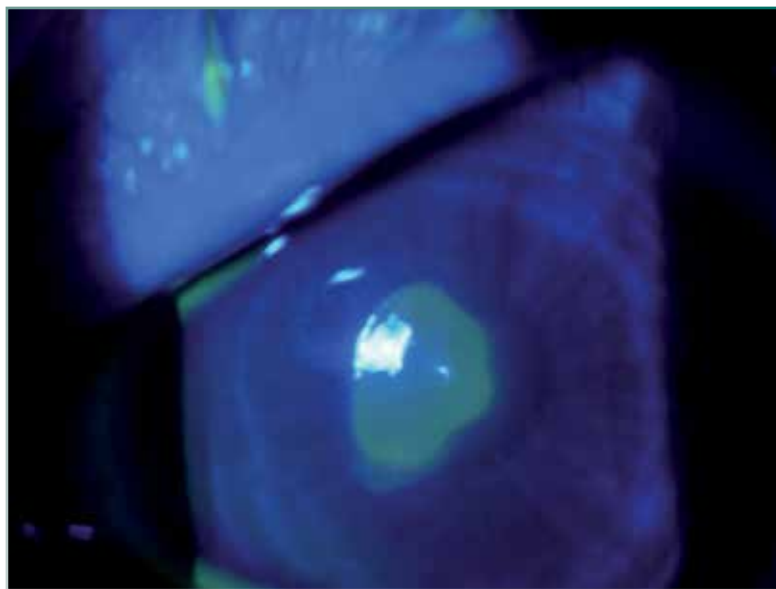


Figura 8. Cheratocongiuntivite Vernal: ulcera a scudo ben evidente alla colorazione con fluoresceina



DERMATITI PERI OCULARI

La cute delle palpebre ha un epitelio particolarmente sottile, il cui spessore è di circa 0,004 mm, rispetto ai 2 o più mm di altre regioni corporee; anche il derma è più sottile e l'ipoderma è quasi assente, così come il tessuto connettivo. Questo rende ragione del fatto che alcuni farmaci e dermocosmetici hanno un assorbimento maggiore rispetto ad altre superfici cutanee del nostro corpo. Le ciglia e sopracciglia sono rappresentate da peli terminali che hanno la funzione anche di proteggere l'occhio. Considerando la posizione spaziale degli occhi, è facile intuire che anche la regione che li circonda, la cosiddetta "zona peripalpebrale" possa andare incontro a disturbi di varia natura, determinati da irritazioni, allergie, infezioni, neoformazioni benigne e maligne che si rendono subito visibili. Di seguito verranno descritte alcune tra le dermatiti di più frequente riscontro in tale zona.



Dermatite atopica

La cute periorbitale è quasi sempre coinvolta, soprattutto se la dermatite non è lieve e se il paziente non è nettamente migliorato dopo i primi anni di vita. L'obiettività mostra una cute eczematosa, opaca, con variabile grado di eritema e di desquamazione. La diagnosi è generalmente agevole, specie quando si rilevano lesioni prevalentemente crostose, escoriate, pruriginose e notevole secchezza cutanea. Il continuo grattarsi delle palpebre per il prurito causato dalla dermatite atopica allergica può portare a sovrainfezioni o a diradamento traumatico degli annessi che è dovuto ad una tricotillomania involontaria e, nella dermatite atopica, costituisce il segno di "Hertoghe". La plica di Dennie-Morgan si pensa, oggi, che possa essere presente in tutte le condizioni associate con il prurito ed il grattamento delle zone periorbitali. Si tratta di una o più pliche che decorrono parallele alla palpebra inferiore.

La blefarite desquamativa è un segno minore di dermatite atopica ed è caratterizzata da una flogosi che interessa il margine palpebrale a livello dell'impianto delle ciglia.



Psoriasi

La psoriasi può interessare il volto e la zona palpebrale e peripalpebrale anche in età pediatrica.

La diagnosi è solitamente agevole in presenza di lesioni francamente desquamative, infiltrate, in chiazze compatte a bordi netti. Il prurito è solitamente modesto o assente. Sotto il profilo strettamente morfologico, in alcuni casi particolari può non essere così immediata la distinzione tra psoriasi e dermatite atopica. Può essere di aiuto, in questi casi, il dermatoscopio che evidenzierà una desquamazione secca, biancastra in assenza di manifestazioni essudative o crostose.



Herpes

Affezione caratterizzata clinicamente da una eruzione vescicolare, monolaterale nel territorio di innervazione del nervo oftalmico. Si possono evidenziare vescicole che possono interessare una emifaccia superiore, ma talvolta possono interessare anche solo le palpebre. Le vescicole si trasformano in pustole che successivamente si seccano.



Acne rosacea

La rosacea colpisce in genere adulti nel terzo quinto decennio di vita e prevale nelle femmine con un rapporto di 3:1 rispetto ai maschi. Può però colpire anche i bambini. A questa età non si osserva mai rinofima, mentre è frequente, e talora grave, l'interessamento oculare che si manifesta, spesso prima della comparsa della rosacea, con calazi recidivanti, blefarocongiuntivite, cheratite, episclerite, uveite. Per questo motivo alcuni autori consigliano una consulenza oculistica in tutti i casi di acne rosacea, specialmente nel bambino.



Mollusco contagioso

Papulosa epidemica causata da un Poxvirus. La trasmissione avviene per contatto diretto con individui infetti. Papule di 2-5 mm, roseo-perlacee, spesso in gruppi, in parte ombelicate e solo raramente dolenti e pruriginose, talora con presenza di aspetti infiammatori.



Grani di milio

Quando i molluschi appaiono numerosi e di piccole dimensioni, per la loro semplice morfologia papulosa e la loro caratteristica superficie liscia e traslucida, possono entrare in diagnosi differenziale con i grani di milio (molluschi "milia-like").



Verruche

Le verruche sono una patologia infettiva della cute causata dal Papilloma Virus

Umano (HPV). Possono presentarsi sia sulla cute che sulle mucose e assumono, a seconda della sede, aspetti molto vari. Le verruche piane soprattutto del viso, possono creare problemi di diagnosi differenziale con altre lesioni benigne, soprattutto con i molluschi contagiosi e con i grani di milio.



Emangiomi

Lesioni vascolari benigne che si rendono evidenti nelle prime settimane di vita. Sono caratterizzati da una rapida fase di crescita seguita da una lenta involuzione. Si evidenziano in circa il 10% dei nati a termine, e nel 22% circa dei prematuri. Più frequenti nel sesso femminile (F/M=5/1). Possono localizzarsi in qualunque sede anatomica, nel 60-70% dei casi si localizzano al distretto cefalico.



Bibliografia di riferimento

- La Rosa M, Lionetti E, Reibaldi M et al. Allergic conjunctivitis: a comprehensive review of the literature. *Ital J Pediatr* 2013 Mar 14; 39:18.
- Takamura E, Uchio E, Ebihara N et al. Japanese guidelines for allergic conjunctival diseases 2017. *Allergology International* 2017;66:220e229.
- Leonardi A, Doan S, Fauquert JL et al. Diagnostic tools in ocular allergy. *Allergy* 2017;72:1485-95.
- Bielory L, Meltzer Eli O, Nichols KK et al. An algorithm for the management of allergic conjunctivitis. *Allergy Asthma Proc* 2013;34:408-20.
- Bernardes TF, and Bonfili AA. Blepharitis. *Semin Ophthalmol* 2010;25:79-83.
- Kumar S, Gupta N, Vivian AJ. Modern Approach to Managing Vernal Keratoconjunctivitis. *Curr Allergy Asthma Rep* 2010; 10:155-62.
- Napoli G, Allegri P, Pucci N. La cherato-congiuntivite primaverile (Vernal). *Area Pediatrica* 2008;7:51-8.
- Labcharoenwongs P, Jirapongsanananuruk O, Visitsunthorn N et al. A double-masked comparison of 0,1% tacrolimus ointment and 2% cyclosporine eye drops in the treatment of vernal keratoconjunctivitis in children. *Asian Pac J Allergy Immunol* 2012;30:177-84.
- Pucci N, Caputo R, di Grande L et al. Tacrolimus vs. cyclosporine eyedrops in severe cyclosporine-resistant vernal keratoconjunctivitis: A randomized, comparative, double-blind, crossover study. *Pediatric allergy and immunology: official publication of the European Society of Pediatric Allergy and Immunology* 2015;26(3):256-61.
- Pucci N, Caputo R, Mori F et al. Long-term safety and efficacy of topical cyclosporine in 156 children with vernal keratoconjunctivitis. *Int J Immunol Pharmacol* 2010;23(3):865-71.
- Vichyanond P, Pacharn P, Pleyer U, Leonardi A. Vernal keratoconjunctivitis: A severe allergic eye disease with remodeling changes. *Pediatric allergy and immunology: official publication of the European Society of Pediatric Allergy and Immunology*. 2014;25(4):314-22.
- Hill GM, Ku ES, Dwarakanathan S. Herpes simplex keratitis. *Dis Mon* 2014;60(6):239-46.

PATOLOGIE TRAUMATICHE

D. Careddu, C. Massaro

I traumi oculari in età pediatrica rappresentano una causa rilevante di patologia oculare e costituiscono circa 1/3 di tutti gli accessi ospedalieri per trauma a tutte le età. È degno di nota che il 90% di tutti i traumi oculari è prevenibile.

In un recente studio (*Pediatric Ocular Trauma Study – POTS*) condotto nel Regno Unito, tramite un'indagine (mediante un questionario distribuito agli ambulatori di oculistica) sui traumi oculari in soggetti minori di 16 anni, si è evidenziato che l'età media di presentazione era di 7,7 anni.

Circa il 50% dei traumi si verifica in casa ed un 25% a scuola ed asilo. Complessivamente, il 67% si verifica durante l'attività di gioco.

Sempre in termini statistico-epidemiologici, si registrano circa 280.000 ricoveri/anno nel mondo per traumi oculari in soggetti minori di 15 anni. Considerando che mediamente il 5% dei traumi richiede ricovero ed espandendo questi dati, è facile calcolare che, a livello mondiale, si verificano circa 6.000.000 di traumi oculari/anno.

Il 24% dei traumi oculari, ammessi al II livello, sono penetranti.

Circa il meccanismo causale, gli strumenti affilati risultano essere quelli maggiormente coinvolti (31,4%), seguiti da piante (11,6%), animali (9,3%, soprattutto cani), giochi o loro parti (7%).

L'impatto con un oggetto proiettato è stata la causa principale (17,4%), seguito dalle cadute (11,6%).

Tutto ciò comporta che 3,9 milioni di persone vivono con perdita di visione bilaterale ed altri 18 milioni con perdita di visione unilaterale, per gli esiti di traumi oculari occorsi durante la vita.

Un dato che deve far riflettere è che nei bambini più piccoli (<4 anni) la maggior parte degli incidenti si verifica in casa (76%). Peraltro, anche considerando le varie età pediatriche, il 76,8% dei traumi oculari è occorso in ambienti dove vi sarebbe dovuto essere un controllo/supervisione da parte di adulti (casa, scuola), mentre solo il 14% è occorso in luoghi senza supervisione. Questi dati dimostrano in modo eloquente che i $\frac{3}{4}$ di tutti i traumi oculari sarebbero potenzialmente prevenibili con una adeguata supervisione, sia valutando la pericolosità di giochi/comportamenti, sia facendo utilizzare adeguate protezioni oculari.



Ai fini pratici è possibile classificare i traumi oculari in relazione alla sede anatomica interessata, come riportato nella Tabella di seguito.

Traumi palpebrali	Ematomi Ferite lacero-contuse
Fratture orbitarie	Fratture del pavimento dell'orbita Fratture della parete mediale (quasi sempre associate a quelle del pavimento) Fratture del tetto dell'orbita (quasi sempre associate ad altre fratture facciali)
Traumi bulbari	Traumi contusivi Traumi non perforanti Traumi perforanti
Ustioni chimiche	

COSA PUÒ FARE IL PEDIATRA DI FAMIGLIA

Il complesso e articolato lavoro del pediatra di famiglia, pone in primo piano la PREVENZIONE a 360°, andando dalla promozione di una sana alimentazione e corretti stili di vita, alla raccomandazione delle vaccinazioni, al corretto utilizzo dei farmaci, al monitoraggio del neuro-sviluppo, alla promozione della lettura e non ultimo alla prevenzione degli incidenti, sia domestici, che di gioco e/o del traffico. Negli incontri con le famiglie, in particolar modo durante i Bilanci di Salute, il pediatra di famiglia ha l'opportunità di fornire e condividere informazioni ma anche di valutare la cura generale dei bambini e il comportamento dei genitori.

Nei confronti della prevenzione dei traumi in generale e di quelli oculari nello specifico, il Pediatra raccomanda l'utilizzo di mezzi di protezione sia durante le attività ludiche (caschetto, occhiali/mascherine protettive, ginocchiere, gomitiere) che durante il trasporto (seggiolini e cinture per l'auto, caschi per motorino e moto), ma anche fornisce informazioni in relazione alla sicurezza domestica (cancelletti e corrimano per le scale, adeguata custodia di farmaci e sostanze tossiche quali i detersivi, chiusura delle finestre, protezioni per i balconi/terrazzi, rispetto delle norme relative agli impianti elettrici e del gas, ecc.). Un cenno specifico merita l'aspetto relativo agli animali domestici. In considerazione del fatto che circa il 10% dei traumi oculari (la percentuale sale di molto se si considerano anche altri distretti anatomici) è causato da animali e dai cani in particolare, è utile informare i genitori su questo specifico fattore di rischio e raccomandare un'accurata vigilanza, evitando di lasciare i bambini soli con animali.

In relazione al trattamento, i margini di intervento del pediatra di famiglia sono limitati considerata la complessità della struttura oculare e la necessità di dover valutare accuratamente l'eventuale interessamento di distretti il cui esame richiede l'utilizzo di strumentazioni specialistiche. Ciò nonostante, è opportuno fornire alcune indicazioni che possono consentire sia di individuare il sospetto diagnostico e la conseguente priorità di invio allo specialista oculista, che di mettere in atto semplici ma importanti azioni di primo soccorso.

Analizzeremo schematicamente le principali situazioni cliniche, evidenziandone gli aspetti essenziali, sia in termini di diagnosi che di prognosi e trattamento.

EMATOMA PALPEBRALE

È il trauma più frequente a carico delle strutture annessiali. Sebbene sia una lesione innocua ed in genere autolimitante, occorre valutare che il bulbo oculare sia integro. Qualora bilaterale, può essere segno di FRATTURA della BASE CRANICA.

Se associato ad emorragia sottocongiuntivale estesa (fino al limite posteriore della congiuntiva), può essere indicativo di una FRATTURA della FOSSA CRANICA ANTERIORE.

COSA FARE: nei casi di ematoma monolaterale, a carico di soggetti collaboranti ed in grado di rispondere in modo circostanziato ad eventuali domande relative alla situazione clinica e senza evidenti interessamenti del bulbo e/o altre strutture, si raccomanda una vigile attesa con eventuali controlli programmati. In tutti gli altri casi, si raccomanda l'invio ad una valutazione di II livello.

FERITE LACERO-CONTUSE

COSA FARE: in considerazione della frequente necessità di dover applicare punti di sutura, si raccomanda l'invio ad un valutazione/trattamento di II livello.

FRATTURE ORBITALI

Le fratture più frequenti sono quelle che interessano il pavimento dell'orbita. Tipicamente, sono causate da un aumento repentino della pressione orbitaria (es. pallina da tennis/squash che colpisce l'occhio). I sintomi più frequenti sono: edema/ematoma della palpebra; anestesia che interessa la regione delle palpebra inferiore, l'ala del naso ed il labbro superiore (da lesione del nervo infraorbitario); diplopia; enoftalmo, lesioni intraoculari.

Le fratture della parete mediale sono generalmente associate a quelle del pavimento.



Si manifestano con enfisema della palpebra superiore e deficit della motilità oculare. Le fratture del tetto dell'orbita e della parete laterale, in considerazione della robustezza di queste strutture ossee, sono pressoché sempre associate ad altre fratture facciali.

COSA FARE: le fratture di cui sopra richiedono l'invio urgente ad una valutazione di II livello, sia per il corretto inquadramento diagnostico che terapeutico, generalmente multidisciplinare.

TRAUMI BULBARI CONTUSIVI

Essi possono interessare il segmento anteriore e/o il segmento posteriore.

Nel primo caso si può osservare la presenza di ipoema (livello ematico in camera anteriore, causato dal sanguinamento dell'iride e del corpo ciliare), oppure la rottura del bulbo oculare. Quest'ultima, qualora di lieve entità, può non essere facilmente identificabile senza un accurato esame clinico.

Nel secondo caso, quello con manifestazioni cliniche a carico del segmento posteriore, possiamo avere una commozione retinica, un'alterazione dell'interfaccia vitreo-retinica (il paziente avverte improvvisamente la presenza di un corpo mobile nella porzione centrale del campo), una rottura della coroide, della retina e dei distacchi di retina, a seconda dell'entità del trauma nonché dello stato di salute preesistente all'incidente.

COSA FARE: si raccomanda l'invio ad una valutazione di II livello, al fine di poter accuratamente verificare la presenza di eventuali lesioni e, qualora presenti, di prescrivere/effettuare la terapia più idonea.

TRAUMI NON PERFORANTI

Corpo estraneo congiuntivale: se libero, si può facilmente asportare con irrigazione di soluzione fisiologica. Se adeso, se trapassa la congiuntiva o è sottocongiuntivale, l'asportazione richiede un intervento specialistico.

Corpo estraneo corneale: l'asportazione richiede un intervento specialistico.

Abrasione corneale: può verificarsi per traumi anche lievi, da "strisciamento" ed è frequente nei portatori di lenti a contatto. La terapia consiste nella rimozione delle lenti a contatto e nell'applicazione di antibiotici topici. Gli stessi vanno applicati anche nel caso di corpo estraneo congiuntivale e corneale. Anche l'abrasione corneale, soprattutto se la sintomatologia è intensa e/o persistente, richiede una valutazione di II livello.

TRAUMI PERFORANTI

Essi possono riguardare la cornea (si può apprezzare una deformazione della pupilla), la sclera anteriore e la sclera posteriore. La perforazione corneale è frequente nell'infanzia ed è causata da oggetti appuntiti (aghi, forbici).

COSA FARE: in considerazione del rischio infettivo molto elevato e della necessità di interventi tempestivi per limitare il rischio di esiti permanenti, potenzialmente gravissimi, si raccomanda l'invio urgente ad una valutazione di II livello.

USTIONI CHIMICHE

Rappresentano una vera e propria emergenza e possono essere causate da molteplici sostanze, spesso presenti anche nelle nostre abitazioni (acidi, detersivi, caustici, alcali). Particolarmente pericolosi, per la capacità di penetrare rapidamente nella camera anteriore, sono l'ammoniaca, l'idrossido di sodio, l'acido cloridrico e l'acido fluoridrico).

I sintomi sono caratterizzati da iperemia congiuntivale, sinechie congiuntivali, ischemia e necrosi congiuntivale con opacizzazione della cornea (nei casi più gravi), possibili ulcere.

COSA FARE: è indispensabile iniziare quanto prima possibile il trattamento, procedendo a irrigazione continua con soluzione fisiologica (o acqua del rubinetto) per almeno 15-30 minuti, cercando di eliminare ogni residuo chimico. Contestualmente, raccogliere quante più informazioni possibili in merito alla sostanza (farsi portare la confezione) e predisporre l'invio urgente al II livello. Gli esiti a distanza possono essere molto gravi *quod valitudinem* e dipendono dalla natura della sostanza in causa e dalla tempestività del trattamento.

Come pediatri di famiglia è importante raccomandare ai genitori di conservare eventuali sostanze pericolose/tossiche lontano dalla portata dei bambini e possibilmente in armadietti chiusi a chiave.



BOX - 1 Epidemiologia

MASCHI/ FEMMINE

64,9% >35,1% o 71% vs 28% 2-4: 1

Qualsiasi età (persino in utero: descritto un caso di leucocoria da trauma oculare dopo amniocentesi: perforazione bulbare)

Infanti 0-2 aa	4% (protezione, meno indipendenza, meno situazioni a rischio)
----------------	---

Prescolari 2-6 aa	30%
-------------------	-----

7-10 aa	40%
---------	-----

Adolescenti	26%
-------------	-----

44,4% - 53,1 %	a casa
----------------	--------

27%	aree di giochi/sport
-----	----------------------

28,6%	strada
-------	--------

12%	scuola
-----	--------

2%	traffico
----	----------

5%	ignota
----	--------

83% a bulbo chiuso 17% a bulbo aperto

1/3 di cause di cecità al di sotto dei 18 anni

BOX - 2 Shaken Baby Syndrome (SBS)

I - Dati epidemiologici

1. 40% dei bambini maltrattati ha lesioni oculari
2. La maggior parte è al di sotto dei 3-4 anni di età (cfr. Tabella)
3. Segni di allarme:
 - a. lesione incompatibile con l'evento accidentale descritto
 - b. ritardo del ricorso al PS o al medico di guardia
 - c. precedenti accessi in ospedali diversi per lesioni diverse
 - d. bruciature di sigarette
 - e. lesioni inspiegabili o poco spiegabili
 - f. in caso di dubbio
 - allertare i servizi sociali
 - RX total body
 - neuroimaging del SNC
 - esame pediatrico completo

0-3	27,7%	12-15	19,5%
4-7	24,1%	16-17	5,4%
8-11	22,8%	18-21	0,2%

II - Manifestazioni oculari

1. Emorragie sottocongiuntivali
2. Ecchimosi palpebrali
3. Emorragie intraoculari
4. Lussazione del cristallino
5. Cataratta
6. Atrofia del n. ottico
7. Cicatrici corioretiniche/aree di atrofia della coroide
8. Anisocoria
9. Retinoschisi
10. Distacco di retina
11. Avulsione della retina a livello del n. ottico

* Cause non SBS

- Resuscitazione cardio polmonare (2% max)
- Incidenti d'auto 2%
- Traumi alla nascita
- Leucemia-Anemia-IPTS endocr-IPTS maligna-Endocarditi batteriche-Trombocitopenie

Bibliografia di riferimento

- Carpineto P, Mastropasqua L. Pronto soccorso oftalmico. Minerva Medica, 2015.
- www.IAPB.it/traumi-oculari-conseguenze-prevenzione
- Limón de Brown E, Ortiz Monasterio F, Feldman MS. Strabismus in plagiocephaly. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1988 Jul-Aug;25(4):180-90.



RETINOBLASTOMA E TUMORI INTRAOCULARI DELL'INFANZIA

A. Lembo, T. Hadjistilianou, P. Nucci

Il retinoblastoma (RB) è il tumore maligno intraoculare più frequente dell'infanzia. Anche se l'incidenza è rara (circa 1:20.000 casi), e anche se molti pediatri ambulatoriali nel loro percorso lavorativo hanno la fortuna di non imbattersi mai, fra i tumori maligni intraoculari, nella popolazione generale, solo il melanoma della coroide è più frequente. Oltre alla cataratta congenita, è la causa più frequente e preoccupante di leucocoria. Colpisce in egual misura maschi e femmine; generalmente compare entro i 3 anni di età. Negli ultimi anni, grazie alle migliori possibilità di valutazione istopatologica, riscontriamo casi clinici anche in età più avanzata. Nel 60% dei casi, il RB ha una presentazione sporadica (generalmente i casi monolaterali), e la trasformazione neoplastica avviene da una singola cellula retinica. Tale disordine non si tramanda alla progenie. Nel restante 40% dei casi, il RB è su base ereditaria, ha trasmissione autosomica dominante a penetranza elevata, con interessamento del locus 13q14 del gene RPE1. Nell'85% dei casi ereditari, il RB colpisce entrambi gli occhi e presenta focolai. Sono i casi che insorgono entro i primi 18 mesi di età, ed hanno mostrato una predisposizione a sviluppare altri tumori primitivi (come pinealoblastoma, sarcoma osteogenico) e secondari (da radioterapia). In questi casi, è importante richiedere analisi specifiche del DNA, poiché può essere trasmesso al 50% della progenie.

RED FLAGS per il pediatra (importanti per intercettare e inviare precocemente):

- 】 Leucocoria (60%)
- 】 Fotofobia intensa
- 】 Aumento delle dimensioni del bulbo oculare
- 】 Strabismo acuto

Tutti i bimbi che mostrano un'alterazione oculare ad esordio improvviso meritano sempre la valutazione tramite esame oftalmoscopico. Sono più rare l'invasione dell'iride o l'estensione orbitaria (in questo caso il quadro potrebbe presentarsi con gonfiore o proptosi del bulbo, con aspetto simile alla cellulite orbitaria). È importante riconoscere tempestivamente un potenziale RB, trattandosi di neoplasia ad alto rischio di metastasi (in orbita, ai linfonodi regionali o all'encefalo per via ematica).

La diagnosi definitiva è di pertinenza dell'oftalmologo pediatrico che si occupi di oncologia oculare, capace di discriminare l'aspetto delle differenti lesioni della retina simulanti neoplasia, valutandone la vascolarizzazione, la presenza di calcificazioni, e stadiando il grado di malattia. L'ecografia oculare è, in questo caso, un esame fondamentale per avere un quadro clinico più chiaro.

In base al rilievo di una positività ecografica, è utile eseguire una risonanza magnetica delle orbite. L'invio presso un centro specializzato in oncologia oculare determinerà il trattamento locale o sistemico più adeguato, cercando di osservare un trattamento di tipo conservativo, non sempre possibile nei casi avanzati, con fattori di rischio al neuroimaging (es. infiltrazione della sclera, del nervo ottico o seeding vitreale), dove l'enucleazione è da considerarsi tra le opzioni di trattamento.

BOX - 1 Terapie

- › Trattamento laser intraoculare
- › Termoterapia trans pupillare
- › Crioterapia, Brachiterapia
- › Chemioterapia locale
- › Chemioterapia sistemica (limitata solo ai casi bilaterali intraoculari, avanzati in orbita o extraoculari)
- › Radioterapia (efficace, ma non utilizzata perché aumenta l'incidenza di secondo tumore)

La mortalità media del RB è di circa il 10%, ed esistono una serie di fattori prognostici negativi da valutare fin dall'inizio, fra cui annoveriamo: l'interessamento del nervo ottico, l'invasione della coroide, la scarsa differenziazione cellulare, e l'età di presentazione avanzata.

BOX - 2 Leucocoria: diagnosi differenziale

- › Cataratta congenita
- › Persistenza di vitreo iperplastico primitivo (di solito unilaterale)
- › Presenza di membrane infiammatorie (es. endoftalmiti da *Toxocara canis* o uveiti)
- › Retinopatia del prematuro
- › Malattia di Coats
- › Astrocitoma
- › Displasie retiniche



Vale la pena fare un cenno all'astrocitoma: si tratta di un tumore retinico raro e benigno, che nel 50% dei casi si associa a sclerosi tuberosa. Si presenta come una massa traslucida, nodulare (caratteristico aspetto a "mora") che può presentarsi isolata o multifocale.

Parlando di RB, un cenno va fatto anche alle "masquerades syndromes", la cui trattazione, però, aprirebbe un altro capitolo troppo lungo da affrontare, in questa sede. Rientrano, in queste, numerose patologie benigne e maligne intraoculari che spesso possono, in una fase iniziale, essere misdiagnosticate come uveiti. Riteniamo importante ricordare che, di fronte ad un bambino con diagnosi di uveite, il pediatra non deve esitare a richiedere un secondo parere ad un oftalmologo pediatrico esperto, che sappia inquadrare il problema al meglio della sua portata.

Un altro quadro da ricordare è il medulloepitelioma, che, insorgendo dal corpo ciliare, può produrre masse di color rosaceo-biancastro che occupano la camera anteriore, provocando rubeosis, glaucoma secondario e sublussazione del cristallino.

A conclusione di questo capitolo, un tumore da tenere a mente, anche se l'interessamento oculare può sembrare inconsueto, è il neuroblastoma (NB). Il NB viene classificato tra i tumori neuroendocrini embrionari, e la sua elevata variabilità di presentazione non rende sempre immediata la diagnosi. Trattandosi di un tumore extracranico, come può interessare l'occhio? La risposta è più semplice di quanto si pensi: i tumori neuroblastici derivano dalle cellule primordiali della cresta neuronale, e popolano pertanto i gangli simpatici. Se il tumore invade il sistema simpatico, la prima presentazione di un neuroblastoma non sarà una massa cervicale palpabile, ma una sindrome di Horner con ptosi e anisocoria. La sindrome di Horner nel bambino può essere congenita o acquisita, e può derivare da cause benigne o maligne. Il NB può manifestarsi come presentazione oculare anche con proptosi del bulbo, ecchimosi periorbitaria, mioclonia o difetto della motilità oculare.

Bibliografia di riferimento

- Theodore FH. Conjunctival carcinoma masquerading as chronic conjunctivitis. *Eye Ear Nose Throat Mon* 1967;46(11):1419-20.
- Read RW, Zamir E, Rao NA. Neoplastic Masquerade Syndromes. *Surv Ophthalmol* 2002;47(2):81-124.
- Nucci P, Modorati G, Pierro L et al. Comparative evaluation of echography and C.A.T. in diagnosing retinoblastoma. *Minerva Pediatr* 1989;41(3):129-31.
- Pichi F, Lembo A, De Luca M, Hadjistilianou T, Nucci P. Bilateral retinoblastoma: clinical presentation, management and treatment. *Int Ophthalmol* 2013;33(5):589-93.
- Materin MA, Shields CL, Shields JA et al. Diffuse infiltrating retinoblastoma simulating uveitis in a 7-year-old boy. *Arch Ophthalmol* 2000;118(3):442-3.
- De Francesco S, Pichi F, Lembo A et al. Massive anterior chamber involvement after intra-arterial chemotherapy for retinoblastoma: ultrasound biomicroscopy and histopathology. *Int Ophthalmol* 2014;34(4):967-70.
- Shields CL, Mashayekhi A, Cater J et al. Chemoreduction for retinoblastoma. Analysis of tumor control and risks for recurrence in 457 tumors. *Am J Ophthalmol* 2004;138(3):329-37.
- Shields CL. Forget-me-nots in the care of children with retinoblastoma. *Semin Ophthalmol* 2008; 23(5):324-34.
- Shields CL, Mashayekhi A, Au AK et al. The international classification of retinoblastoma predicts chemoreduction success. *Ophthalmology* 2006;113:2276-80.
- Smith SJ, Diehl NN, Smith BD, Mohney BG. Incidence, ocular manifestations, and survival in children with neuroblastoma: a population-based study. *Am J Ophthalmol* 2010;Apr;149(4):677-82.



PATOLOGIE DELL'ORBITA

G. Uccello

L'orbita può essere considerata un territorio di confine tra i vari compartimenti del massiccio facciale e, per la varietà delle strutture ed organi in essa contenute, è molto sensibile a infezioni, malattie ed anche lesioni neoplastiche. La patologia dell'orbita rappresenta un settore dell'oculistica di elevata specializzazione per la particolare conoscenza sia dell'occhio che delle strutture limitrofe: per tale motivo si è sviluppata una super-specializzazione in chirurgia oftalmoplastica che prevede un perfezionamento specifico. In molti casi la gestione delle patologie dell'orbita necessita di un approccio multidisciplinare con il contributo oltre che dell'oftalmologo anche di specialisti di altre branche (neuroradiologo, neurochirurgo, maxillo-facciale, ORL, oncologo).

Nell'età pediatrica, così come negli adulti, possiamo distinguere la patologia orbitaria in quattro grosse categorie:

- 1) anomalie congenite;
- 2) patologia infiammatoria;
- 3) patologia neoplastica;
- 4) patologia traumatica (questo argomento viene trattato in altro capitolo della Guida).

1) Tra le **anomalie congenite** vanno citati l'**Anoftalmo** (assenza dell'occhio) ed il **Microftalmo** (bulbo ridotto di volume), che sono le forme più comuni e possono essere associati alla presenza di cisti all'interno della cavità. Inoltre non possono essere escluse altre alterazioni in altri distretti (cuore, reni e SNC), per cui è buona norma sottoporre i piccoli pazienti ad una completa valutazione clinica e ad una consulenza genetica. Più rari sono il **Criptoftalmo** (microftalmo ricoperto dalla cute delle palpebre aderenti alla cornea) ed il **Nanoftalmo** (occhio piccolo, ipermetrope, tendente al sanguinamento uveale). In questi casi, così come nelle enucleazioni precoci, si apprezza una riduzione dello sviluppo della cavità orbitaria, che pertanto va stimolata con inserimento di protesi di grandezza crescente durante i primi anni di vita.

2) La **patologia infiammatoria** va classificata in aspecifica e specifica. La prima comprende la **cellulite preseptale** e la **cellulite orbitaria**. La *forma preseptale*, più

comune, consegue a traumi palpebrali, infezioni extraoculari e del tratto respiratorio superiore. È caratterizzata da edema periorbitario e visus sempre conservato, con rialzo termico e leucocitosi. La *forma orbitaria*, più rara in assoluto, più frequente nel bambino di età superiore a 5 anni, è quasi sempre secondaria a sinusite, specie etmoidale, ma può dipendere anche da ferite penetranti, infezioni dentarie, interventi chirurgici o disseminazione ematica durante malattie infettive sistemiche. Si manifesta con edema periorbitario, dolore, proptosi assile e limitazione dei movimenti oculari. L'insorgenza acuta dei sintomi la distingue da altre patologie (tumori o pseudotumori). La patologia infiammatoria specifica, o **pseudotumor orbitario**, è invece una lesione d'origine autoimmune occupante spazio, solitamente monolaterale, che interessa più spesso gli adulti. Essa insorge in maniera acuta o subacuta con dolore, proptosi e diplopia, talvolta accompagnati da chemosi congiuntivale, uveite anteriore e riduzione del visus.

3) La **patologia neoplastica** comprende un ampio spettro di lesioni orbitarie che possono avere carattere di benignità o di malignità (includendo anche le neoformazioni cistiche di varia natura e gli amartomi). Dal punto di vista anatomo-patologico distinguiamo:

› **tumori neurogenici;**

› **tumori mesenchimali;**

› **tumori vascolari.**

Tra i **tumori neurogenici** il **glioma** delle vie ottiche anteriori è il più comune in età pediatrica (astrocitoma pilocitico) e si può associare alla neurofibromatosi. È caratterizzato da esoftalmo, lenta compromissione visiva fino all'atrofia ottica (sintomo che induce alla resezione chirurgica). Anche i **neurofibromi** (tumori benigni dei nervi periferici, a localizzazione più frequente nell'orbita superiore) possono comparire alla nascita nel quadro della Neurofibromatosi tipo 1 e si presentano clinicamente come tumori isolati di origine dermica, infiltrativi, diffusi e plessiformi. Il trattamento è chirurgico.

Tra i **tumori mesenchimali dei tessuti molli** il **rabdomiosarcoma** è la neoplasia maligna dell'orbita più frequente nei bambini. Origina dalle cellule muscolari striate e si presenta come una massa che determina esoftalmo rapidamente progressivo, dislocamento del bulbo, ptosi palpebrale e può invadere la fossa cranica anteriore e media ed i seni paranasali, oltre che dare metastasi linfonodali lo-



co-regionali ed a distanza. Il trattamento comprende radio e chemioterapia, con buona percentuale di sopravvivenza (maggiore del 90% a cinque anni). Appartengono ai **tumori mesenchimali dell'osso**: il **fibroma ossificante**, la **displasia fibrosa** e l'**osteosarcoma**. I primi due sono forme benigne a lenta evoluzione (il fibroma è monostotico, la displasia poliostotica) e nel tempo causano esoftalmo e dislocazione del bulbo. L'osteosarcoma è una forma altamente maligna ad andamento irregolare invasivo con prognosi infausta.

I **tumori vascolari** comprendono: l'**emangioma capillare**, amartoma congenito o della prima infanzia, che appare come una lesione rosso-brunastra di solito confinata al derma e può determinare ambliopia mediante ptosi meccanica o astigmatismo elevato. È caratterizzato da regressione spontanea per fibrosi perivascolare (terapia con betabloccanti); l'**angioma cavernoso**, ad andamento lentamente progressivo che diventa sintomatico negli adulti sebbene sia di natura congenita (il trattamento è chirurgico); il **linfangioma**, amartoma vascolare dei canali linfatici, con formazione di spazi vacuolizzati a contenuto siero-ematico. Si presenta con effetto massa ad esordio acuto per emorragia spontanea intralesionale. Anche se la terapia è chirurgica, non è possibile la rimozione completa per la sua scarsa delimitazione.

Un cenno a parte meritano le **cisti dermoidi ed epidermoidi**, derivanti da residui ectodermici intrappolati nelle suture ossee durante lo sviluppo orbitario. Esse rappresentano le lesioni congenite benigne dell'orbita più frequenti in età pediatrica e sono localizzate prevalentemente nel quadrante supero-esterno. La terapia consiste nella completa rimozione chirurgica evitando di ledere la capsula per non provocare recidiva.

Bibliografia di riferimento

- Verma AS, Fitzpatrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis* 2007 Nov 26;2:47.
- Mulvihill A1, Smith CR, Buncic JR. Pediatric orbital pseudotumour presenting as a painless orbital and periocular mass. *Can J Ophthalmol* 2004 Feb;39(1):77-9.
- Shields JA1, Shields CL. Rhabdomyosarcoma of the orbit. *Int Ophthalmol Clin* 1993 Summer;33(3):203-10.
- Mulliken JB, Glowack J et al. Hemangioma and vascular malformation in infants and children: a classification based on endothelial characteristics. *Plast Reconstr Surg* 2004;62(10):1308-11.
- Shields JA, Shields CL. Orbital cysts of childhood--classification, clinical features, and management. *Surv Ophthalmol* 2004 May-Jun;49(3):281-99.

PATOLOGIE GENETICHE OCULARI

F. D'Esposito

Il quadro delle patologie genetiche oculari che possono presentarsi nell'età evolutiva è estremamente vasto ed eterogeneo. Queste possono essere a carico delle diverse strutture dell'occhio, manifestarsi in diverse fasi della vita dalla nascita in poi e possono presentarsi sia in forma isolata che come parte di uno spettro sindromico. Nella Tabella 1 sono elencate in modo sintetico le principali affezioni, per la maggior parte delle quali esistono numerosi ed eterogenei sottotipi.

Mentre alcune forme, come ad esempio le anomalie di sviluppo, sono chiaramente evidenti alla nascita, altre patologie possono essere caratterizzate da una disfunzione in assenza di particolari alterazioni anatomiche, o anche manifestarsi negli anni successivi, con una difficoltà di diagnosi tempestiva, in particolar modo quando sono presenti o insorgono in età preverbale, quindi in piccoli pazienti che non sono in grado di riferire il loro disturbo visivo. In riferimento a ciò è di fondamentale importanza prestare particolare attenzione ad alcuni segni che possono farci sospettare una disfunzione visiva su base genetica. Va immediatamente sottoposto a visita specialistica un bambino che presenti nistagmo, deficit di fissazione, strabismo, segno oculo-digitale (poking), così come fotofobia o difficoltà in condizioni di poca luce. Nei bambini più grandi, quando è possibile effettuare una misurazione dell'acuità visiva, talvolta la patologia genetica, in particolar modo quelle retiniche, si manifesta con un progressivo calo del visus inspiegabilmente non correggibile con lenti.

Benché si tratti di patologie rare valutando le singole prevalenze, la loro eterogeneità e numerosità fanno sì che non sia affatto infrequente per un oculista o per un pediatra trovarsi di fronte a un piccolo paziente affetto.

Per quanto riguarda l'epoca di insorgenza, alcune forme, come già menzionato, sono a manifestazione congenita, mentre altre si manifestano in fasi differenti della vita. Parimenti variabile è il carattere di progressività, che può essere presente o meno. Queste ultime differenziazioni, insieme con la severità del deficit visivo e alla compresenza o meno di altre disfunzioni concomitanti (nei casi sindromici), hanno una valenza importante ai fini riabilitativi o, come è più corretto definire nel caso di bambini ipovedenti, "abilitativi".

Per quanto riguarda le possibili terapie, la vastità e l'eterogeneità del capitolo delle patologie genetiche oculari rende impossibile una generalizzazione. Sicuramente alcune forme sono suscettibili di trattamenti che possono apportare grandi bene-



fici se non la guarigione dei piccoli pazienti. È il caso della cataratta congenita nella quale un intervento precoce seguito dalle opportune terapie può permettere livelli accettabili di sviluppo della funzione visiva, o di altre patologie come il glaucoma congenito o le anomalie da disinnervazione cranica congenita, nei quali gli opportuni interventi possono senz'altro apportare benefici.

Ben diverso è il caso delle distrofie retiniche ereditarie o delle otticopatie. Ad oggi per la quasi totalità di esse non esistono terapie codificate, ma sicuramente numerose sperimentazioni tese alla messa a punto di queste, con diverse strategie, dalla terapia genica alle cellule staminali, a seconda delle caratteristiche e dello stadio di progressione della patologia.

In questa ottica la caratterizzazione molecolare è il vero benefit che possiamo offrire ai piccoli pazienti e ai loro familiari. Mentre alcune forme sono tipicamente causate da varianti in uno specifico gene (come ad esempio la Coroideremia dal gene CHM o la Retinoschisi dal gene RS1), moltissime sono caratterizzate da una elevata eterogeneità genetica. Basti pensare che ad oggi sono stati caratterizzati più di 280 geni responsabili di distrofie retiniche ereditarie e sappiamo che ne esistono altri ancora a noi sconosciuti. A rendere il quadro ulteriormente complesso, esiste anche un'alta eterogeneità fenotipica, vale a dire che molti geni hanno la caratteristica di poter causare forme patologiche profondamente diverse tra loro. La combinazione di questi ultimi due aspetti rende non semplice il processo di identificazione del difetto genetico causativo nel singolo paziente, ma l'avvento di nuove tecnologie che permettono il sequenziamento simultaneo di ampi segmenti di DNA, insieme con le opportune valutazioni bioinformatiche, hanno reso realizzabile e accessibile la diagnosi molecolare per i pazienti, con una buona percentuale di diagnosi conclusive, ma purtroppo ancora con alcuni pazienti con referto negativo o non informativo.

La diagnosi genetica molecolare riveste un'importanza fondamentale per molteplici motivi. Innanzitutto, ci permette di comprendere quali sono i meccanismi molecolari che hanno portato allo sviluppo del quadro patologico, in modo da poter effettuare una diagnosi di precisione e non solo basata sugli aspetti fenotipici che possono essere estremamente variabili da soggetto a soggetto. Un altro contributo fondamentale della diagnosi molecolare è la possibilità di fornire ai familiari dei piccoli pazienti un consiglio genetico mirato con la definizione dello status genetico di ogni singolo elemento della famiglia e l'identificazione degli eventuali portatori così come dei soggetti in età preclinica rispetto alla patologia ricorrente nella famiglia e

quindi ad alto rischio di manifestarla.

In alcuni casi la diagnosi molecolare rappresenta un vero e proprio contributo concreto alla gestione clinica dei bambini affetti. È il caso ad esempio dei piccoli affetti da Aniridia nei quali viene solitamente effettuato un attento monitoraggio nel timore di comparsa di tumore di Wilms. In questo caso il rischio di sviluppare la neoplasia riguarda solo i bimbi inquadrabili come affetti da sindrome WAGR (Wilms tumor, Aniridia, Genitourinary anomalies, Retardation) causata da una delezione della regione del cromosoma 11 comprendente sia il gene *PAX6* (implicato nell'Aniridia) che il gene contiguo *WT1* (implicato nel tumore di Wilms), mentre i piccoli nei quali l'aniridia è causata da una variante patogena intragenica di *PAX6* non hanno alcun rischio più elevato di neoplasia.

Ultimo vantaggio della diagnosi molecolare è quello rappresentato dalla possibilità di utilizzare le informazioni sul gene o sui geni responsabili per inserire i pazienti affetti in un database al quale accedere in un futuro sempre più vicino per poter praticare terapie molecolari mirate alla correzione di specifici difetti. Negli ultimi venti anni abbiamo assistito a enormi progressi nella messa a punto di tali terapie come la terapia genica. Nel caso specifico, ad oggi non è più in fase di trial clinico, ma presente come approvato, il farmaco che permette, tramite iniezioni subretiniche, di correggere un particolare gene, *RPE65*, il quale è responsabile di forme severe di distrofie retiniche nell'infanzia. Grossi sforzi della comunità scientifica internazionale sono volti all'estensione della fattibilità di tale tipo di terapia ad altri geni e al contempo alla messa a punto di altre strategie terapeutiche come le terapie che prevedono l'utilizzo di cellule staminali.

In conclusione, le patologie genetiche oculari sono molteplici ed estremamente eterogenee sia fenotipicamente che geneticamente. Per questo motivo, benché rientrino nel settore delle "malattie rare", non possiamo non tenere conto della loro esistenza quando sospettiamo un deficit visivo in un bambino, anche se molto piccolo e tale considerazione diventa ancora più valida quando già esiste una familiarità per patologie genetiche oculari. La diagnosi molecolare, vero esempio concreto di medicina traslazionale o "bench to bedside", oggi è in grado di dare risultati informativi in circa l'80% dei pazienti (seppure con una variabilità tra le varie forme) e riveste un'importanza cruciale a beneficio dei piccoli pazienti, dei loro familiari e del progresso nelle conoscenze riguardo a queste patologie spesso così severe e invalidanti.

**Tabella 1.** *Principali patologie genetiche oculari isolate a manifestazione durante l'età infantile*

Anomalie di sviluppo	Microftalmo, anoftalmo, aniridia, colobomi, disgenesie del segmento anteriore
Disturbi della motilità oculopalpebrale	Disordini congeniti dell'innervazione cranica (fibrosi congenita dei muscoli extraoculari, sindrome di Duane), ptosi congenita
Glaucomi	Glaucoma congenito, glaucoma giovanile
Anomalie del cristallino	Cataratta congenita
Alterazioni corneali	Cornea plana, sclerocernea, distrofie corneali: endoteliale congenita, di Meesman, Reis-Bücklers, Thiel-Behnke, Groenouw tipo 1, lattice tipo 1, cristallina centrale (Schnyder)
Patologie oncologiche	Retinoblastoma
Otticopatie	Atrofia ottica dominante, atrofia ottica di Leber
Distrofie retiniche	Retinite pigmentosa, distrofie maculari, distrofie dei coni, distrofie cone-rod, retinoschisi, coroideremia, acromatopsia, nictalopia congenita stazionaria
Vitreoretinopatie	Vitreoretinopatia essudativa familiare, malattia di Norrie

Bibliografia di riferimento

- OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man, <https://www.omim.org>)
- Traboulsi El. Genetic Diseases of the Eye (2nd ed.). Oxford University Press, 2012.
- Retnet (<http://www.sph.uth.tmc.edu/RetNet>)
- Berger W, Kloeckener-Gruissem B, Neidhardt J. The molecular basis of human retinal and Vitreoretinal Diseases. Progress in Retinal and Eye Research 2010; 29:335-75.
- den Hollander A. Omics in Ophthalmology: Advances in Genomics and Precision Medicine for Leber Congenital Amaurosis and Age-Related Macular Degeneration. IOVS 2016;57(3):1378-87.

NEUROFTALMOLOGIA PEDIATRICA E NISTAGMO

P. Esposito Veneruso, L. Rombetto, A. Magli

Alcuni dei più importanti segni neuroftalmologici da prendere in considerazione sono la risposta pupillare e la presenza di nistagmo.

RISPOSTA PUPILLARE

Il diametro pupillare è controllato da due muscoli lisci: il muscolo dilatatore, innervato dal simpatico, ed il muscolo costrittore, innervato dal parasimpatico le cui terminazioni raggiungono anche il muscolo ciliare responsabile dell'accomodazione. La via afferente del riflesso alla luce (fotomotore) origina invece a livello retinico. Il riflesso fotomotore è evocabile dal 1°-2° mese di vita del bambino e può essere più difficilmente evocabile nei prematuri. Il riflesso accomodativo si sviluppa a circa 4 mesi d'età; il riflesso pupillare legato alla visione di un oggetto per vicino è legato allo sviluppo della sincinesia miosi-accomodazione-convergenza che avviene successivamente. La reazione pupillare alla luce dell'occhio stimolato viene detta "diretta", la reazione simmetrica che avviene nel controlaterale "consensuale".

Le due principali caratteristiche pupillari che devono essere prese in considerazione sono le dimensioni e la reattività in diverse condizioni di stimolazione.

Nella valutazione delle dimensioni e della simmetria dei diametri pupillari è da tener presente che una differenza interoculare (anisocoria) clinicamente evidente è presente nel 20% dei soggetti sani, con riflessi fotomotore e accomodativo nella norma. Da ricordare che il riflesso accomodativo può essere difficilmente evocabile nei bambini.

► **Pupilla amaurotica** – nei deficit monolaterali della via afferente, stimolando l'occhio affetto si osserverà l'assenza del riflesso fotomotore diretto, sarà presente invece in consensuale. Il riflesso accomodativo, se la via efferente è intatta, sarà presente. In caso di deficit bilaterale delle vie ottiche anteriori o patologie retiniche, di solito è evidente una midriasi bilaterale, se la via pupillare efferente è intatta sarà invece presente il riflesso accomodativo (dissociazione luce-vicino).



- ▶ **Pupilla di Adie (pupilla tonica)** – nei bambini è generalmente idiopatica, ma può verificarsi per infezioni virali (es. varicella) o in seguito alla vaccinazione per il morbillo. È presente una paralisi segmentale dello sfintere irideo. La pupilla dell'occhio affetto si costringe con difficoltà ed una volta miotica la pupilla tende a rimanere in questo stato molto più a lungo ("pupilla tonica"). La pupilla tonica risulta sensibile ai farmaci colinergici: l'instillazione di pilocarpina 0,0625% produce una costrizione molto più rapida nell'occhio affetto che nell'occhio sano. Possibile l'associazione con ipo- o areflessia delle estremità. Sono spesso associati disturbi dell'accomodazione e quindi il bambino può riferire difficoltà nella visione per vicino durante le attività scolastiche. Tra le cause si ipotizza una lesione del ganglio ciliare con possibile coinvolgimento delle fibre trigeminali.

- ▶ **Paralisi completa del III nervo cranico** – nella paralisi del III nervo cranico le pupille sono dilatate e non reattive. Nelle anisocorie è necessario un esame completo della motilità oculo-palpebrale.

- ▶ **Pupilla paradossa** – la pupilla apparirà più dilatata alla luce che al buio. Presente in alcuni pazienti con patologie retiniche, tipica nella CSNB, nell'acromatopsia, nell'amaurosi congenita di Leber, nell'atrofia ottica dominante [...]. Le cause non sono note.

- ▶ **Sindrome di Horner** – causata da deficit dell'innervazione simpatica, più comunemente monolaterale. Clinicamente si presenta con miosi (per dominanza del tono parasimpatico), anisocoria più evidente al buio, ptosi (per deficit del muscolo di Müller), eterocromia (l'occhio affetto più chiaro), enoftalmo, anidrosi ipsilaterale. I riflessi fotomotore e accomodativo sono conservati. Considerando il lungo decorso delle fibre simpatiche, una diagnosi di sindrome di Horner ha uno scarso valore nella localizzazione della sede della lesione (benigna o maligna).

- ▶ **Sindrome del mesencefalo dorsale** – la compressione da lesione espansiva dorsale rispetto all'acquedotto di Silvio, può essere causa di disso-

ciazione luce–vicino, paralisi di sguardo verticale (generalmente in alto - Parinaud), retrazione palpebrale (segno di Collier), deficit accomodativi e nistagmo retrattorio/convergente. Le dimensioni delle pupille a riposo sono generalmente maggiori del normale.

Clinica – esecuzione dello “swinging-flash light test”

Test per il riconoscimento di differenze della via afferente tra i due occhi

È necessario che la via efferente sia intatta, pupille reattive, non fisse, no anisocoria

- › Ambiente buio
- › Il paziente fissa un target a distanza
- › Si utilizza una luce posta a 45° (in modo da stimolare la retina superiore) ad una distanza tale da ottenere un restringimento delle dimensioni della pupilla di circa 1/3

- › Stimolare un occhio per 2-4 secondi e poi rapidamente passare all'altro

quando un occhio è illuminato l'altro si adatta al buio e la sua sensibilità alla luce aumenta, perciò, quando la luce tornerà a stimolarlo la pupilla si contrarrà, anche se il passaggio viene eseguito rapidamente. In pazienti sani si osserverà una contrazione della pupilla immediata in entrambi gli occhi; in caso di marcato RAPD, come nella neurite ottica, si osserverà una perdita dell'iniziale contrazione (“*pupillary escape*”) e una dilatazione della pupilla nell'occhio affetto quando la luce torna a stimolarlo.

NISTAGMO

Il nistagmo consiste in oscillazioni ritmiche ed involontarie degli occhi, dovute alla presenza di alterazioni morfo-funzionali di strutture delle vie ottiche deputate al controllo dei movimenti oculari.

Può essere associato a deficit sensoriali. Le forme più comuni sono il nistagmo pendolare, cioè con la stessa velocità in ciascuna direzione, ed il nistagmo saccadico (a scosse) in cui si distingue una fase lenta (di allontanamento dal target) e una fase rapida, di rifissazione, che ne definisce la direzione. Il periodo di tempo in cui l'immagine fissata persiste sulla fovea viene definito *tempo di foveazione*, ed è direttamente proporzionale alla capacità visiva del paziente. È frequente che bambini affetti da nistagmo assumano una posizione anomala del capo (PAC); tale fenomeno può essere dovuto alla coesistenza di uno strabismo paretico o,



più comunemente, ad un meccanismo di compenso per cui gli occhi vengono ruotati nella posizione in cui l'intensità delle oscillazioni si riduce ("null zone") permettendo un comfort visivo maggiore. A tal proposito è consigliabile, nella valutazione dell'acuità visiva, effettuare una misurazione monoculare (preferibile la penalizzazione dell'occhio non esaminato piuttosto che l'occlusione), binoculare, capo diritto e con il capo nella posizione preferita dal paziente. Un'accurata diagnosi di nistagmo necessita di registrazioni nistagmografiche.

Le forme fisiologiche di nistagmo sono:

optocinetico – generato da stimoli in movimento (tamburo rotante);

riflesso oculovestibolare (VOR) – che ha lo scopo di mantenere gli occhi allineati al target durante i movimenti del capo;

end-point – nistagmo a scosse nelle estreme posizioni eccentriche di sguardo, presente nel 60% dei soggetti sani (tende a scomparire dopo pochi secondi).

Riveste particolare importanza il dato anamnestico relativo al periodo di insorgenza del nistagmo (congenito o acquisito) e la sua eventuale sintomatologia.

Le forme più frequenti di nistagmo infantile, in base alla nomenclatura del CEMAS del 2000, sono: *infantile nystagmus syndrome* (INS) e il *fusion maldevelopment nystagmus syndrome* (FMNS).

INS – si sviluppa nei primi mesi di vita (il congenito vero è raro) si presenta coniugato, generalmente orizzontale o torsionale (verticale raro), tende ad intensificarsi nel tentativo di fissazione e/o in una o più posizioni eccentriche di sguardo (no *gaze evoked*), non è percepita oscillopsia e può essere associato ad oscillazioni del capo (non compensatorie) e/o a PAC.

FMNS – caratterizzato da una fase lenta lineare o decrescente, la direzione è sempre in direzione dell'occhio fissante (inversione della direzione all'occlusione), è sempre presente strabismo (in forma latente o manifesta), generalmente presente in binoculare e si intensifica all'occlusione (rara la forma "pura" con evocazione solo all'occlusione), possibile PAC associata. L'acuità visiva binoculare e tendenzialmente molto buona (peggiora all'occlusione).

Altre forme di nistagmo “benigne” in età precoce sono la *nystagmus blockage syndrome* (NBS), caratterizzata dall’attenuazione del nistagmo in seguito ad una esotropia volontaria a grande angolo, e la *spasmus nutans syndrome* (SNS). La SNS è caratterizzata da un nistagmo ad alta frequenza, disconiugato ed asimmetrico, la dissociazione può intensificarsi nelle posizioni laterali di sguardo. Si presenta con oscillazioni ritmiche del capo compensatorie (le oscillazioni del capo, nei pazienti con VOR normale, permettono di modificare la forma d’onda del nistagmo in modo da migliorare la performance visiva), può essere associato a PAC. Tende generalmente a ridursi col tempo.

Il nistagmo acquisito è generalmente sintomatico e richiede approfondimenti diagnostici. Una corretta diagnosi clinica e strumentale permette di ottenere delle indicazioni specifiche per orientarsi nella localizzazione della lesione (alcune particolari forme di nistagmo sono elencate nella Tabella 1).

Tabella 1. Nistagmo: principali caratteristiche

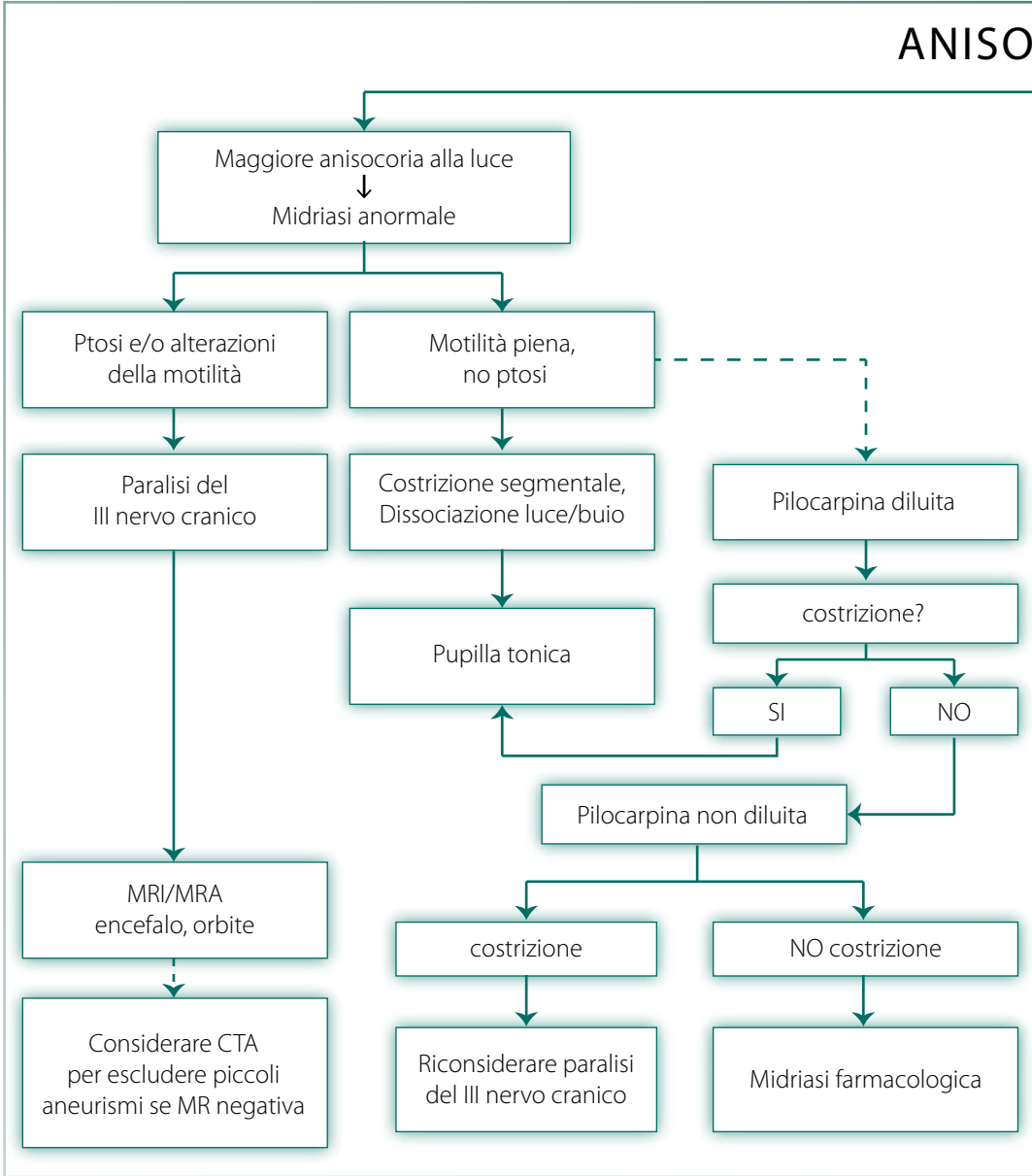
Nistagmo	Principali caratteristiche
VESTIBOLARE (periferico)	<ul style="list-style-type: none"> • disturbi del labirinto o del nervo vestibolare • sintomi: oscillopsia, vertigini, acufeni, ipoacusia • la fase rapida batte in direzione del lato sano, inibito dalla fissazione • orizzontale-torsionale (mai torsionale o verticale puro)
VESTIBOLARE (centrale)	<ul style="list-style-type: none"> • lesione dei nuclei vestibolari o delle loro proiezioni • può essere presente componente verticale, non inibito dalla fissazione • sintomi meno accentuati ma più duraturi della forma periferica
NISTAGMO ALTERNANTE PERIODICO (PAN)	<ul style="list-style-type: none"> • forma acquisita: coinvolgimento della regione cerebellare, SM, encefaliti, malformazione di Arnold-Chiari [...] (responsiva al Baclofen) • forma congenita: spesso associata ad albinismo (Baclofen inefficace) • prev. orizzontale; cambiamento periodico (simmetrico o asimmetrico) dell’intensità e della direzione
GAZE EVOKED	<ul style="list-style-type: none"> • alterazioni a carico dell’integratore neurale (tronco encefalo) • generalmente orizzontale, più evidente nelle posizioni eccentriche di sguardo, non si riduce mantenendo la posizione eccentrica di sguardo



Nistagmo	Principali caratteristiche
SEE-SAW	<ul style="list-style-type: none"> coinvolgimento regione diencefalica/chiasmatica nistagmo disconiugato; elevazione e in ciclorsione in un occhio abbassamento ed exciclorsione nell'altro
CONVERGENCE-RETRACTION	<ul style="list-style-type: none"> coinvolgimento del mesencefalo dorsale convergenza e/o retrazione nel tentativo di sguardo in alto
OPSOCLONO	<ul style="list-style-type: none"> regione cerebellare, encefaliti, neuroblastoma (nel bambino), carcinomi viscerali (adulto) o "saccadomania", continuum di impulsi saccadici e intrusioni saccadiche multiplanari senza un intervallo intersaccadico, alta frequenza
FLUTTER	scariche di 3-4 oscillazioni orizzontali che interrompono la fissazione in posizione primaria

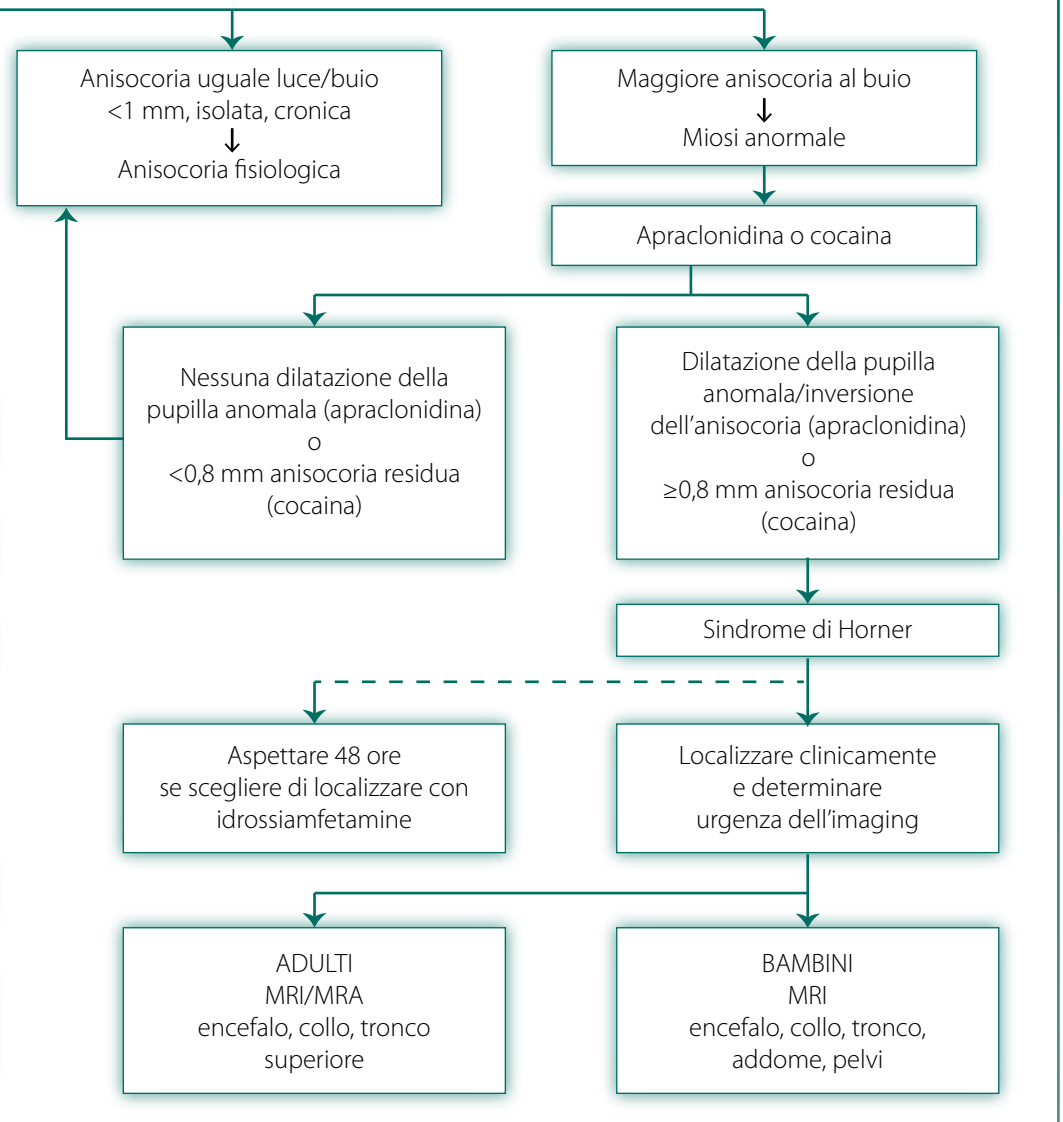
Bibliografia di riferimento

- Brodsky MC. Pediatric Neuro-Ophthalmology – Springer-Verlag New York, 2016.
- Lambert S, Lyons C. Taylor and Hoyt's Pediatric Ophthalmology and Strabismus (5th Edition). Elsevier, 2016.
- Hertle RW, Dell'Osso LF. Nystagmus in infancy and childhood. Oxford University Press, 2013.





CORIA



L'OCCHIO NELLE MALATTIE SISTEMICHE

L. Buzzonetti, A. Gulino, P. Valente, G. Simeone

L'occhio è coinvolto in numerose patologie sistemiche sia in età adulta che in età pediatrica. Nei bambini esistono veri e propri quadri sindromici complessi con compromissione oculare.

Ogni patologia sistemica può interessare varie strutture oculari, dagli annessi oculari (palpebre e vie lacrimali) al segmento anteriore (cornea, congiuntiva, iride, corpo ciliare, cristallino) al segmento posteriore (vitreo, coroide, retina, nervo ottico, orbita). Analizzeremo in questo capitolo le patologie sistemiche e le sindromi che in età pediatrica più frequentemente sono associate a malattie oculari e che hanno una prognosi peggiore in termini di funzione visiva.

L'artrite idiopatica giovanile è la forma più comune di malattia cronica reumatica nell'infanzia. È classificata in 7 sottotipi; la prevalenza e l'incidenza non sono chiare a causa della complessità della malattia e dei vari sottotipi che la caratterizzano. Si stima un'incidenza di 1-22 casi su 100.000. L'uveite, infiammazione della tunica vascolare dell'occhio (l'uvea comprende: iride, corpo ciliare e coroide) è la manifestazione extra-oculare più comune nell'artrite idiopatica giovanile. È un'uveite cronica insidiosa e nelle fasi iniziali spesso asintomatica, ma che va diagnosticata il prima possibile poiché può comportare complicanze che spesso compromettono la funzione visiva come la cataratta, le sinechie (aderenze tra iride e cristallino o tra iride e cornea), le cheratopatie, l'edema maculare. La prevalenza dell'uveite nell'artrite idiopatica giovanile è stimata tra l'8 e il 25%. La presenza di ANA, l'età precoce di comparsa dell'artrite, insieme al sesso femminile e al sottotipo oligoarticolare dell'artrite sono considerati fattori predittivi di uveite. La terapia dell'uveite va avviata appena compaiono i primi segni e consiste di colliri steroidei e midriatici/cicloplegici che, in associazione alla terapia dell'artrite e a controlli frequenti e prolungati, possono ridurre l'incidenza di complicanze e permettere una migliore gestione della malattia.

La neurofibromatosi (NF) è una sindrome oculoneurocutanea dal coinvolgimento multisistemico, caratterizzata da un'ampia varietà di segni e sintomi clinici. La malattia è stata classificata in NF-1 e NF-2. Le manifestazioni oculari nella neurofibromatosi sono numerose e interessano varie strutture. Gli amartoni iridei o noduli di Lisch costituiscono il reperto più frequente e sono indicatori affidabili di NF-1. Sono lesioni di colorito brunastro sollevati sul piano irideo con aspetto rotondeggiante, asintomatici. Frequenti sono le macchie café-au-lait palpebrali e il neurofibroma plessiforme della



palpebra superiore che è causa di ptosi palpebrale. Il glaucoma si presenta nella NF orbitopalpebrale e in genere prima dei 3 anni di vita, richiede sempre un trattamento chirurgico e i pazienti hanno una prognosi visiva scarsa. Caratteristici sono anche gli amartomi corioideali e retinici a prognosi visiva buona; di sicuro la manifestazione oculare più temuta nella NF-1 è il glioma delle vie ottiche che può riscontrarsi in circa il 15% dei casi di NF-1. È un tumore a crescita lenta e bassa malignità che ha un'invasività locale con distruzione delle strutture del nervo e dei tessuti circostanti, ma che può espandersi fino al chiasma ottico e la regione ipotalamica. La prognosi visiva dei pazienti con glioma in NF-1 dipende dalle dimensioni e dalla localizzazione del tumore. Alcune casistiche internazionali riportano prognosi visive scarse con percentuali del 70% di ipovisione. La terapia è controversa per le numerose complicanze e sequele secondarie e molti sostengono la tesi dell'osservazione per una migliore prognosi generale. Tra le terapie, oltre alla chemioterapia, è indicata la radioterapia e la chirurgia in casi selezionati. Le manifestazioni oculari della NF-2 sono più rare; tra queste l'opacità della corticale del cristallino (40% dei casi), meningiomi delle guaine del nervo ottico, amartomi retinici e neurilemmomi intraoculari.

ALTRE MALATTIE SISTEMICHE

Malattia sistemica	Manifestazioni oculari
<p><u>Tumori cerebrali</u> Sono la seconda forma di cancro più comune nei bambini al di sotto dei 15 anni (dopo la leucemia) e la seconda causa di morte per cancro. Gli astrocitomi sono i tumori cerebrali pediatrici più comuni.</p>	Diplopia
<p><u>Sclerosi multipla</u> È una patologia neuro-degenerativa che colpisce il rivestimento delle fibre nervose, la guaina mielinica.</p>	Diplopia, nistagmo
<p><u>Sindrome di Sjögren</u> Una malattia autoimmune che porta al malfunzionamento delle ghiandole esocrine del nostro organismo, tra cui figurano le ghiandole lacrimali.</p>	Occhio secco
<p><u>Lupus eritematoso sistemico</u> È una malattia cronica autoimmune che può colpire diversi organi del corpo.</p>	Occhio secco, episclerite
<p><u>Sclerodermia</u> È una malattia rara di natura infiammatoria, autoimmune. Ci sono 2 tipi di sclerodermia pediatrica: la sclerodermia localizzata (Morfea) e la Sclerosi Sistemica.</p>	Occhio secco
<p><u>Malattia di Behçet</u> È una vasculite multisistemica recidivante cronica caratterizzata da lesioni alle mucose (afte) e alla cute; può dare inoltre lesioni articolari, vascolari e oculari.</p>	Uveite

OCCHIO E SINDROME DI DOWN

La sindrome di Down è la più comune anomalia cromosomica con un'incidenza che varia tra 600-800 nati vivi. Numerose sono le patologie oculari che hanno un'incidenza maggiore nei pazienti con Trisomia 21. In particolare i bambini presentano una maggiore prevalenza di differenti tipi di errori refrattivi come l'ipermetropia, la miopia e l'astigmatismo; tale prevalenza aumenta negli anni e raggiunge il 50% nell'età della scuola primaria contro il 3% dei controlli. Vengono, inoltre, riportati deficit nell'accomodazione e una maggiore frequenza di strabismo in particolare di strabismo convergente e di ambliopia (occhio pigro). Inoltre la letteratura e anche la nostra esperienza clinica pediatrica confermano una maggiore prevalenza di cataratta infantile che può raggiungere anche il 40% e una maggiore incidenza di cheratocono che è stimata intorno al 15%. Blefariti e anomalie della sensibilità al contrasto sono altre associazioni più frequentemente riscontrate.

Bibliografia di riferimento

- Clarke SL, Sen ES, Ramanan AV. Juvenile idiopathic arthritis-associated uveitis. *Pediatr Rheumatol Online* 2016;14:27.
- Skarin A, Elborgh R, Edlund E, Bengtsson-Stigmar E. Long-term follow-up of patients with uveitis associated with juvenile idiopathic arthritis: a cohort study. *Ocul Immunol Inflamm* 2009;17:104-8.
- Paroli MP, Abbouda A, Restivo L et al. Juvenile idiopathic arthritis-associated uveitis at an Italian tertiary referral center: clinical features and complications. *Ocul Immunol Inflamm* 2015;23:74-81.
- Little JA, Woodhouse JM, Lauritzen JS, SaundersKJ. The impact of optical factors on resolution acuity in children with Down syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2007; 48: 3995-4001.
- Creavin A, Brown R. Ophthalmic Abnormalities in Children with Down Syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2009; 46:76-82.
- Medsinghe A, Nischal KK. Pediatric cataract: challenges and future directions. *Clin Ophthalmol* 2015;9:77-90.
- Jouhilahti EM, Peltonen S, Heape AM, Peltonen J. The pathoetiology of neurofibromatosis 1. *Am J Pathol* 2011;178:1932-9.
- Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective. *Lancet Neurol* 2007;6:340-51.
- Schnur RE. Type 1 neurofibromatosis: a genio-oculo-dermatologic update. *Ocular Genetics* 2012;23:364-72.
- Ruggieri M, Pavone P, Polizzi A et al. Ophthalmological manifestation in segmental neurofibromatosis type 1. *Br J Ophthalmol* 2004;88:1429-33.
- Klig JE. Ophthalmologic complications of systemic disease. *Emerg Med Clin North Am* 2008 Feb;26:217-31.



TERAPIA FARMACOLOGICA TOPICA

P. Capris, A. Lamborghini

La terapia topica rappresenta, in ambito oculistico, la prima scelta per il trattamento di quasi tutte le patologie oculari per diversi motivi:

1. efficacia per l'elevata capacità delle varie formulazioni oftalmiche di rimanere a contatto della superficie cutanea e oculare e/o di penetrazione attraverso la cornea all'interno della camera anteriore per raggiungere il corpo ciliare e l'iride;
2. tempo protratto di permanenza sulla sede dell'affezione;
3. modesti rischi di effetti collaterali (se opportunamente valutati);
4. facilità di applicazione (specialmente in pazienti poco collaboranti);
5. costi contenuti.

FORMULAZIONI

Collirio

Soluzione acquosa (a differenti concentrazioni) con precise addizioni di sostanze, che garantiscono: la conservazione del prodotto (una volta aperta la confezione e per periodi indicati sulle confezioni), la stabilizzazione della molecola attiva (pH, solubilità, densità), la disponibilità, la penetrazione della molecola attraverso le barriere oculari (cornea e congiuntiva), comfort, la permanenza sulla superficie oculare.

- ▶ **Pro:** facilità di somministrazione, diffusione sulla superficie, penetrazione attraverso la cornea, comfort.
- ▶ **Contro:** scarsa permanenza sulla superficie (crisi di pianto) e difficile verifica dell'effettiva penetrazione nel sacco congiuntivale.

Il numero delle somministrazioni nella giornata è il parametro più importante da modulare. Per alcuni farmaci, quali gli antibiotici, in corso di infezione corneale esso può raggiungere anche la frequenza oraria.

In considerazione del fatto che la quantità di farmaco trattenuta nel fornice e sulla superficie oculare è inferiore a quella corrispondente ad una singola goccia di collirio, si può ragionevolmente concludere che l'instillazione di una o più gocce,

nella stessa applicazione, non influenza la quantità di farmaco somministrata, ma garantisce solo la maggior sicurezza di aver effettivamente somministrato il farmaco. Pertanto se l'instillazione della prima goccia è stata efficace, non sono necessarie ulteriori instillazioni.

Prima dell'instillazione è sempre necessario pulire o lavare le eventuali secrezioni presenti nel fornice congiuntivale.

La formulazione monodose presenta i vantaggi dell'assenza di conservanti (effetti irritanti o epiteliotossici sulla cornea), mentre la possibilità di utilizzare le pipette sigillate presenta qualche difficoltà maggiore rispetto alla confezione multidose nella manipolazione del contenitore.

Gel

Soluzione in un veicolo gelatinoso di media densità che permette un più lungo stazionamento del farmaco sulla superficie oculare e quindi il suo assorbimento e favorisce la lubrificazione e la stabilità del film lacrimale durante la sua permanenza. Per alcuni farmaci il gel oftalmico trova indicazioni anche nelle applicazioni cutanee palpebrali o periorculari.

Antibiotici, steroidi e antistaminici sono presenti in tale formulazione.

Unguento oftalmico (pomata)

Il veicolo è rappresentato da un unguento (generalmente vaselina) per il quale trova la massima indicazione l'applicazione sulla cute o nel fornice congiuntivale durante il sonno (per garantire un prolungato contatto ed assorbimento della molecola da parte delle strutture oculari).

L'utilizzo durante la veglia trova significato nelle affezioni corneali in cui l'effetto lubrificante contribuisce alla riduzione della sintomatologia dolorosa, ma deve essere associato all'occlusione efficace dell'occhio (tampone autoadesivo in modo tale che la palpebra rimanga chiusa, senza che il paziente debba mantenerla tale con l'azione volontaria, o con l'ausilio della compressione manuale).

L'utilizzo in presenza di una secrezione muco-purulenta vanifica l'effetto dilavante della lacrimazione.



BOX - 1 Assorbimento

I farmaci somministrati per via topica oculare entrano nel circolo sistemico soprattutto per assorbimento attraverso la mucosa nasale, che raggiungono attraverso il dotto naso-lacrimale, oppure per via trans corneale/trans congiuntivale. L'assorbimento può riguardare fino all'80% della dose somministrata. In alcuni compartimenti il legame con la melanina modifica in modo significativo la distribuzione e l'azione del farmaco: ad esempio l'effetto midriatico degli alfa agonisti è più lento nei soggetti con iridi pigmentate rispetto a quelli con iridi chiare. Esistono delle tecniche per raggiungere un'azione massimale con un assorbimento sistemico minimo. Tra queste l'utilizzo di formulazioni meno concentrate, la somministrazione di gocce da 8-10 microL invece che 30-32 microL, la chiusura della palpebra e la compressione dell'angolo interno dell'occhio per almeno 2 minuti dopo la somministrazione del collirio.

FARMACI

Moltissimi farmaci di uso corrente non si avvalgono della certificazione di indicazione in ambito pediatrico. Per la maggior parte di tali prodotti, quindi, si può identificare la loro somministrazione nei termini di "off-label". La maggior parte di tali restrizioni di indicazioni è legata alla mancanza di studi condotti in ambito pediatrico, senza evidenze di effetti indesiderati diversi da quelli riportati per l'adulto o in generale per la somministrazione per via sistemica. Pertanto è opportuno segnalare quanto sopra esposto ai genitori, lasciando allo specialista la prescrizione dei farmaci "off-label".

Antibiotici

La maggior parte delle affezioni della superficie oculare riconosce come agenti patogeni microorganismi sensibili ai più diffusi antibiotici, per cui deve essere posta attenzione a riservare la terapia antibiotica alle situazioni di effettiva necessità, utilizzando molecole che difficilmente vengano impiegate per il trattamento sistemico, onde evitare fenomeni di resistenza. Molecole di collaudata efficacia (cloramfenicolo) rappresentano spesso un'arma più che efficace per debellare banali infezioni, spesso risolvibili anche solo con semplici attenzioni igieniche (lavaggio e risciacquo con soluzione fisiologica), ricordando che la riduzione della carica batterica rappresenta il primo mezzo per migliorare l'efficacia del farmaco.

Cortisonici

L'utilizzo dovrebbe essere riservato allo specialista o per lo meno con la certezza di aver escluso un interessamento corneale di eziologia erpetica, per le gravi conseguenze della terapia steroidea in tale affezione. Gli effetti collaterali, quale cataratta e glaucoma, richiedono trattamenti prolungati che trovano indicazione nelle affezioni endoculari (iridociclite) o nella congiuntivite primaverile ("Vernal") che devono essere gestite dallo specialista.

Antistaminici

In considerazione dell'uso spesso prolungato, dovrebbero preferibilmente essere prescritti nelle formulazioni senza conservanti o monodose. Gli stabilizzatori delle membrane dei mastociti richiedono una somministrazione continuativa e richiedono un tempo più prolungato per raggiungere la piena efficacia.

Antivirali

Nella formulazione in unguento oftalmico (aciclovir) o in gel (ganciclovir) trovano indicazione solo nelle affezioni erpetiche.

Pupillocinetici

Vengono prescritti dallo specialista a scopo terapeutico per le uveiti anteriori (iridociclite) e nel decorso post-chirurgico (cataratta, glaucoma, patologia retinica). A scopo diagnostico, per un controllo del fundus da parte del pediatra o per l'esecuzione del test del riflesso rosso (vedi capitolo) può esser utilizzato senza effetti indesiderati il collirio a base di tropicamide, alla concentrazione 0,5% (5 mg/ml) che permette una discreta midriasi ottenibile dopo circa 15-20' dall'instillazione e reversibile in 2-3 ore.



BOX - 2 Midriatici e cicloplegici

I midriatici (1) dilatano la pupilla. I cicloplegici (2) bloccano l'accomodazione. Possono essere usati da soli o in associazione, soprattutto per:

1. dilatare la pupilla e rendere possibile l'oftalmoscopia;
 2. dilatare la pupilla e bloccare l'accomodazione;
 - 1+2. dilatare la pupilla, bloccare l'accomodazione nelle uveiti per diminuire la formazione di sinechie e ridurre dolore e fotofobia.
1. I simpaticomimetici sono midriatici senza effetto cicloplegico. La fenilefrina in Italia non è disponibile se non in associazione con altri cicloplegici in cui ha una concentrazione del 10%, sconsigliata al di sotto dei 12 anni.
 2. La principale categoria dei cicloplegici è rappresentata dagli anticolinergici, che hanno anche azione midriatica.
 - Atropina solfato, 0,5-1%. L'azione midriatica compare dopo 30-40 minuti e raggiunge il massimo effetto dopo due ore. L'azione cicloplegica è molto lunga
 - Scopolamina Bromidrato 0,25% (non in commercio in Italia); la cicloplegia insorge dopo 40 minuti e può durare da 2 a 5 giorni.
 - Omatropina Bromidrato 1% ha un'azione cicloplegica meno potente della Atropina e minore durata di azione (max 3 ore). Per ottenere la dilatazione e l'effetto cicloplegico è necessaria la somministrazione di una goccia ogni 10-15 minuti per 3 volte.
 - Ciclopentolato 1% ha un effetto midriatico e cicloplegico molto rapido (entro 30-60 minuti) e breve durata di azione (24 ore). Controindicato sotto i 3 anni, può dare frequenti effetti collaterali nel bambino quali allucinazioni, disturbo della parola, atassia e incoordinazione motoria.
 - Tropicamide 0,5-1% il massimo effetto si ottiene dopo 20 minuti, dura circa 20 minuti e scompare dopo 5-6 ore.

Antiinfiammatori non steroidei

Non presentano particolari controindicazioni se utilizzati per periodi definiti e sotto controllo dello specialista.

Antiglaucomatosi

Possono coinvolgere il pediatra per la prescrizione, o il rinnovo della prescrizione in assenza dello specialista in quanto a carico del SSN. Si raccomanda l'attenzione nell'osservanza delle concentrazioni e dell'eventuale sostituzione con generici equivalenti.

Vasocostrittori

Non trovano indicazione terapeutica in ambito pediatrico. Possono presentare effetti collaterali per l'effetto simpaticomimetico (midriasi ed effetti sistemici) e possono mascherare un'infezione corneale o dell'iride.

Sostituti lacrimali e altri presidi

Per l'utilizzo di un sostituto lacrimale, bisogna attenersi a precise affezioni di competenza specialistica e bisogna sempre tenere in considerazione il fatto che l'instillazione di un qualsiasi collirio crea una modificazione dell'equilibrio rappresentato da tutte le componenti del film lacrimale (mucoso, lipidico, acquoso), per il quale i vari colliri sostituti lacrimali sono stati realizzati con attenti studi di farmacocinetica e fisiopatologia della superficie oculare. Inoltre la componente rappresentata dagli eccipienti e conservanti rappresenta un ulteriore fattore influente sulla stabilità della superficie oculare, per cui deve essere considerata con cautela l'opinione che un collirio, indipendentemente dalla comprovata efficacia della molecola, in quanto a base di prodotti "naturali", non possa che essere utile o, alla peggio, innocuo.

Bibliografia di riferimento

- Nucci P, Sacchi M et al. Pediatric Conjunctivitis and Air Pollution Exposure: A Prospective Observational Study. *Semin Ophthalmol* 2017;32(4):407-11.
- Bremond-Gignac D, Nezzar H, Bianchi PE et al. AZI Study Group Efficacy and safety of azithromycin 1.5% eye drops in paediatric population with purulent bacterial conjunctivitis. *Br J Ophthalmol* 2014 Jun;98(6):739-45.
- MacBride-Stewart S. Antibiotic eye drops for conjunctivitis in infants at nursery. *Br J Gen Pract* 2016 Nov;66(652):558-9.
- Shekhawat NS, Shtein RM, Blachley TS, Stein JD. Antibiotic Prescription Fills for Acute Conjunctivitis among Enrollees in a Large United States Managed Care Network. *Ophthalmology* 2017 Aug;124(8):1099-107.



LENTE A TEMPIALE E LENTE A CONTATTO

AC. Piantanida

LE LENTI A TEMPIALE

Quando si parla di correzione dei difetti refrattivi con le lenti a tempiale il primo problema che si pone nell'età pediatrica è la scelta della corretta montatura: gli occhiali che deve indossare il bambino sono infatti strutturalmente diversi da quelli di una persona adulta. È fondamentale che la montatura destinata al piccolo paziente privilegi la funzionalità rispetto all'estetica rispettando le caratteristiche somatiche del volto del bambino: è essenziale che essa sia proporzionale al viso del bambino, senza eccedere in grandezza poiché gli occhi devono trovarsi centrati nei due oculari del frontale e la porzione superiore di quest'ultimo deve coprire le due arcate sopracciliari superandole un poco, in considerazione anche del fatto che il mondo visivo del bambino è di sovente "dal basso verso l'alto". Per assolvere a tale esigenza fondamentale è che la montatura sia strutturata con il "**ponte basso**": ossia la parte che unisce i due anelli ed appoggia sul naso sia a metà degli anelli.

Poiché i bambini sono costantemente in movimento, per la loro comodità e sicurezza è indispensabile l'utilizzo di un cordino in silicone o di una fascia elastica che tengano la montatura stabile e ben centrata di fronte agli occhi ed attenersi all'utilizzo di una montatura priva di viti, parti metalliche e saldature che, in caso di rottura, potrebbero provocare gravi traumi oculari. Il materiale della montatura dovrebbe essere anallergico in quanto reazioni che possono presentarsi sulla cute rappresentano un motivo per togliere gli occhiali e farli cadere in disuso. Questo non dovrebbe mai avvenire poiché, oltre al loro scopo correttivo, le lenti contribuiscono a sviluppare il sistema visivo durante il periodo di plasticità cerebrale, garantendo la migliore qualità visiva e servendo da supporto fondamentale per avviare trattamenti antiambliopici.

Il materiale delle lenti degli occhiali deve essere rigorosamente infrangibile: attualmente ne esistono in commercio differenti tipologie (polycarbonato, trivex ecc.) che consentono un'efficace protezione in caso di trauma. È consigliabile che sia eseguito un trattamento antigraffio ed antiriflesso (non indispensabile).

Come è noto la luce UV è una radiazione che può causare problemi all'intero apparato visivo. I bambini a causa della perfetta trasparenza di tutte le strutture oculari sono molto più esposti all'azione nociva delle radiazioni. Le lenti da sole pertanto

non sono un "optional" ma dovrebbero essere considerate essenziali nell'età pediatrica per proteggere gli occhi dalle radiazioni solari.

Le lenti fotocromatiche costituiscono una valida alternativa alle lenti da sole. Il vantaggio in età pediatrica consiste nella comodità di non dover cambiare gli occhiali a seconda delle differenti situazioni della quotidianità, consentendo non solo una costante ed efficace protezione, ma anche una garanzia di efficacia e monitoraggio costante.

LE LENTI A CONTATTO IN ETÀ PEDIATRICA

Non esiste un'età nella quale non si possano indossare le lenti a contatto: è possibile fin dai primi giorni di vita. Nella gestione delle diverse situazioni cliniche è fondamentale il ruolo dei genitori che devono contribuire attivamente in tutte le fasi applicative, i bambini infatti hanno un'ottima "compliance" nei confronti delle lenti a contatto se sono rassicurati dalla figura genitoriale. Ruolo fondamentale è anche quello del personale sanitario, medico oculista ed ortottista, i quali devono saper conoscere i vari materiali, le manovre di igiene, le manovre corrette di manipolazione e gestione delle lenti a contatto, la conoscenza di base delle patologie e delle conseguenze di errato utilizzo e "fitting" delle lenti a contatto.

In presenza di difetti refrattivi elevati e di differenze importanti tra i due occhi (*ametropie elevate ed anisometropie*) l'applicazione di lenti a contatto può risultare l'unico ausilio utile per garantire lo sviluppo binoculare ed evitare lo sviluppo dell'ambliopia (occhio pigro). Esse sono in grado di minimizzare le differenze d'ingrandimento retinico (aniseiconia) che possono attuarsi con le lenti oftalmiche montate sugli occhiali in tali situazioni cliniche. Quando si parla di compensazione ottica di difetti visivi elevati non si parla più di lenti a contatto a ricambio frequente (LAC usa e getta), ma di prodotti che vanno prescritti su misura in base alle caratteristiche anatomico funzionali del piccolo paziente. Le lenti a contatto aiutano molto anche nei casi di malformazioni oculari quali l'*aniridia congenita*, l'*albinismo*, o il *coloboma irideo*: il recupero visivo funzionale può avvenire con grande efficacia con lenti a contatto morbide, poiché estremamente confortevoli.

Nel recupero funzionale da *ambliopia* è possibile produrre annebbiamento con una lente a contatto morbida di potenza diottrica molto elevata, che funge da "bendaggio funzionale" dell'occhio dominante stimolando di conseguenza l'attività dell'occhio pigro. Tale tecnica viene riservata a quei casi dove la compliance risulta deludente o sia impossibile ottenerla per impossibilità fisica o psicologica del piccolo paziente.

Nello *strabismo* non esistono lenti a contatto specifiche ma, nel caso questo disturbo



sia collegato ad un difetto refrattivo che influenzi la motilità oculare, si può ricorrere all'uso delle lenti a contatto. Ogni qualvolta la correzione con gli occhiali influenzi in maniera negativa la posizione dei bulbi oculari per gli effetti prismatici delle lenti oftalmiche è consigliabile ricorrere all'utilizzo delle lenti a contatto. Le lenti a contatto risultano anche particolarmente indicate nel caso di *nistagmo congenito*. In questi casi in età pediatrica, si utilizza una lente morbida, poiché solidale ai movimenti del bulbo. Essa permette di aumentare sensibilmente il numero delle foveazioni (il paziente riferisce di vedere "di più") e in parallelo consente di migliorare la qualità di ciascuna foveazione (il paziente riferisce di vedere "meglio"). Il paziente con nistagmo che utilizza le lenti a contatto ha l'opportunità di utilizzare molto di più il centro ottico della correzione, con la conseguente diminuzione delle aberrazioni prismatiche e delle distorsioni che caratterizzano l'immagine percepita. È stato dimostrato che esiste una componente propriocettiva (feedback propriocettivi) che influisce sulla regolamentazione dei movimenti oculari migliorando ulteriormente i processi di foveazione. In questi casi specifici un ruolo di fondamentale importanza viene rivestito dalla progettazione personalizzata della LAC, ed in particolare dalla valutazione della sua dinamica.

Il *controllo della progressione miopica* è un termine di recente specializzazione che vede nella lente a contatto un valido partner per contrastarne l'aspetto evolutivo. Il metodo di contrasto alla progressione della miopia è condotto con lenti a contatto morbide tradizionali. In oftalmologia pediatrica infine, la classica patologia dove risulta indispensabile l'utilizzo delle lenti a contatto per consentire un buon recupero funzionale visivo, anche se di minor riscontro rispetto al passato per l'evoluzione delle tecniche chirurgiche, è l'*afachia chirurgica* post intervento di cataratta congenita. Solitamente vengono impiegate lenti a contatto morbide a porto esteso o su base giornaliera. Nei casi ove è necessario un porto esteso della lente a contatto viene utilizzato un polimero in silicone. È anche possibile ripristinare artificialmente la funzionalità accomodativa con lenti a contatto multifocali nei casi di afachia da cataratta congenita.

Bibliografia di riferimento

- Bonci E. Aggiornamento in contattologia. Fabiano ed., 2011.
- Lupelli L, Fletcher R, Rossi AL. Contattologia Medical Books ed., 2004.
- Mele L, Piantanida A, Bifani M. Ottica Refrazione e Occhiali nell'adulto e nel bambino dalla teoria alla pratica. Fabiano Gruppo ed., 2017.
- Paliaga GP. I vizi di refrazione, diagnosi e correzione. Minerva Medica ed. Torino, 2008.
- Walline JJ, Gaume A, Jones LA et al. Benefit of contact lens wear for children and teens. Eye Contact Lens 2007 Nov; 33:317-21.
- Walline JJ, Jones LA, Rah MJ et al. Contact lenses in pediatrics (CLIP) study: chair time and ocular health. Optom Vis Sci 2007 Sep; 64(9):896-902.

L'ANAMNESI

G. Tezza, MC. Verga, L. Diaferio

La raccolta dell'anamnesi del paziente è una componente fondamentale del corretto iter diagnostico. Anche se la maggior parte delle informazioni provengono dai genitori, è utile ascoltare anche gli input che provengono dal bambino stesso, nonostante spesso non sia in grado di riferire con esattezza i sintomi.

La raccolta anamnestica è fondamentale per ottenere informazioni sulla percezione del paziente o dei genitori sullo stato di salute dell'occhio del bambino, la capacità visiva, oltre ad informazioni specifiche di base su problemi medici che possono essere correlati. Inoltre, per osservare il bambino in modo discreto e valutare preliminarmente la posizione della testa, l'allineamento degli occhi e l'aspetto generale. Nell'**anamnesi familiare** è necessario chiedere l'eventuale presenza di *strabismo*, *ambliopia*, *cataratta congenita*, *glaucoma congenito*, *retinoblastoma*, *problemi neurologici*, *disordini genetici*, *il numero e il sesso dei fratelli*, la possibile *consanguineità* e l'eventuale presenza di *aborti*.

È molto importante conoscere anche lo *stato refrattivo di entrambi i genitori* perché è un possibile fattore di rischio per la progressione di miopia in età scolare

Per quanto riguarda l'**anamnesi personale**, una attenzione particolare meritano i bambini con una storia positiva per patologie correlate a problematiche visive (es. prematurità, sindrome di Down e paralisi cerebrale infantile).

La storia patologica remota del paziente, a partire dal periodo prenatale, perinatale e post-natale, deve infatti porre particolare attenzione ai seguenti fattori di rischio:

- 】 *infezioni connatali* (cfr capitolo dedicato);
- 】 *infezioni post-natali* (meningite, encefalite, infezioni erpetiche ecc.);
- 】 *prematurità* (<30-31 settimane di età gestazionale e peso <1500 g), associata oltre che alla retinopatia del prematuro anche a una maggiore incidenza di ambliopia, strabismo e difetti refrattivi;
- 】 *sofferenza perinatale ipossico-ischemica*: può determinare sofferenza cerebrale ipossico-ischemica con ripercussione sulle vie retro-chiasmatiche, traumi;
- 】 *sindromi malformative, patologie cromosomiche*;
- 】 *traumi*.



Nella storia patologica prossima bisogna ricercare *patologie attuali* (es. pressione alta, problemi cardiaci, diabete), *assunzione di farmaci, allergie, eventuali stati carenziali*.

È necessario, nei primi mesi/anni di vita, valutare lo *sviluppo neurologico*, il rendimento scolastico, il tempo trascorso all'aria aperta con pratica di attività sportive, ma anche la capacità di eseguire lavori manuali da vicino e il tempo trascorso fissando uno schermo (computer, tablet, televisione).

Per quanto riguarda la storia patologica oculare, bisogna chiedere se i genitori hanno notato la *presenza di disturbi visivi*. Andrà chiarito quindi se il problema è *congenito o acquisito* ed è necessario specificare, in quest'ultimo caso, *l'età di esordio*. Se i genitori riferiscono problemi visivi è necessario riuscire a specificare ciò che il bambino riesce o non riesce a vedere, ovvero se il bambino risponde a luci, volti, giocattoli vicini o lontani, oggetti molto piccoli.

In relazione alle diverse condizioni, il pediatra dovrà approfondire *specifici aspetti*, come ad esempio:

- Strabismo: la frequenza e la stabilità della deviazione e qualsiasi posizione conseguente della testa vanno necessariamente indagate. Fattori precipitanti possono includere affaticamento, malattia, luce solare e lavoro a distanza ravvicinata.

- Nistagmo: è necessario indagare l'assunzione di farmaci e la storia medica precedente.

- Cataratta: è importante una storia pregressa di trauma, assunzione di farmaci o condizioni mediche associate, così come la storia familiare.

- Lacrimazione oculare: va indagata l'eventuale presenza di iperemia congiuntivale, fotofobia o formazione di croste sulle ciglia.

- Ptosì palpebrale: vanno indagate la stabilità o la variabilità della ptosì stessa, così come un'associata elevazione del mento o problemi neuromuscolari.

In caso di *difficoltà scolastiche* è utile determinare se il problema è solo visivo oppure se è correlato ad una particolare area come la scrittura, l'ortografia, la lettura o la matematica.

È importante inoltre indagare anche la *vita extrascolastica* del bambino per capire se vi sono possibili fonti di stress.

Nella Tabella 1 sono riportati alcuni quesiti che il pediatra deve rivolgere ai genitori per iniziare ad approfondire circa la presenza di disturbi visivi.

Tabella 1. Domande che il pediatra deve porre ai genitori

-
- Il tuo bambino sembra vedere bene?

 - Il tuo bambino deve tenere molto vicino al viso un oggetto per poterlo mettere a fuoco?

 - Gli occhi del tuo bambino sembrano essere dritti oppure si incrociano o sembrano tendere sempre da un lato oppure sembrano pigri?

 - Gli occhi del tuo bambino sembrano diversi dal solito?

 - Le palpebre di tuo figlio si abbassano o una palpebra tende a chiudersi?

 - Tuo figlio ha mai subito traumi oculari?

È necessario esaminare le storie familiari relative ai disturbi oculari o all'utilizzo, in età prescolare della prima infanzia, di occhiali in genitori o fratelli.

Bibliografia di riferimento

- American Optometric Association. Comprehensive Pediatric Eye and vision Examination. April 2016.
- Eye examination in infants, children, and young adults by pediatricians. Committee on Practice and Ambulatory Medicine, Section on Ophthalmology. American Association of Certified Orthoptists; American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus; American Academy of Ophthalmology. Pediatrics 2003;111(4 Pt 1):902-7.
- Pediatric Eye Evaluations Preferred Practice Pattern®. I. Vision Screening in the Primary Care and Community Setting; II. Comprehensive Ophthalmic Examination. Ophthalmology 2018;125(1):P184-P227.
- Handbook of Pediatric Strabismus and Amblyopia. Editors: Wright Kenneth W, Spiegel Peter H, Thompson Lisa, 2006. Capitolo 1: Pediatric Eye Examination, Ann U. Stout.



COSA DEVE SAPER FARE IL PEDIATRA DI FAMIGLIA

F. Ducceschi, GM. Barbero, M. Picca, MG. Sapia, V. Spanevello

L'importanza della diagnosi precoce delle patologie oculari in età pediatrica e quindi del precoce riconoscimento di situazioni che potenzialmente possono mettere in pericolo la capacità visiva o addirittura la sopravvivenza, ha favorito la creazione di protocolli internazionali che prevedono l'esecuzione dei vari test, suggerendo modalità di esecuzione, tempistica e criteri diagnostici.

Tutte le Società oftalmologiche hanno evidenziato da tempo l'importanza degli screening delle malattie oculari pediatriche in modo tale da mettere in atto le adeguate procedure terapeutiche in tempi idonei

RIFLESSO DI AMMICCAMENTO

Il riflesso di ammiccamento è una contrazione involontaria delle palpebre in risposta ad uno stimolo meccanico della cornea (riflesso corneale determinato da un soffio d'aria o un corpo estraneo), da una stimolazione luminosa (riflesso ottico) o da una stimolazione uditiva (riflesso cocleare).

Nel **riflesso di ammiccamento corneale** la stimolazione meccanica corneale determina una risposta immediata diretta nell'occhio stimolato e una più tardiva che appare contestualmente anche nell'occhio controlaterale (grazie alla quale la stimolazione della cornea di un occhio evoca quasi contemporaneamente l'abbassamento delle palpebre di entrambi gli occhi).

Nel riflesso di ammiccamento corneale sono coinvolti il nervo naso-ciliare della branca oftalmica del V nervo cranico (nervo trigemino) che percepisce lo stimolo sensitivo corneale (fibre sensitive afferenti) e il nervo facciale (VII nervo cranico) che innerva il muscolo orbicolare delle palpebre (fibre motorie efferenti). Il riflesso di ammiccamento nell'occhio stimolato è determinato da un circuito esclusivamente pontino che mette in contatto il ramo afferente del trigemino con l'efferente facciale dello stesso lato. Il riflesso consensuale invece è mediato da un circuito polisinnaptico che coinvolge il trigemino di un lato e il facciale di entrambi i lati.

Il **riflesso di ammiccamento da stimolo luminoso (riflesso ottico)** è evocato da una forte ed improvvisa luce diretta. Esso è più lento perché lo stimolo luminoso proveniente dalla retina è trasmesso dal nervo ottico (e non dal trigemino) e com-

porta anche la stimolazione della corteccia cerebrale visiva del lobo occipitale; l'efferenza è sempre facciale e coinvolge il facciale di entrambi i lati.

Il **riflesso di ammiccamento uditivo (riflesso cocleo-palpebrale)** è evocato in risposta a suoni intensi (con intensità di circa 40-60 dB). Anche in questo caso il riflesso non è trigeminale bensì è mediato da afferenze del nervo acustico (VIII nervo cranico) e dalla corteccia uditiva; l'efferenza è sempre facciale e di entrambi i lati.

Il corretto ammiccamento corneale, ottico e cocleare si verifica in coincidenza di condizioni di integrità anatomica e funzionale delle strutture nervose precedentemente descritte.

Nella pratica clinica quotidiana il pediatra di libera scelta ha a disposizione una serie di test di facile esecuzione che permettono di evocare i tre tipi di riflessi di ammiccamento. Il riflesso corneale può essere evocato sfiorando delicatamente la superficie corneale del bambino con un cotton-fioc. Il riflesso luminoso è determinato dall'invio di un fascio di luce intenso verso la pupilla mediante l'uso dell'oftalmoscopio diretto. Il riflesso di ammiccamento cocleare può essere evocato nel contesto del Boel Test, che permette una valutazione delle risposte comportamentali a stimoli acustici. Esso permette di valutare una serie di riflessi muscolari e neurovegetativi ricercando non solo la rotazione del capo verso la sorgente sonora ma anche il riflesso di ammiccamento cocleo-palpebrale.

Qualora i riflessi di ammiccamento descritti siano assenti o dubbi è indicato l'invio alla valutazione di uno Specialista Neurologo e/o Oftalmologo pediatrico.

RIFLESSO PUPILLARE

Il **riflesso pupillare** (o **riflesso fotomotore**) è un riflesso che influisce sul diametro della pupilla come risposta a stimoli luminosi di differente intensità della luce che raggiungono la retina. L'aumento dell'intensità luminosa determina un restringimento della pupilla riducendo la quantità di luce indirizzata sulla retina. La diminuzione di intensità luminosa, al contrario, provoca la dilatazione favorendo l'ingresso di una maggiore quantità di luce. La luce in ingresso in un occhio produce un restringimento sia della pupilla dello stesso occhio (*risposta diretta*), sia di quella dell'occhio non stimolato (*risposta consensuale*). La comparazione di queste due risposte in entrambi gli occhi è utile poiché ci permette di svelare importanti deficit visivi monolaterali e la sede della eventuale lesione. Se il pediatra sposta rapidamente da un occhio all'altro il fascio luminoso della piletta, in condizioni fisiologiche, il diametro pupillare viene percepito uguale e il riflesso fotomotore è identico in



entrambi gli occhi. Il riflesso pupillare costituisce un utile strumento diagnostico permettendo al pediatra di valutare l'integrità delle vie nervose relative determinata dalla presenza di riflessi pupillari diretti, consensuali e simmetrici.

La stessa procedura con piletta, nel caso sia presente un deficit visivo importante, evidenzia un differente diametro pupillare tra i due occhi che chiaramente non apparirà identico ma presenterà una minore contrazione e restringimento della pupilla dell'occhio affetto. Una minore afferenza dello stimolo luminoso, dovuta a un grave deficit visivo di un occhio, determina una risposta allo stesso meno efficace.

Esempi:

- 】 se notiamo una risposta inefficace alla stimolazione luminosa dell'occhio destro e invece entrambi gli occhi rispondono normalmente quando viene stimolato il sinistro ciò indica un danno della via afferente sensitiva dall'occhio destro (deficit della retina o del nervo ottico di destra);
- 】 se notiamo una risposta efficace alla stimolazione luminosa dell'occhio destro e non quella consensuale dell'occhio sinistro ciò indica un possibile problema di danno della via efferente di connessione motoria alla pupilla di sinistra (deficit del nervo oculomotore o del nucleo di Edinger-Westphal).

BOX - 1 Vie afferenti e vie efferenti

La *via afferente* del riflesso pupillare è costituita dal nervo ottico, che riceve lo stimolo dalle cellule gangliari della retina informate dai fotorecettori retinici.

La *via efferente* è costituita dal nervo oculomotore (III nervo cranico che ha a ruolo fibre parasimpatiche) che riceve l'impulso da contatti polisinnaptici (mesencefalo e il nucleo di Edinger-Westphal) controllando il muscolo sfintere costrittore della pupilla ipsi- e controlaterale.

TEST DI HIRSCHBERG (RIFLESSO LUMINOSO CORNEALE)

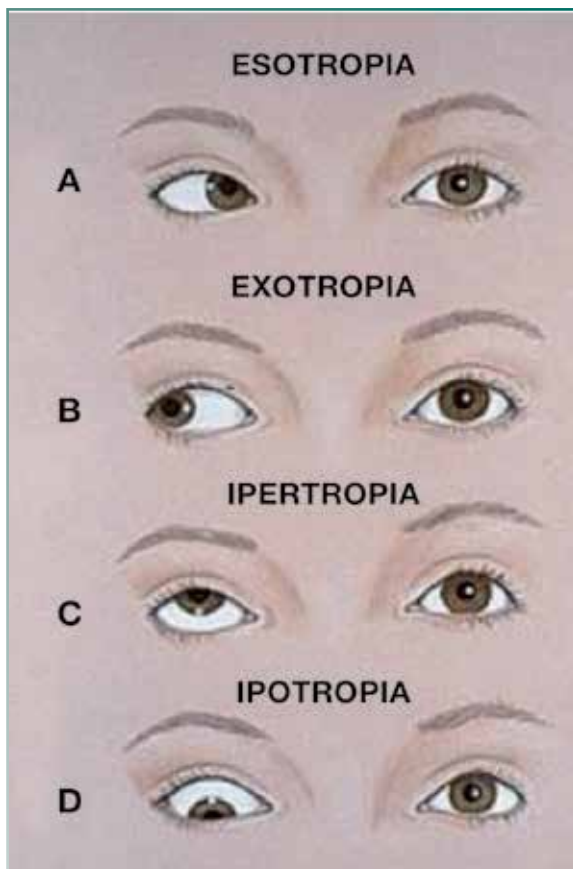
Il Test di Hirschberg o analisi dei riflessi luminosi corneali è una semplice e utile metodica che permette al pediatra di orientarsi in caso di sospetto di uno strabismo. L'esame deve essere eseguito in un ambiente poco illuminato e privo di altre fonti luminose fuorvianti. Il pediatra si deve porre frontalmente al bimbo in esame e deve chiedergli di fissare (se il bambino è molto piccolo non sempre si può chiedere di fissare) con entrambi gli occhi una piletta puntiforme tenuta alla distanza di circa 50 centimetri in posizione centrale proiettando la luce sulla glabella. Le cornee del piccolo paziente rifletteranno l'immagine luminosa puntiforme.

A questo punto è importante osservare con attenzione i riflessi corneali di entrambi gli occhi valutando la loro posizione in relazione al centro di ciascuna pupilla e al margine corneo-congiuntivale (limbus). L'esatta simmetria dei riflessi corneali nei due occhi

centrati in ogni pupilla caratterizza un bimbo senza strabismo o normotropico.

Il riscontro di una dissimmetria dei riflessi è un forte indizio, se non un inequivocabile segno, di deviazione oculare, ossia di uno strabismo (esotropia, exotropia, ipertropia o ipotropia). Se il bimbo presenta uno strabismo, uno dei due riflessi corneali si presenterà regolarmente al centro della pupilla (occhio fissante) mentre l'altro, cadendo fuori dal campo pupillare (occhio non fissante), lo troveremo sul bordo della pupilla o a metà tra il bordo della pupilla e il limbus o al limbus.

Qualora vi sia un dubbio circa i riflessi luminosi corneali, è indicato l'invio del bambino alla valutazione dall'Oftalmologo pediatrico.





TEST DEL RIFLESSO ROSSO (DEL FUNDUS OCULI)

Il Test di ricerca del riflesso rosso è indispensabile per il riconoscimento precoce di patologie quali opacità corneali, cataratta, tumori intraoculari (retinoblastoma), glaucoma, anomalie retiniche, difetti refrattivi superiori a 2 diottrie e patologie oculari come specchio di malattie. L'esecuzione del test di ricerca del riflesso rosso si effettua utilizzando un oftalmoscopio diretto posto vicino all'occhio dell'esaminatore con la lente dell'oftalmoscopio posta al segno "0".

L'esame deve essere effettuato in una stanza in penombra, con il bambino posto in braccio alla mamma, di fronte al medico. La luce dell'oftalmoscopio deve essere indirizzata da una distanza di circa 50-60 cm su entrambi gli occhi del bambino contemporaneamente. La prova si basa sul passaggio di un raggio luminoso attraverso i mezzi trasparenti dell'occhio fino al fondo oculare. La luce riflessa diviene apprezzabile all'osservatore sotto forma di colorazione rossa del campo pupillare. La presenza di un corretto riflesso rosso, uniforme in entrambi gli occhi, rappresenta la risposta normale del test.

Le alterazioni della trasparenza dei mezzi diottrici ostacolano questo percorso creando un'alterazione del riflesso rosso del fondo. Per un corretto esame del riflesso rosso è necessaria la presenza di midriasi, cioè di una buona dilatazione pupillare. Il test viene effettuato attraverso la dilatazione pupillare utilizzando *cicloplegici mi-driatici* a breve durata di azione (ad esempio 1 goccia di Tropicamide 0,5% in ciascun occhio 15 minuti prima della visita).

La negatività del test del riflesso rosso alla nascita non esime dalla necessità di nuovi controlli periodici, durante i bilanci di salute, da parte del pediatra di famiglia, nelle epoche successive della vita. L'osservazione del riflesso rosso nell'ambulatorio del pediatra, è facilitata dalla midriasi mediante il collirio Tropicamide all'1% da instillare 15 minuti prima dell'esame. Quando si rilevi un'anomalia è utile massaggiare la palpebra nei bambini più piccoli (spesso piccole secrezioni mucose possono simulare opacità) e rivalutare con attenzione il riflesso.

Il pediatra esaminatore qualora evidenzi la presenza di un'alterazione del riflesso rosso (riflesso bianco, macchie scure, diversità di colore, intensità o luminosità) o una sua asimmetria dei riflessi, deve inviare prontamente il bambino ad un Oftalmologo pediatrico. Il pediatra, qualora raccolga un'anamnesi familiare positiva per cataratta congenita, infantile o giovanile, glaucoma, neuroblastoma o alterazioni retiniche, deve sempre inviare il bambino ad un Oftalmologo pediatrico indipendentemente dalla prova del riflesso rosso.

American Academy of Pediatrics

DEDICATED TO THE HEALTH OF ALL CHILDREN™



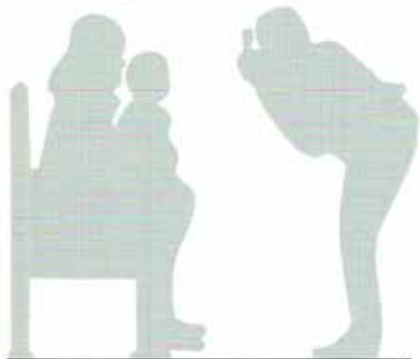
Section on Ophthalmology

See RED

Red reflexes from the retinas can be used by the physician to great advantage. The illustration shown here depicts the inequality of the red reflection or the interference with the red reflections in various conditions. The white dots represent corneal light reflexes.

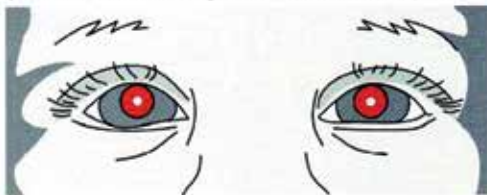
Techniques: Set the ophthalmoscope (preferably one with a halogen light source*) on zero or close to zero, stand a few feet away from the child seated in the parent's lap, attract the child with voice or noise encouraging the child to look at the light, compare the red reflection from each pupil. Both red reflections should be viewed simultaneously and alternately. An expanded observation is the position of the white reflection, the corneal light reflex.

The beauty of this test is that it can be done with a "hands-off" approach; it can furnish accurate information *without* dilatation of the pupils. As a screening device it is very cost effective. We encourage you to work with this technique. It is useful far beyond all other manual inspection tests for assessments of vision, refraction, motility, alignment, injury evaluations, and eyelid-pupil relationships.

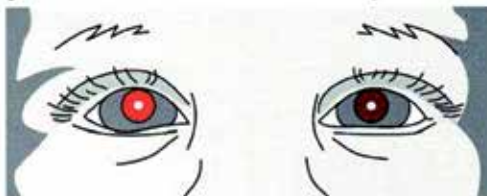


REFERENCE
Tingee AC, Clark DW: Bringer test. Ophthalmology 1961 68:1041-1044.
*Walth Alln Ophthalmoscope # 11720

↓ **NORMAL**—Child looks at light. Both red reflections are equal.



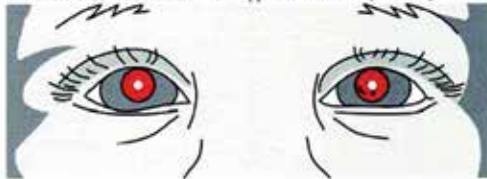
↓ **UNEQUAL REFRACTION**—One red reflection is brighter than the other.



↓ **NO REFLEX (CATARACT)**—The presence of lens or other media opacities blocks the red reflection or diminishes it.



↓ **FOREIGN BODY/ABRASION (LEFT CORNEA)**—The red reflection from the pupil will back-light corneal defects or foreign bodies. Movement of the examiner's head in one direction will appear to move the corneal defects in the opposite direction. (Parallax)



↓ **STRABISMUS**—The red reflection is more intense from the deviated eye.

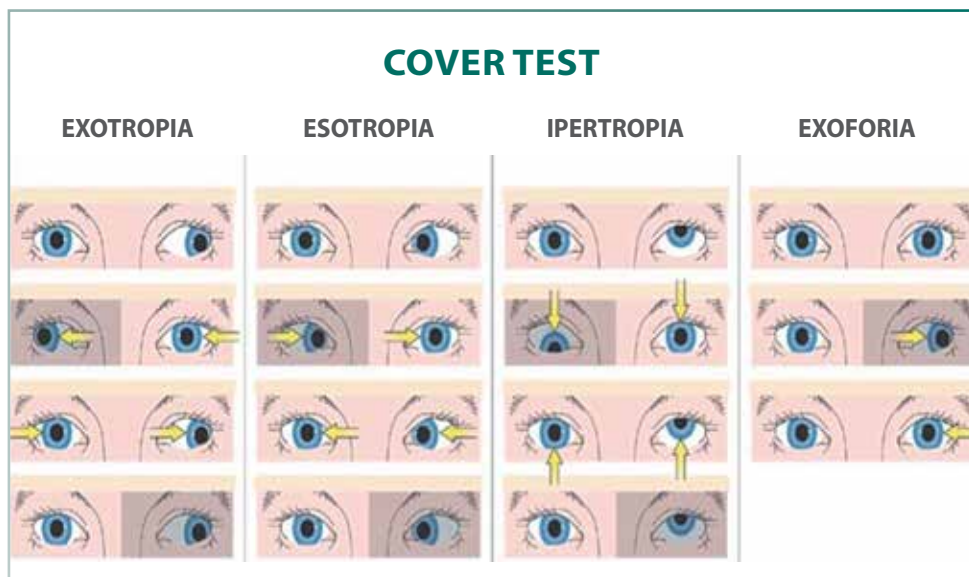




COVER-UNCOVER TEST

Il Cover Test è utile per evidenziare la presenza di strabismi manifesti (tropie: sempre presenti), ma anche latenti (forie: che si manifestano in determinate circostanze) stabilendo anche il tipo di strabismo (convergente, divergente, verticale o torsionale). Si esegue chiedendo al bambino, in braccio alla mamma, di fissare una mira (un oggetto o una fonte di luce), *per vicino* e poi *per lontano*. Con un occlusore (paletta opaca, mano) si occlude uno dei due occhi e si osserva se quello scoperto compie un movimento per prendere la fissazione (Cover Test monolaterale). Successivamente si occlude l'altro occhio precedentemente scoperto lasciando libero quello precedentemente occluso e si osserva l'eventuale suo movimento di fissazione (nella Figura sono esemplificati i movimenti di rifissazione con una paletta opaca). Successivamente si passa all'occlusione alternata (Cover Test alternato) osservando in questo modo i movimenti di rifissazione di entrambi gli occhi. Il Cover Test alternato, di somministrazione più facile per il pediatra, è utile per ricercare le forie (strabismo latente). Nel bambino senza strabismo non si osserva alcun movimento oculare di rifissazione. I movimenti di rifissazione sono da ritenersi anomali, con fondato sospetto di strabismo o tropia (anche se un movimento di rifissazione non è sempre patologico come nella foria).

Raramente anche in caso di assenza di movimento di rifissazione può comunque esserci uno strabismo come nel caso della microtropia (utile in questo caso l'esame precoce dell'acuità visiva). Qualora si evidenzia un movimento di rifissazione, anche se non sempre questo segno è patognomnico di tropia, è opportuno richiedere il parere dell'oftalmologo pediatrico.



STEREOTEST DI LANG

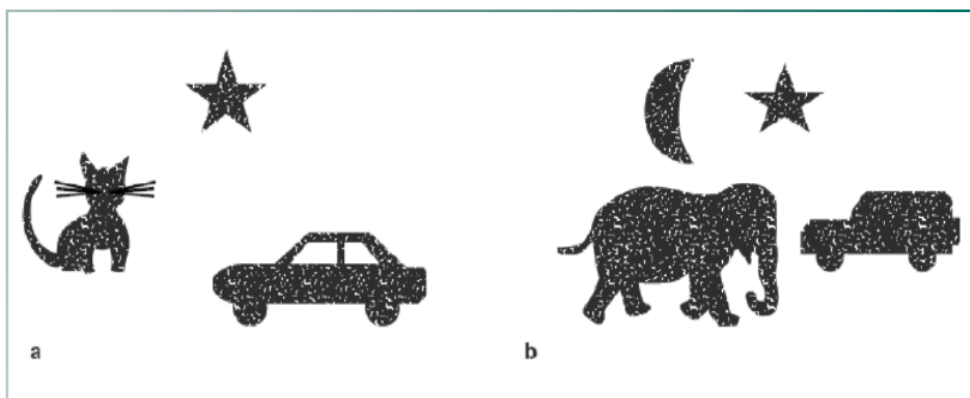
Il test è costituito da una cartolina plastificata su cui sono rappresentate figure ottenute attraverso una disposizione particolare di punti bianchi e neri che in visione monoculare non sono percepite. Nella prima versione del test (Lang I) sono presenti un gatto, una stella e un'automobile; nella seconda versione (Lang II) una luna, un elefante, un'automobile e una stella, quest'ultima visibile anche da chi non possiede stereopsi. La stella aggiunta nella seconda versione è finalizzata a individuare la collaborazione dei bambini più grandi: se non viene riconosciuta il test deve essere considerato inattendibile per scarsa collaborazione, se invece viene indicata solo la stella, la risposta al test è "probabilmente patologico".

Il test ottiene il massimo valore predittivo dai 30 mesi in poi, perché è in questo periodo che si riducono al minimo i falsi positivi e i falsi negativi. Dobbiamo ricordare che il test che analizza la visione binoculare ha un altissimo valore predittivo per il riconoscimento degli strabismi, ma risulta meno sensibile nella individuazione delle ambliopie a eccezione delle ambliopie profonde in cui la visione binoculare è compromessa.



Il test potrebbe essere proposto prima curando che la modalità di esecuzione sia adeguata alle capacità di risposta del bambino. Solo se il bambino indicherà con sicurezza le immagini (verbalmente, con l'indicazione precisa del ditino) possiamo essere sicuri dell'affidabilità del test. In caso contrario è necessario inviare all'oculista pediatra.

Nota bene: Da sottolineare ancora l'importanza di somministrare il test in maniera corretta: la tavoletta va fatta osservare a circa 30-40 cm e deve essere posta di fronte al volto del bambino senza muoverla per evitare che fenomeni di parallasse possano far individuare, anche se in modo grossolano, alcune figure.



Stereotest di Lang

(Gentile concessione: Nucci P, Caputo R, Pasinato A, Picca M, Pierattelli M. Valutazione della Funzione Visiva. In "I Bilanci di Salute" – Marina Picca e Monica Pierattelli. Tecniche Nuove, 2016)

TEST DELL'ACUITÀ VISIVA

Nel bambino collaborante la valutazione più precisa dell'acuità visiva si basa sull'impiego delle tabelle ottotipiche. In età prescolare si consigliano le E di Snellen-Albini o i LEA symbols o l'HOTV.

Modalità di esecuzione dei test di acuità visiva

Gli ottotipi pediatrici sono in corso di evoluzione. Si è passati da quelli con disegni più difficili da somministrare, perché richiedono al bambino capacità di riconoscimento di immagine e destrezza nell'orientamento spaziale, a quelli basati sulla tecnica dell'accoppiamento (E di Snellen-Albini, HOTV, LEA Test).

Istruzioni preliminari per l'uso

1. L'illuminazione della tavola (80-320 candele/mq se le tavole non sono retroilluminate) deve provenire dalle spalle o dal lato (massimo 45°) del soggetto in esame;

2. la distanza d'uso (riportata in ciascun test) tra l'ottotipo e la testa del soggetto va misurata e segnata per terra con un nastro ben visibile;

3. l'altezza a cui appendere l'ottotipo deve corrispondere circa all'altezza degli occhi del soggetto seduto.

È importante la pre-istruzione: bisogna spiegare al bambino il tipo di risposta che gli è richiesta.

Far fare al bambino una prova del gioco indicando una lettera/figura della tavola appesa al muro e invitandolo a indicare la stessa lettera/figura nel cartoncino che tiene in mano oppure con ambedue gli occhi per familiarizzare con il test.

Quando il bambino ha indicato tre/quattro lettere/figure con entrambi gli occhi aperti, si può iniziare l'esame con un solo occhio alla volta.

Il bambino deve indicare la direzione delle gambe della E, uno dei simboli di LEA o una lettera dell'HOTV. Può essere utile consegnare il test nei giorni antecedenti e spiegare la prova che si eseguirà durante la visita per preparare il bambino al test.

Particolare attenzione va posta nell'occlusione dell'occhio: importante è essere sicuri che l'occhio non testato sia ben occluso ma non premuto (in caso di ambliopia quando si benda l'occhio "buono" il bambino riesce a sbirciare anche da piccolissime aperture).

In caso di risposta peggiore con il secondo occhio testato potrebbe essere utile ripetere il test alcuni giorni dopo, cominciando prima con l'occhio che aveva risposto in modo peggiore per escludere una risposta anomala da perdita di collaborazione. In età scolare si utilizzano gli ottotipi con le lettere dell'alfabeto.

Metodo di somministrazione del test HOTV

Iniziare l'esame chiudendo l'occhio sinistro con un apposito occlusore (ad esempio scotch in carta bianca altezza 6 cm, in doppio strato). Controllare che il soggetto non giri il capo per sbirciare attraverso una fessura tra lo scotch e il naso. Ripetere poi la procedura chiudendo l'occhio destro.

1. Fase di ricerca della soglia visiva. Usare la colonna di lettere separate sulla parte della tavola corrispondente all'occhio (destra per l'occhio destro,



sinistra per il sinistro). Fare leggere solo le lettere separate, salendo rapidamente a salti di due righe alla volta sino a 1.0. Al primo errore scatta la fase successiva b).

2. Fase di misura dell'acuità visiva (AV). Ritornare più in basso di 1 riga, e usare la parte centrale della tabella. Fare leggere almeno 4 lettere affollate della scala, iniziando dalla lettera più esterna. Se le risposte sono giuste, salire di una riga e ripetere la misura.

Analisi dei risultati

Il livello di acuità visiva di ciascun occhio è stabilito in base all'ultima riga in cui vengono lette esattamente quattro lettere affollate di fila. Può essere utile registrare anche l'acuità visiva a lettere separate (ad esempio: AV OD .5a .7s= acuità visiva occhio destro 5/10 affollate 7/10 separate).

Per ogni età vi è un valore di AV definito normale (soglia). In età prescolare (3-4 anni), il valore di AV consigliato per l'invio del paziente alla visita oculistica è di 0.5 affollato (5/10) richiamato sulla tavola da una doppia riga nera. Il bambino che non legge a 3 e 1/2 anni il carattere 0.5a in visione monocolare, o la cui AV differisce di almeno 2 righe tra l'occhio destro e l'occhio sinistro, può essere considerato a rischio di ambliopia.

Vi sono dunque tre possibili risultati del test:

- a. negativo quando l'AV monocolare è maggiore o uguale alla soglia di normalità per l'età (ad esempio: 0.6 a 4a)
- b. positivo quando l'AV è inferiore alla soglia (ad esempio: 0.4 a 4a)
- c. non collabora quando il soggetto non risponde in modo attendibile perché non ha capito il gioco o non vuole collaborare. Sono i casi più difficili, tra i quali si nascondono molti veri positivi, e non possono essere persi dallo screening. Bisogna ripetere il test.

Alla distanza di 4 metri, la tavola è più difficile da leggere e ha una maggiore sensibilità per l'*individuazione della miopia*. Questa diversa distanza di lettura è particolarmente utile per esaminare i pazienti in età scolare.

Vantaggi della tavola ottometrica HOTV rispetto alle tavole tradizionali

1. Gioco dell'appaiamento invece che risposta direzionale (su, giù, dx, sin). La misura dell'Acuità Visiva con tavola ottometrica si basa sulla risposta soggettiva e dipende dalla collaborazione del soggetto. Le tavole ottometriche con lettere E o C non sono di facile somministrazione al di sotto dei 4 anni, per l'incompleto sviluppo dell'orientamento spaziale nel bambino di quell'età, con difficoltà di distinguere la destra dalla sinistra. Le tavole con disegni danno stime inaccurate dell'AV in quanto l'angolo sotteso dai particolari delle figure non è uniforme, e il riconoscimento del simbolo può essere più o meno facile per motivi culturali. Per misurare con più precisione l'AV nei bambini a partire dai 3 anni è stata introdotta in America negli anni '70 la tavola HOTV. Il riconoscimento della lettera avviene con il gioco dell'appaiamento, che non richiede preaddestramento ed è meno complicato per il bambino della risposta direzionale.
2. Lettere separate e lettere affollate: controllo dell'interazione di contorno. Il cervello riconosce più rapidamente un oggetto quando è isolato che quando è circondato da altri oggetti, a causa dell'interazione di contorno (affollamento). Il bambino ambliope ha una maggiore difficoltà del normale a riconoscere oggetti e simboli affollati. Le tavole ottometriche tradizionali, in cui le lettere sono ben separate tra loro, sottostimano la prevalenza di ambliopia.

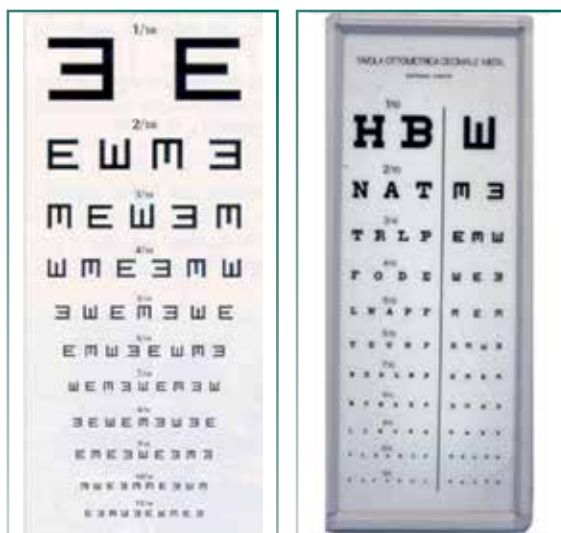


Tavola E di Albin e tavola ottometrica



HOTV con lettere laterali
 (Gentile concessione: Nucci P, Caputo R, Pasinato A, Picca M, Pierattelli M. Valutazione della Funzione Visiva. In "I Bilanci di Salute" – Marina Picca e Monica Pierattelli. Tecniche Nuove, 2016)



Ottotipi LEA
 (da Nucci P, Caputo R, Pasinato A, Picca M, Pierattelli M. Valutazione della Funzione Visiva. In "I Bilanci di Salute" – Marina Picca e Monica Pierattelli. Tecniche Nuove, 2016)

VALUTAZIONE DEL RICONOSCIMENTO DEI COLORI

Nello spettro del visibile distinguiamo 7 colori principali, ognuno con una determinata lunghezza d'onda: violetto, indaco, blu, verde, giallo, arancio, rosso. L'uomo è in grado di individuare 150 tonalità differenti. La cecità per i colori, comunemente chiamata daltonismo, può essere completa o incompleta e può interessare solo il colore verde (si distingue una deuteranopia, cioè una mancata percezione del verde e una deuteranomalia, cioè una difettosa percezione del verde) oppure solo

il colore rosso (si parla di “protanopia” o mancata percezione del rosso, e di “protanomalia” o difettosa percezione del rosso), quella del blu che è più rara, oppure può riguardare tutti i colori: la cecità totale dei colori è però rara e si accompagna ad altri gravi deficit della visione. Il daltonismo è più frequentemente ereditario e, essendo una trasmissione quasi sempre recessiva, colpisce quasi sempre solo il sesso maschile mentre le femmine sono in genere portatrici sane. La presenza di daltonismo può essere valutata intorno ai 4 anni di età.

I test utilizzabili: Test di Ishihara e HRR Test (Hardy Rand and Rittler).

Test di Ishihara

Le *Tavole di Ishihara* vengono in genere utilizzate per la rilevazione del daltonismo e delle discromatopsie. Sono 38 tavole contenute in un libro di pagine a sfondo nero. Riportano dei numeri, dei percorsi da seguire con la matita per i bimbi o gli illetterati e delle tavole di confusione, dove solo chi presenta una visione cromatica alterata vede dei numeri.

Queste tavole sono utili per diagnosticare difetti congeniti della visione dei colori soprattutto per l’asse rosso/verde.

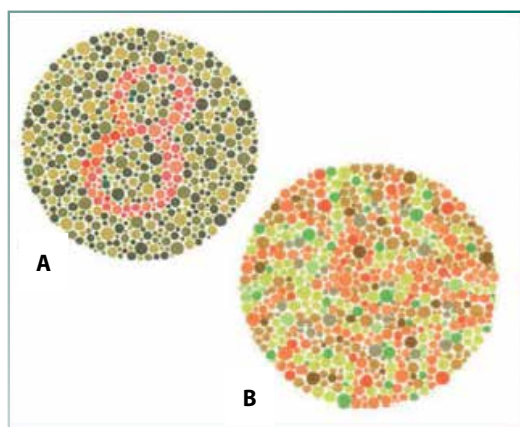


Tavola di Ishihara

- a. Il soggetto normale riconosce un 8 mentre il paziente con discromatopsia non distingue alcun numero.
- b. Il soggetto con normale visione dei colori non riconosce alcun oggetto mentre il soggetto con deficit di visione per il verde, riconosce il numero 2.



HRR Test (Hardy Rand and Rittler)

Il test, utilizzato per il riconoscimento dei colori, viene somministrato in due procedure, la prima utilizzata come screening e la seconda come test diagnostico.

In totale il test comprende 24 schede. L'HRR viene diffusamente utilizzato perché dura poco tempo ed è semplice e completo (Figura).

Nella fase di screening vengono presentate al soggetto le schede comprese dalla 1 alla 10. Se il soggetto manifesta problemi nelle schede 5 o 6, ha difficoltà nel visualizzare il giallo e il blu: si continuerà il test presentando all'esaminato le tavole dalla 21 alla 24. Se invece il soggetto manifesta problemi nelle schede dalla 7 alla 10, ha difficoltà nel visualizzare il rosso e verde: si continuerà il test sottoponendo al soggetto esaminato le tavole dalla 11 alla 20. Se il soggetto non riconosce le tavole dalla 5 alla 10: bisognerà procedere con le tavole dalla 11 alla 24. Nella fase successiva di diagnosi, si può evidenziare che il soggetto ha:

- 】 deficit lieve rosso-verde se gli errori avvengono nelle schede 7 e 10 oppure 11 e 15;
- 】 deficit medio rosso-verde se gli errori avvengono tra le schede 16 e 18;
- 】 deficit marcato rosso-verde se gli errori avvengono nelle schede 19 e 20;
- 】 deficit lieve giallo-blu se gli errori avvengono nelle schede 5 e 6;
- 】 deficit medio giallo-blu se gli errori avvengono nelle schede 21 e 22;
- 】 deficit marcato giallo-blu se gli errori avvengono nelle schede 23 e 24.



HRR Test

COSA RICERCARE NELLE VARIE EPOCHE DI VITA

Nascita e prime settimane di vita

Si possono riscontrare gravi malattie oculari come cataratta e glaucoma congeniti, malformazioni corneali, retinopatia del pretermine, che possono essere causa di gravi riduzioni visive se non curate in tempi brevissimi; corioretinopatie in atto o evolute da toxoplasma, rosolia e altre virosi, lesioni legate al parto o a patologia ischemicoipossica perinatale, che necessitano di completamento diagnostico; vizi di refrazione elevati e strabismo congenito, da riconoscere per poter effettuare dopo pochi mesi la terapia adeguata.

6-12 mesi

Si rendono evidenti la maggior parte degli strabismi precoci, compaiono la quasi totalità dei glaucomi malformativi a esordio tardivo, si devono identificare i vizi di refrazione maggiori, si instaurano le alterazioni oculari nei dismetabolismi. Inoltre, l'anno e l'anno e mezzo rappresentano l'età media più frequente per la diagnosi di retinoblastoma.

3-4 anni

Compaiono la maggior parte degli strabismi acquisiti e vanno identificati i vizi di refrazione e l'ambliopia.

Nota bene: La prevalenza dell'ambliopia varia, secondo le diverse casistiche, dal 2% al 5%.

L'ambliopia è curabile solo se diagnosticata e trattata precocemente.

Dopo i 5 anni

Vanno corretti i difetti refrattivi minori (astigmatismo) e ricercata l'eventuale insorgenza di miopia, difetto di refrazione che può non essere stato presente in occasione dei precedenti controlli poiché spesso insorge in età scolare.



Bibliografia di riferimento

- Nucci P, Picca M, Marinello R. Screening oculistico. Linee guida per il pediatra di famiglia. <http://www.paolonucci.it/>
- Guidelines for the Management of Strabismus in Childhood, Royal College of Ophthalmologists (2012) <https://www.rcophth.ac.uk/wp-content/uploads/2014/12/2012-SCI-250-Guidelines-for-Management-of-Strabismus-in-Childhood-2012.pdf>
- AA vari. Gli strabismi e le anomalie della motilità oculare. Edizioni SOI. Roma, 2012.
- Nucci P. Lo strabismo: clinica e terapia. Fabiano Gruppo Editoriale, 2003.
- Quaderni di Oftalmologia: Strabismo - Approccio pratico. Edizioni SOI. Roma, 2008.
- American Academy of Pediatrics. Red Reflex Examination in Neonates, Infants, and Children. Pediatrics 2008.
- Azzolini C. Clinica dell'apparato visivo (II edizione). Edra Masson, 2014.
- Nucci P, Caputo R, Pasinato A et al. Valutazione della Funzione Visiva. In: I Bilanci di Salute – Marina Picca e Monica Pierattelli. Tecniche Nuove, 2016.

LO STRUMENTARIO NELL'AMBULATORIO DEL PEDIATRA

F. Ducceschi, GM. Barbero, L. Reggiani, M. Picca

È auspicabile che l'ambulatorio del Pediatra generalista (di famiglia [PdF] oppure ospedaliero) si doti di strumentazione (minima, indispensabile) al fine di espletare alcune manovre atte ad intercettare per tempo patologie dell'occhio ed inviare all'oftalmologo pediatrico. I controlli oculistici ai bilanci di salute previsti, possono infatti essere effettuati dagli specialisti in Pediatria, accuratamente formati. I PdF, per definizione, hanno in carico la maggior parte dei bambini riducendo, così, la reale possibilità che qualche piccolo sfugga ai controlli. Inoltre il PdF ha la possibilità di potere rivedere più volte il bambino e di avere di fatto maggiore abitudine alla "gestione" dei piccoli pazienti in un rapporto fiduciario e confidenziale. Considerando che, qualora si decidesse di affidare esclusivamente agli oculisti-ortottisti la prevenzione oculistica del minore, sarebbero necessarie almeno 6 visite prima dei 6 anni onde scongiurare il rischio di una patologia (o, meglio, il sospetto) oculare, **una puntuale formazione del PdF potrebbe essere la migliore scelta sostenibile per la "salute oculare" dei bambini.** L'esito anomalo ad uno dei test impone l'invio allo specialista oftalmologo (pediatra). In caso di dubbi o incertezze sull'esito della valutazione, è consigliabile ripetere l'esame dopo un periodo di tempo variabile tra i 3 e i 6 mesi (a seconda della gravità del caso sospetto).

La Strumentazione utile per una corretta valutazione dell'occhio del bambino:

- 】 OFTALMOSCOPIO DIRETTO (Riflesso rosso ed altro)
- 】 PILETTA LUMINOSA PUNTIFORME (Riflessi pupillari, corneali, ispezione annessi e bulbo oculare ed altro)
- 】 COLLIRIO MIDRIATICO Tropicamide 1% (dilatazione pupilla)
- 】 OCCLUSORE OPACO (Cover test)
- 】 PICCOLI OGGETTI "PEDIATRICI" (stimolazione della fissazione)
- 】 STEREOTEST DI LANG (Valutazione della visione binoculare)
- 】 OTTOTIPO RETROILLUMINATO PRESCOLARE (E di Albin) e con Lettere (acuità visiva)
- 】 GUANTI MONOUSO (situazione a rischio infettivo)
- 】 COTTON-FIOC (reversione palpebrale, rimozione C.E.)



Attualmente sta ritornando alla ribalta la fotorefrattometria. In generale possiamo affermare che la fotorefrattometria dovrebbe garantire i mezzi efficaci per valutare potenziali problemi ottici nel bambino in età prescolare o in bambini difficili da valutare (bambini con deficit neurologici o neuropsichiatrici: pensiamo ai bambini autistici, cerebropatici, iperattivi) o in soggetti in cui ci siano dubbi sullo sviluppo di una patologia, adulti e bambini che siano. I vantaggi di tali strumenti sono legati alla facilità d'uso in qualsiasi condizione (basta un ambiente con luce soffusa), alla rapidità per l'ottenimento di un risultato attendibile e alla minima collaborazione richiesta al bambino (di qualsiasi età: neonati, lattanti e bambini).

Che cos'è un fotorefrattometro? Si tratta di una camera che utilizza un sistema ad infrarossi, come gli occhiali notturni, che scatta fotografie istantanee dell'occhio. È sufficiente che il bambino fissi il centro dell'obiettivo e a questo scopo il fotorefrattometro è dotato di dispositivi luminosi e acustici per attirare l'attenzione del piccolo paziente proprio nel punto giusto. L'ambiente deve essere a luce soffusa. Le foto devono essere attendibili (*giusta fissazione, pupilla di almeno 4 mm di diametro, la foto non deve essere sfuocata*). Gli eventuali deficit di refrazione si manifestano, test di Bruckner, come semilune bianche (crescents) nel contesto della porzione grigio scura corrispondente all'immagine del fondo dell'occhio e sono legate alle anomale curvature della retina che determinano poi il difetto refrattivo. Tali alterazioni sono ovviamente visibili con un esame oftalmoscopico, test di Bruckner, ma questo richiede tempo, esperienza e una dose di collaborazione decisamente superiore. **Non è** un sostituto della visita oculistica, e non supera l'esame della capacità visiva possibile già ai 40 mesi di vita, ma può dare importanti informazioni sulla presenza di strabismo, errori di refrazione, cataratta, retinoblastoma in bambini più piccoli. Al momento, il costo oneroso di tali strumenti rappresenta un ostacolo per la loro introduzione nell'ambulatorio del PdF e per una omogenea diffusione sul territorio. Inoltre, tali strumenti richiedono un certo livello di capacità specifica di esecuzione ed interpretazione da parte dell'operatore e non sempre possono costituire una soluzione pratica, affidabile ed economica per lo studio del PdF. Auspichiamo per tali strumenti delle indicazioni precise, validate e raccomandate da studi approfonditi e condivisi in campo oftalmologico pediatrico.

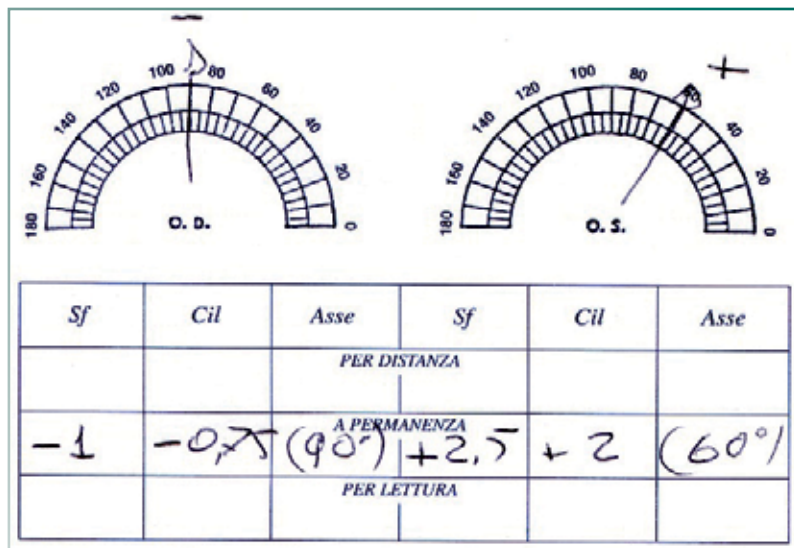
Bibliografia di riferimento

- Donahue SP et al. POS Vision Screening Committee. Guidelines for automated preschool vision screening: a 10-year, evidence-based update. J AAPOS 2013;17(1): 4-8.
- Schwartz RH, Schuman AJ, Wei LL. Instrument-based vision screening: Update and review. Contemporary Pediatrics 2014 February 01.

LA PRESCRIZIONE DELLE LENTI

C. Santillo

La prescrizione delle lenti rappresenta il messaggio che l'oftalmologo invia al tecnico (ottico) che deve realizzare l'occhiale: non è legata all'acutezza visiva (visus) del piccolo paziente, ma indica solo l'entità e le caratteristiche ottiche delle lenti che permettono la migliore vista per il bambino.



OD = occhio destro; **OS** = occhio sinistro

Sf = sfera: numero preceduto da un segno meno (-) per la miopia e da un segno più (+) per l'ipermetropia.

Cil = cilindro: numero preceduto da un segno negativo o positivo per l'astigmatismo miopico o ipermetropico.

Asse = inclinazione in gradi angolari della lente astigmatica (da 0° a 180°)

Esempio: OD Sf -1 Cil -0,75 (90°) OS Sf +2,50 +2 (60°)



SEGNALI D'ALLARME PER L'INVIO A CENTRI DI 2°-3° LIVELLO

FG. Gallo, E. Chiariello Vecchio, MC. Verga

Come per tutte le specialità d'organo, anche in oculistica c'è la crescente necessità di integrare l'offerta assistenziale tra ospedale e territorio, riorganizzando la rete dei servizi e definendo *percorsi* diagnostico-terapeutici basati sulle evidenze scientifiche attualmente disponibili e su corretti criteri di appropriatezza. L'appropriatezza, infatti, coinvolge il medico sia per gli aspetti professionali o clinici sia per quelli organizzativi, affinché gli interventi siano erogati in condizioni tali da impegnare risorse, "setting" e "professional" adeguati.

La nostra normativa in materia sanitaria richiama a questi principi nel Patto per la salute, nel Piano Sanitario Nazionale, negli Accordi Collettivi Nazionali ed Accordi Integrativi Regionali dei MMG e dei PLS, stabilendo che il 90% delle problematiche assistenziali dovrebbe essere gestito completamente in *settings* territoriali.

La valutazione oftalmologica da parte del pediatra riveste, quindi, notevole importanza, sia nell'ambito degli screening, valutazioni volte ad individuare precocemente i piccoli bambini potenzialmente affetti da patologie oculari invalidanti o letali ben prima che queste diventino sintomatologicamente manifeste e/o prima ancora che si siano verificati esiti irreversibili, sia nell'approccio diagnostico e terapeutico delle patologie acute intercorrenti.

È fondamentale che gli screening e l'esame obiettivo oculare vengano effettuati, nei bambini, alla nascita e in seguito durante tutte le visite pediatriche di routine.

Ci possono essere, infatti, molti elementi di rischio, le cosiddette *bandierine rosse* o *red flags* (▶), che impongono una consulenza oculistica e l'invio del piccolo paziente al Centro di 2° o 3° livello.

Le *red flags* possono essere relative a dati anamnestici e/o clinici, a test di screening o a patologie conclamate; di seguito sono riportate le principali condizioni di rischio, sistematizzate per età.

ANAMNESI

Come qualsiasi altra valutazione clinica, anche quella oftalmologica non può prescindere da una accurata anamnesi, familiare e personale.

In alcune circostanze, l'anamnesi consente già di individuare bambini che devono essere valutati dall'oculista pediatrico, in quanto ad elevato rischio di patologie oculari: di seguito, i rilievi anamnestici più importanti che, se presenti, richiedono una tempestiva valutazione specialistica.

Anamnesi familiare: ►

- 】 cataratta congenita e/o infanto-giovanile;
- 】 retinoblastoma;
- 】 ambliopia;
- 】 strabismo;
- 】 glaucoma infantile;
- 】 malattie metaboliche;
- 】 patologie genetiche.

Anamnesi personale: ►

- 】 prematurità;
- 】 ritardo dello sviluppo psicomotorio;
- 】 sindromi e/o patologie sistemiche associate a disordini oculari.

ESAME OBIETTIVO IN RELAZIONE ALL'ETÀ

Indipendentemente dall'età del paziente, l'esame obiettivo si compone di 4 momenti principali.

1. Ispezione del capo, della regione orbitaria e della superficie oculare alla ricerca principalmente di:
 - 】 asimmetrie;
 - 】 posizioni anomale del capo;
 - 】 ptosi;
 - 】 segni neurologici;
 - 】 iperemia e/o secrezione mucopurulenta della mucosa congiuntivale;
 - 】 lacrimazione;
 - 】 opacità corneali e/o alterazioni iridee macroscopiche.
2. Valutazione della funzione visiva
3. Esecuzione del test del Riflesso Rosso
4. Valutazione della motilità oculare estrinseca.

A seconda dell'età del piccolo paziente ciascuno dei precedenti 4 punti si effettuerà in maniera differente.



Dalla nascita ai 3 mesi di vita

- 】 Ispezione: si concentra sulla valutazione della simmetria oculare.
 - ▶ asimmetria oculare

- 】 Funzione visiva: volta a identificare un'iniziale, seppur rudimentale, attenzione visiva e la percezione luminosa.
 - ▶ assenza di fissazione sporadica, assenza dei riflessi pupillari

- 】 Riflesso rosso monoculare: consente di identificare indirettamente alterazioni anatomiche lungo l'asse dei mezzi diottrici.
 - ▶ riflesso rosso alterato o assente

- 】 Motilità: in questa fase è difficile rilevare segnali d'allarme dalla valutazione dei movimenti oculari in quanto essi possono essere scarsamente coordinati (normale nel 70% il riscontro di exotropia, più raro il riscontro di esotropia).

Dai 3 mesi ai 3 anni

- 】 Ispezione: oltre alla simmetria oculare va valutata anche la posizione del capo.
 - ▶ asimmetria oculare; anomala posizione del capo

- 】 Funzione visiva: si valuta la capacità di fissazione dei volti o di oggetti con uno e con entrambi gli occhi.
 - ▶ mancanza o anomala fissazione e inseguimento (binoculare e monoculare)

- 】 Riflesso rosso binoculare: oltre alla presenza del riflesso rosso se ne valuta anche la simmetria binoculare.
 - ▶ riflesso rosso alterato, asimmetrico e/o assente

- 】 Motilità: si verifica l'allineamento oculare mediante la simmetria del riflesso corneale (Hirschberg test) e che vi siano normali escursioni nelle varie posizioni di sguardo.
 - ▶ disallineamento, limitazione dei movimenti oculari.

A 2 mesi il bambino mostra un certo grado di attenzione visiva e dai 4 mesi l'attenzione visiva è ben strutturata (es. segue il volto della madre). L'assenza di attenzione visiva oltre i 4 mesi richiede una valutazione oculistica come anche la persistenza di disallineamento oculare oltre i 3 mesi di vita.

A 6 mesi di vita il bambino è in grado di fissare e seguire accuratamente un oggetto. Sebbene vi possa essere un ritardo nello sviluppo di questa abilità, l'assenza di fissazione e inseguimento dopo i 6 mesi o la presenza di limitazioni nei movimenti oculari richiede una valutazione oculistica.

Dopo i 3 anni

- 】 Ispezione:
 - ▶ asimmetria oculare; anomala posizione del capo

- 】 Funzione visiva: dopo i 3 anni la funzione visiva può essere valutata testando l'acuità visiva (AV).
 - ▶ AV monocolare al di fuori del range per età (vedi tabella normativa) e/o con più di 2 linee di ottotipi di differenza tra i 2 occhi

- 】 Riflesso rosso:
 - ▶ riflesso rosso alterato, asimmetrico e/o assente

- 】 Motilità:
 - ▶ disallineamento, limitazione dei movimenti oculari.

Se non si riesce ad ottenere un dato sull'acuità visiva in due visite consecutive, è opportuno effettuare una visita oculistica.

ALTRI FATTORI DI RISCHIO ▶

Oltre a quanto sopra descritto è consigliabile una valutazione oculistica anche:

- 】 in caso di nistagmo;

- 】 se i genitori riferiscono strabismo intermittente, anche se non presente al momento della visita;

- 】 in caso di ripetuta e persistente stimolazione digitale dei bulbi oculari (pressione oculare, stropicciamento, grattamento);

- 】 in caso di diplopia (opportuno in questo caso anche un approfondimento neurologico in quanto è indice di deviazione oculare acquisita, che, specialmente se incomitante, può essere dovuta ad un processo neurologico);

- 】 in caso di lacrimazione, iperemia congiuntivale, dolore, edema corneale: possono essere dovuti a interessamento corneale (cheratite, abrasione corneale o corpo estraneo) o a pressione intraoculare elevata;

- 】 ostruzione nasolacrimale che persiste oltre i 6 mesi;

- 】 traumi contusivi bulbari.



Scheda Rilevazione Anamnestica

Anamnesi Familiare	Sì	No
Cataratta congenita e/o infanto-giovanile;	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retinoblastoma;	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ambliopia;	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Strabismo in età infantile;	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Glaucoma infantile;	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Malattie metaboliche;	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patologie genetiche;	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Altro: _____ _____ _____ _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Anamnesi Personale		
Prematurità	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ritardo dello sviluppo psicomotorio	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sindromi e/o patologie sistemiche associate a disordini oculari	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Altro: _____ _____ _____ _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Altri elementi anamnestici riferiti		
_____ _____ _____ _____ _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Scheda Esame Obiettivo 0-3 mesi

Esame obiettivo	Nella norma	Valutazione Specialistica	Note
Ispezione: valutazione della simmetria oculare.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Valutazione funzionale: presenza di fissazione sporadica; presenza dei riflessi pupillari.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Riflesso rosso: monoculare.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Motilità oculare: movimenti scarsamente coordinati.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Scheda Esame Obiettivo 3 mesi - 3 anni

Esame obiettivo	Nella norma	Valutazione Specialistica	Note
Ispezione: valutazione della simmetria oculare; valutazione della posizione del capo.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Valutazione funzionale: fissazione e inseguimento di volti e oggetti, mono e binoculare; presenza dei riflessi pupillari.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Riflesso rosso: binoculare.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Motilità oculare: normale allineamento binoculare.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	



Scheda Esame Obiettivo oltre i 3 anni

Esame obiettivo	Nella norma	Valutazione Specialistica	Note
Ispezione: valutazione della simmetria oculare; valutazione della posizione del capo.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Valutazione funzionale: acuità visiva (AV) monocolare nella norma per età e differenza < di 2 linee; presenza dei riflessi pupillari.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Riflesso rosso: binoculare.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Motilità oculare: normale allineamento binoculare.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Tabella Normativa Acuità Visiva per Età

Età (mesi)	Acuità Visiva
30-35	≥3/10
36-47	≥4/10
48-59	≥5/10
60-72	≥6/10

Bibliografia di riferimento

- Pediatric Ophthalmology for Primary Care. III edition. Kenneth, Wright, 2008.
- Bell AL, Rodes ME, Collier Kellar L. Childhood eye examination. Am Fam Physician 2013 Aug 15;88(4):241-8.
- American Academy of Pediatrics. Red reflex examination in neonates, infants, and children. Pediatrics 2008 Dec;122(6):1401-4.
- Committee on Practice and Ambulatory Medicine Section on Ophthalmology. Eye examination in infants, children, and young adults by pediatricians: organizational principles to guide and define the child health care system and/or improve the health of all children. Ophthalmology 2003 Apr;110(4):860-5.
- Nucci P, Caputo R, Pasinato A et al. Valutazione della Funzione Visiva. In: I Bilanci di Salute – Marina Picca e Monica Pierattelli. Tecniche Nuove, 2016.

LA SENSIBILIZZAZIONE E LA COMUNICAZIONE CON LE FAMIGLIE

L. Venturelli, C. Santillo

La nostra è un'epoca visiva. La visione rappresenta uno degli input sensoriali che ci permette di interagire con l'ambiente. Le informazioni visive vengono poi integrate con le informazioni che provengono dagli altri sensi. Per quanto riguarda il termine "visione" è bene considerarlo **non** equivalente a "vista", ma a "funzione visiva", esprimendo con tale termine l'attività di numerose strutture che si estendono dall'occhio alla corteccia visiva ed oltre, riservando al termine "vista" la sola componente sensoriale del complesso analizzatore visivo: *"la visione è molto più di un senso, è un'intelligenza"*.

Ciò che rende completamente diversi i deficit visivi nell'infanzia è che essi si verificano, a differenza che nell'adulto, in un soggetto che deve ancora completare lo sviluppo. Il bambino non è da considerare un piccolo uomo, un adulto in miniatura. Quando e perché, dunque, sottoporre il bambino a visita oculistica?

- 】 In età preverbale: alla nascita se esistono condizioni di rischio o patologie malformative generali (infezioni in gravidanza, prematurità, malattie oculari familiari), o quando esistono dubbi sull'esame del riflesso rosso del fondo oculare eseguito dal neonatologo.
- 】 In età verbale: all'età di 3 anni per evidenziare eventuali difetti refrattivi.
- 】 In età scolare: all'età di 6 anni prima dell'ingresso della scuola dell'obbligo.

Questi esami delle strutture oculari e della funzione visiva sono necessari per:

- 】 impedire che si determinino le condizioni che causano patologie: prevenzione primaria;
- 】 evitare che si determini la patologia: prevenzione secondaria;
- 】 ridurre la gravità della patologia e le conseguenze inabilitanti: prevenzione terziaria.

"è più facile costruire bambini sani, che aggiustare uomini rotti".

Nel 2015 è stata condotta una survey sulle informazioni che i genitori possiedono sulla vista dei loro bambini e come si approcciano davanti a possibili problemi. L'indagine, condotta su un campione significativo di famiglie corrispondente a tutta la



Penisola, mediante intervista telefonica, ha sondato con questionario la conoscenza delle famiglie. I risultati ottenuti hanno evidenziato che:

- 】 non ci sono differenze significative tra le diverse regioni italiane;
- 】 i genitori non conoscono sufficientemente i disturbi della vista;
- 】 quando ci sono problemi non individuano in modo operativo il referente medico cui rivolgersi;
- 】 ci sono ancora molti genitori che applicano il fai da te o iniziative non idonee (attesa, visita da un ottico).

Le conclusioni scaturite da chi ha gestito e commissionato la survey sono state le seguenti:

- 】 ribadire il ruolo importante del pediatra di fiducia sul controllo della vista;
- 】 preparare il pediatra ad un buon livello di depistaggio sui problemi oculistici;
- 】 dare indicazioni utili alle famiglie sul «cosa fare»: schede informative, messaggi, spot.

Da qui lo spunto per indicare 10 azioni per pediatri, utili a “sensibilizzare pediatri e genitori ai problemi di vista dei bambini”, definite come Best Pediatric Choices, come riportate nella Tabella 1.

Tabella 1. Le 10 azioni per i pediatri

1. I bambini spesso presentano disturbi della vista in una percentuale di circa il 6%: i problemi di vista devono essere intercettati il prima possibile per intervenire precocemente sul disturbo impedendo una limitazione funzionale visiva importante.
2. È da sfatare il luogo comune che si riscontra in molti genitori, ma anche nei medici, che rimanda all'età scolare il momento di depistaggio dei problemi visivi del bambino.
3. I genitori, i pediatri, gli oftalmologi, gli ortottisti devono essere in grado, coordinandosi tra loro, di effettuare tutte le manovre atte al depistaggio dei disturbi visivi dei bambini e gli interventi utili alla risoluzione dei problemi di vista.
4. La collaborazione tra famiglia e pediatra rappresenta uno dei caposaldi per il riscontro precoce di anomalie della funzione visiva e per il monitoraggio dello stato di salute visivo del proprio figlio.
5. Il pediatra deve essere in grado di compiere una anamnesi familiare e personale mirata già alla prima visita atta ad intercettare i bambini a rischio visivo da inviare allo specialista oftalmologo.
6. Il pediatra deve conoscere e saper eseguire alcune manovre e test per il depistaggio dei problemi visivi del bambino, in tempi prestabiliti.
7. I bilanci di salute rappresentano un momento importante per il controllo della vista del bambino: nei primi tre anni l'apparato visivo deve essere valutato come una parte del controllo dello sviluppo neuro motorio del piccolo, cui è strettamente correlato.

8. Difetti come l'ambliopia e lo strabismo devono essere intercettati il prima possibile dal pediatra e inviati allo specialista oftalmologo per intraprendere interventi semplici, mirati e meno prolungati nel tempo atti a impedire menomazioni visive irreversibili.

9. I genitori devono essere edotti sui segni di allarme che permettono di depistare un problema visivo nei loro figli: una check-list di consigli utili è necessaria per ottenere una buona compliance.

10. Devono essere pensate e organizzate strategie di informazione alla popolazione sui disturbi visivi del bambino tramite campagne pubblicitarie, momenti di discussione pubblica, pieghevoli, video spot o quant'altro serva ad affinare l'attenzione dei genitori sui problemi visivi del bambino.

Secondo le due ultime pratiche suggerite dal BPC e anche in base a quanto scaturito dal questionario dell'indagine Datanalysis, Paidoss, del 2015, da quanto viene descritto dalla letteratura scientifica, da quanto viene suggerito dalle società scientifiche nazionali e internazionali per intercettare prima possibile i difetti della vista per intervenire precocemente, proponiamo di seguito un vademecum per genitori, utile a sensibilizzarli. Tale documento può essere proposto come pieghevole, come manifesto, oppure anche come sequenza di slideshow per rendere più accattivante la lettura nei siti internet, come quello del Garante dell'infanzia di Bergamo.

CONSIGLI AI GENITORI PER PROTEGGERE GLI OCCHI DEI BAMBINI

Cara mamma, caro papà, l'occhio è un bene prezioso, non far giocare tuo figlio a mosca cieca! Controlla durante la crescita che ci veda sempre bene e chiaro; non esitare a chiedere spiegazioni e consiglio al tuo pediatra; ecco qualche indicazione pratica:

- ▶ Tuo figlio, come del resto tutti i bambini, anche se non ha nessun problema particolare, deve essere controllato nella vista dal pediatra di fiducia durante le visite filtro che esegue entro i tre anni (e/o anche direttamente dall'oculista là dove esiste un servizio dedicato all'infanzia).

- ▶ Se in famiglia ci sono patologie oculari importanti è bene che il bambino sia valutato direttamente da un oculista.

- ▶ Quando guardi le foto di tuo figlio, se è presente un riflesso rosso dell'occhio non allarmarti, è normale! Mentre è molto importante farlo controllare se il riflesso è bianco.

- ▶ Se l'oculista ha prescritto l'utilizzo di occhiali, devi essere tu genitore a controllare che il bambino li indossi nei tempi e nei modi indicati.

- ▶ Chiedi a tuo figlio se vede meno da un occhio rispetto all'altro: potrebbe esserci un difetto visivo, come ipermetropia, miopia e astigmatismo.



- ▶ Durante il gioco controlla che non utilizzi oggetti piccoli e appuntiti, che potrebbero essere pericolosi. Inoltre, fai attenzione che non giochi con liquidi e sostanze irritanti o dannose per gli occhi.

 - ▶ Chiedi consiglio al tuo pediatra o direttamente all'oculista se:
 - il tuo bambino mentre legge, guarda un libro o colora tende a tenere la testa inclinata sempre dallo stesso lato, oppure si avvicina molto al piano di lettura;
 - gli occhi del bambino non ti sembrano allineati, in asse o se un occhio è storto (strabismo);
 - strizza le palpebre per vedere meglio da lontano (ad esempio, quando guarda la televisione);
 - gli occhi ti sembrano troppo grandi, o, al contrario troppo piccoli, oppure una delle palpebre è abbassata, o l'iride è irregolare nella forma o nel colore;
 - ha scosse irregolari (nistagmo);
 - ha fastidio alla luce, l'occhio è arrossato, lo strofina spesso;
 - ha sovente mal di testa, specie a fine giornata o appare stanco.
-

Bibliografia di riferimento

- Atkinson J, Braddick O. Visual attention in the first years: typical development and developmental disorders. *Dev Med Child Neurol* 2012 Jul54(7):589-95. doi: 10.1111/j.1469-8749.2012.04294.x. Epub 2012 May 8.
- American Academy of Pediatrics. Eye Examination in Infants, Children, and Young Adults by Pediatricians: POLICY STATEMENT, Organizational Principles to Guide and Define the Child Health Care System and/or Improve the Health of All Children. *Pediatrics* 2003 Apr; 111: 902-7.
- Nucci P, Picca M, Marinello R. La valutazione della funzione visiva: linee guida per il pediatra di famiglia. *MeB Pagine Elettroniche* 2000 Ottobre; Volume III, numero 8.
- http://sip.it/wp-content/uploads/2014/05/AP_151_GenMar14_pp21-26.pdf
- La valutazione della Funzione Visiva nel bambino in età prescolare. Gruppo di studio sui PDT, ASL Bergamo 2017.
- Massaro C, Venturelli L. Non giochiamo a mosca cieca. Sensibilizzare pediatri e genitori ai problemi di vista dei bambini. *Best Pediatric Choices, SIMPE*, 2015.
- La percezione dei Genitori sui problemi della Vista dei Figli. *Paidoss Roma*, 2015.
- Calendario di osservazione per il bambino nato a termine. Associazione Internazionale per la Riabilitazione Visiva dell'Infanzia (AIERV).
- Denis D. *Ophthalmologie Pédiatrique – Société Française d'Ophthalmologie*. Elsevier Masson, Rapport SFO 2017.
- Kovarski C. *Les anomalies de la vision chez l'enfant et l'adolescent*. Lavoisier, 2e éd., 2014
- Duckman R.H. *Visual Development, Diagnosis, and Treatment of the Pediatric Patient*. Lippincott Williams & Wilkins, 2006.
- Goberville M, Dureau P. *Ophthalmologie pédiatrique et strabismes*. Lavoisier, 2014.
- Moore BD. *Eye Care for Infants and Young Children*. Butterworth-Heinemann, 1997.

APPENDICE

L'OCCHIO... IN GIRO PER IL MONDO

M. Angi, L. Bernardo, S. Barberi

Oggi si stima che **153 milioni** di persone siano cieche o ipovedenti a causa di errori refrattivi non corretti per distante, e **517 milioni** a causa di errori refrattivi non corretti per vicino. Il peso di questi errori si concentra per il 90% nei Paesi poveri, dove mancano infrastrutture, personale sanitario formato, strumenti, presidi ottici.

Nel 1999 l'Organizzazione Mondiale della Salute (OMS) ha lanciato il programma **"Vision 2020: il diritto alla Vista"** per accelerare gli sforzi volti all'eliminazione della cecità evitabile entro l'anno 2020. Inizialmente le priorità identificate dal programma Vision 2020 erano le malattie oculari come la cataratta, il tracoma, l'oncocercoosi, la cecità infantile. Nel 2000 lo studio "Errori refrattivi nei bambini" – sostenuto dall'OMS – ha posto a confronto i dati rilevati in campioni rappresentativi di bambini dai 5 ai 15 anni in tre Paesi: Cile, Cina e Nepal. È emersa per la prima volta una chiara differenza etnica nella distribuzione dei difetti visivi. A 15 anni in Cile il 15% dei bambini era astigmatico, in Cina il 12% dei bambini sviluppava una miopia, in Nepal solo il 3% dei bambini aveva difetti refrattivi.

Dal 2008 la definizione di ipovisione ha tenuto conto della capacità visiva valutata al momento della visita, misurata come le persone si presentavano, e questo ha rivelato che la maggior parte dell'umanità non ha i mezzi economici e culturali per procurarsi gli occhiali, anche se indispensabili.

Il processo di crescita sincronizzata delle tre principali componenti refrattive dell'occhio (cornea, cristallino e lunghezza assiale), definito "emmetropizzazione", porta con la guida di input sensoriali a raggiungere un difetto refrattivo pari a zero. In ogni popolazione una certa percentuale di persone non riesce però a conquistare l'emmetropia, o una volta raggiunta la perde, soprattutto durante il periodo scolastico. Il permanere dei difetti refrattivi congeniti e la comparsa di difetti acquisiti dipendono da fattori genetici ed ambientali. La prevalenza dei difetti visivi in una popolazione non è regolata solo dall'eredità, ma è influenzata anche dalle condizioni socio-economiche. Questo appare particolarmente chiaro quando si considera la miopia. La miopia sta aumentando nel tempo. La prevalenza di **miopia** è stata trovata significativamente **più alta in aree urbane rispetto ad aree rurali**, a causa del maggiore impegno visivo richiesto ai bambini dalla alfabetizzazione precoce, da fattori nu-



trizzionali ed ambientali. L'influenza di attività all'aperto sullo sviluppo della miopia in bambini di 7-12 anni mostra una significativa associazione inversa tra miopia ed attività all'aperto. La maggior prevalenza della miopia rilevata nella Cina urbana si conferma anche in altre parti del mondo. A Hyderabad, India, la prevalenza di miopia risulta significativamente maggiore in bambini di età scolare in ambito urbano (51%) rispetto al rurale (17%). A parità di ambiente e di quantità di studio, le differenze di prevalenza della miopia sono correlate a differenze genetiche nella velocità di crescita del globo oculare. In sintesi, gli studi più recenti mostrano l'aumento della prevalenza di miopia da crescita della lunghezza assiale del globo nei bambini le cui famiglie si muovono da un contesto rurale verso un ambiente urbano. La comparsa di miopia è in relazione diretta con le ore di studio, la disponibilità di cibo e di grassi, ed in relazione inversa con l'esposizione alla luce solare.

L'astigmatismo è un difetto refrattivo dovuto alla diversa curvatura dei principali meridiani corneali, la sua prevalenza mostra marcate differenze etniche. In Sud America, lungo la Cordigliera andina, la prevalenza di astigmatismo maggiore di 2 diottrie colpisce dal 12 al 15% dei bambini all'età dell'asilo. Il numero di bambini con alto astigmatismo che frequenta la scuola diminuisce con il passare degli anni, per l'esclusione sistematica dei bambini ipovedenti per la mancanza di occhiali. In Iran, Rezvan studia bambini dai 6 ai 17 anni e trova l'11,5% di casi con astigmatismo, contro il 4,3% di miopia ed il 5,4% di ipermetropia.

Sono state trovate associazioni tra povertà e presenza di difetti refrattivi quali ipermetropia ed astigmatismo nella popolazione. Uno studio condotto in bambini inglesi ha mostrato una associazione diretta tra la lunghezza assiale più corta, astigmatismo elevato e indice di deprivazioni multiple correlate con la località dove è vissuto il bambino. In Burkina Faso, bambini poveri dai 6 ai 16 anni mostrano miopia solo nel 2,5% dei casi, astigmatismo nell'11,7% e ipermetropia nel 17,1% dei casi. In Marocco, uno studio mostra dati simili: miopia 6,1%, ipermetropia 18,3%, astigmatismo 23,5%. Una ipermetropia da mancata crescita del globo oculare ed un astigmatismo più elevato si trovano in bambini cresciuti in condizioni di povertà, come le popolazioni africane nelle regioni sub-sahariane, ma anche abitanti di quartieri periferici in Europa.

Questi dati rimandano al buon senso delle nostre nonne, ed alle indicazioni di igiene visiva date quando si raccomanda una buona illuminazione possibilmente naturale, mantenere la posizione eretta studiando ed evitare l'inclinazione del capo in avanti per non produrre "congestione oculare".

Peso economico degli errori refrattivi

La correzione degli errori refrattivi, con occhiali appropriati, è tra gli interventi più vantaggiosi in termini di rapporto costi/benefici nella cura dei problemi oculari. La ipovisione è concausa della povertà. Gli errori refrattivi non corretti forniscono il maggior contributo alla disabilità visiva nelle classi a medio-basso reddito in tutto il mondo. Il loro peso dovrebbe quindi rappresentare la più alta priorità per i servizi sanitari pubblici. La potenziale perdita di produttività che risulta dal carico degli errori refrattivi non corretti è stimata in **268,8 miliardi di dollari**. Il costo per dare a tutte le persone che ne hanno bisogno un paio di occhiali prevedendo un ricambio ogni 3 anni al prezzo di 150 dollari è stato calcolato in 26 miliardi di dollari: dieci volte meno del danno economico indotto. In realtà, molti beni di consumo – inclusi gli occhiali – non rappresentano spese sostenibili per i settori più poveri di ogni società. È un fatto che l'ipovisione e la cecità colpiscono in modo sproporzionatamente maggiore persone povere senza istruzione, e le donne.

Bibliografia di riferimento

- Negrel D et al. Refractive error study in children: sampling and measurement methods for a multi-country survey. *Am J Ophthalmol* 2000;129:421-6.
- Zhao J et al. Refractive error study in children: results from Shunyi district, China. *Am J Ophthalmol* 2000;129:427-35.
- Pokharel G et al. Refractive error study in children: results from Melchi zone, Nepal. *Am J Ophthalmol* 2000; 129:436-47.
- Wu PC et al. Effects of outdoor activities on myopia among rural school children in Taiwan. *Ophthalmic Epidemiol* 2010; 17:338-42.
- Rezvan E et al. Prevalence of refractive errors among school children in Northeastern Iran. *Ophthalmic Physiol Opt* 2012; 32:25-30.
- Goverdhan S et al. Shorter axial length and increased astigmatic refractive error are associated with socio-economic deprivation in an adult UK cohort. *Ophthalm Epidemiol* 2011;18:44-7.
- Smith TST et al. Potential lost productivity resulting from the global burden of uncorrected refractive error. *Bull World Health Org* 2009;87:431-7.



GLOSSARIO

C. Santillo

Al termine di una visita oculistica viene consegnata una relazione illustrativa ed esplicativa della condizione oculare del bambino.

A volte la terminologia, gli acronimi, le abbreviazioni o i simboli usati sono poco comprensibili spingendo i genitori a cercare chiarimenti in rete con conseguenze imprevedibili.

Ci è sembrato utile, solo per alcuni termini, un breve e semplice glossario esplicativo che permetta di avere una visione chiara della diagnosi dello specialista in oftalmologia pediatrica.

Accomodazione

Capacità di mettere a fuoco sulla retina centrale le immagini poste a varie distanze.

Acutezza visiva

Capacità di riconoscere gli oggetti che si misura come possibilità di vedere come separati due trattini adiacenti (*minimum separabile*); l'acutezza visiva viene espressa in unità o frazioni decimali di essa (decimi, ventesimi es. 1/10...10/10).

Ambliopia *Occhio pigro*

Si definisce con il termine di "*ambliopia funzionale*" o semplicemente di "ambliopia": una alterazione uni- o bilaterale delle funzioni visive che si instaura nell'infanzia, che non è giustificata da lesioni organiche apparenti e che è suscettibile di miglioramento o di scomparsa se un appropriato trattamento viene attuato in tempi opportuni.

Questa alterazione interessa essenzialmente l'acuità visiva, cioè la discriminazione dei dettagli sotto forte contrasto.

Ametropia

Alterato potere refrattivo dell'occhio: le immagini non vengono messe a fuoco sulla retina centrale (macula); per mettere l'immagine a fuoco si deve anteporre nel soggetto miope una lente miopica (negativa, es. sf -1), nell'ipermetrope una lente ipermetropica (positiva, es. sf+2), nell'astigmatico una lente cilindrica miopica o ipermetropica (es. cil. positiva + o cil. negativa -).

Anisometropia

Difetto refrattivo differente nei due occhi.

Astigmatismo

Difetto refrattivo legato alla differente curvatura dei due meridiani principali della cornea; viene corretto con lenti cilindriche: Es. Cil +2 (60°) = 9/10.

Decimi

Frazioni decimali della unità di misura che indica l'acutezza visiva. Il soggetto con occhio normale (emmetrope) possiede la vista completa di 10/10 cioè una unità, senza necessità di usare nessuna lente correttiva.

Difetto di refrazione

Anomalia del sistema ottico dell'occhio per cui l'immagine non è a fuoco sulla retina centrale (miopia, ipermetropia, astigmatismo) vedi ametropia.

Diottria

Unità di misura che indica la potenza di una lente correttiva: miopica (negativa: segno meno -), ipermetropica (positiva: segno +), cilindrica (segno + o -).

Emmetropia

Condizione dell'occhio normale per cui l'immagine è esattamente a fuoco sulla retina centrale (senza necessità di anteporre una lente correttiva).

Epicanto

Piega cutanea all'altezza della radice del naso che può simulare uno strabismo.

Esotropia

Strabismo convergente = esodeviiazione = in cui uno o i due occhi deviano costantemente verso l'interno.

Exotropia

Strabismo divergente = exodeviiazione = in cui uno o i due occhi deviano costantemente verso l'esterno.



Fissazione

Stabile mantenimento sulla retina centrale (fovea) dell'immagine dell'oggetto osservato.

Fusione

Meccanismo che unisce in una sola immagine le due immagini che i due occhi inviano alla corteccia visiva.

Ipermetropia

Difetto di refrazione per cui l'immagine è a fuoco dietro alla retina centrale (vedi ametropia): viene corretta con lenti positive (segno +). Es. Sf. +3 = 7/10.

Miopia

Difetto di refrazione per cui l'immagine è a fuoco davanti alla retina centrale (vedi Ametropia): viene corretta con lenti negative (segno -). Es. Sf -1 = 10/10.

Ottotipo

Serve per quantizzare l'acutezza visiva: tabelle o proiettore con figure, lettere, numeri, simboli, a grandezze progressivamente più piccole da identificare da una distanza fissa.

Refrazione

In oculistica fenomeno per cui un raggio incidente, passando da un mezzo ottico all'altro (cristallino, cornea, vitreo), è a fuoco sulla superficie retinica. I difetti di refrazione sono (vedi) miopia, ipermetropia, astigmatismo.

Stereopsi

Sensazione di rilievo e di profondità determinata da immagini che hanno una lieve differenza di localizzazione sulla retina dei due occhi.

Visus

Sinonimo di acutezza visiva. Si misura in decimi o frazioni.

Per approfondire gli argomenti trattati in questo testo, il professor Paolo Nucci ha realizzato alcuni video, che vi invitiamo a visionare sul sito della SIPPS, al seguente link:

<https://www.sipps.it/videoguida-oculistica-prof-paolo-nucci/>

Ringraziamo il professor Paolo Nucci per il prezioso dono che ha voluto condividere con tutti noi.

