

# Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

## Controllo dell'apparato oculare alla nascita

Questo documento è stato scritto dalla dott.ssa Lucia Ziccardi e prof. Benedetto Ricci, oculisti in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 22 Giugno 2006

### Premessa

Nei bambini con Sindrome di Down (SD) è rilevabile un'alta incidenza di alterazioni oculari congenite. Tale incidenza, nel periodo neonatale, varia a seconda degli studi effettuati e dell'alterazione oculare presa in considerazione:

- la cataratta con frequenza variabile tra l'1% e il 20%
- lo strabismo non accomodativo o congenito presente già alla nascita, ma riscontrabile anche più tardi verso i 3-4 mesi di vita visto che i muscoli extraoculari non sono ancora sotto controllo volontario alla nascita, con un'incidenza tra il 7% e il 25%
- il nistagmo congenito con una frequenza oscillante tra il 5% e il 22%.<sup>1</sup>

La peculiarità dei problemi della vista del bambino è che possono non dare alcun segno di sé per molto tempo e quel che più conta, possono dar segno di sé quando le possibilità di intervento efficaci sono ormai scarse o nulle. La possibilità di evidenziare tali alterazioni del sistema visivo, solitamente indice di gravi malattie oculari, in tempi precoci attraverso semplici controlli di salute già da parte del neonatologo, permette di candidare i piccoli pazienti affetti, che non si avvantaggiano di terapia medica, alla correzione chirurgica del problema, consentendo loro una migliore qualità di funzione visiva e quindi di vita e di integrazione sociale.

### Raccomandazione

#### Si raccomanda ai Neonatologi e/o pediatri del centro nascita

di esaminare entro 1 mese dalla nascita l'apparato oculare di tutti i neonati con sindrome Down, come tutti gli altri neonati, e di indicare nella cartella clinica neonatologica l'esecuzione dell'esame e il suo risultato. Obiettivo: identificare o porre il sospetto o escludere la presenza di leucocoria, opacità del cristallino, esotropia congenita, nistagmo, e chiedere la visita specialistica da parte dell'oculista della struttura ospedaliera, e avere un punto fermo di base su cui confrontare ulteriori osservazioni

### Definizioni

**Leucocoria** : riflesso pupillare biancastro valutabile tramite la semplice osservazione della pupilla del paziente; la visita oculistica di conferma è obbligatoria per ricercarne l'eziologia

**Opacità del cristallino**: tramite la presenza di leucocoria, o di nistagmo, o di disallineamento oculare o un attenuato riflesso rosso del fondo. Nei pazienti con cataratta monocolare l'occhio coinvolto è spesso più piccolo; una cataratta congenita non causa un difetto pupillare afferente.

**Esotropia congenita**: deviazione degli assi visivi verso l'interno, con insorgenza prima dei sei mesi d'età, evidenziabile tramite la valutazione del riflesso luminoso sulla cornea.

## Raccomandazione specifica per l'oculista

### Si raccomanda che l'oculista:

- esami con attenzione le varie e possibili cause di leucocoria:

PATOLOGIA PRIMARIA	SEGNI E PATOLOGIE ASSOCIATE	DIMENSIONI DELL'OCCHIO	ESTENSIONE	EPOCA DELLA DIAGNOSI
Retinoblastoma	frequente neovascolarizzazione iridea; rara la cataratta	normali	coinvolgimento bilaterale, unilaterale o multifocale	12-24 mesi
Toxocariasi	anamnesi positiva per contatto con cuccioli di animali; eosinofilia alla paracentesi della camera anteriore; test ELISA +	normali	raramente bilaterale	tra i 3-10 anni
Malattia di Coats	distacco retinico essudativo	normali	mono o bilaterale	i casi più gravi entro i 10 anni di vita
Vitreo primitivo iperplastico	cataratta; membrana fibro-vascolare dietro al cristallino, traente sui corpi ciliari; glaucoma; distacco di retina	ridotte	monolaterale	dalla nascita fino alla tarda infanzia
Cataratta	strabismo; glaucoma	normali o ridotte	mono o bilaterale	epoca neonatale

- in caso di opacità del cristallino, sia attento a valutarne l'estensione, la posizione e a verificare se la retina può essere osservata con un oftalmoscopio diretto quando la pupilla non è dilatata (altrimenti si rende necessaria l'ecografia oculare B-scan); e che verifichi l'eventuale presenza di segni di glaucoma associato (es. ampio diametro corneale, edema corneale, rottura della membrana di Descemet).
- in caso di esotropia congenita, ricordi che il paziente può sviluppare un nistagmo latente e una deviazione verticale dissociata e ambliopia se alla base c'è una deprivazione sensoriale. Il trattamento chirurgico correttivo al muscolo viene effettuato quando col tempo si egualizza l'acuità visiva tra i due occhi. La terapia medica è poco efficace in questo tipo di alterazione.
- 
- riconosca le più frequenti cause del nistagmo congenito, lo classifichi :

NISTAGMO	CAUSE	TIPO	CARATTERISTICHE	EFFETTI
nistagmo da deficit sensoriale visivo	cataratta congenita, ipoplasia maculare, albinismo, aniridia, acromatopsia, atrofia dei coni, amaurosi congenita di Leber	pendolare e orizzontale	smorzato dalla convergenza, riflessi vestibolo-oculari normali, nistagmo optocinetico invertito o annullato	riduzione visiva di vario genere
nistagmo da squilibrio motorio	legato ad instabilità motoria, alterazione genetica trasmessa con	a scosse e orizzontale	smorzato dalla convergenza, assente durante il sonno, persiste per tutta la vita, riflessi vestibolo-oculari normali,	movimenti anomali del capo, strabismo, riduzione visiva di vario genere

	carattere AD,AR o X-linked		nistagmo optocinetico invertito o annullato	
--	----------------------------	--	---	--

ed esegua un esame oculare completo: osservazione attenta dei movimenti oculari, osservazione dell'iride in transilluminazione, ispezione della papilla e della macula, osservazione degli occhi nello sguardo per vicino e per lontano, a testa diritta e inclinata. In seconda istanza se la diagnosi di nistagmo infantile è incerta si può eseguire una registrazione dei movimenti oculari; inoltre quando non si può escludere la possibilità di opsocloni, va controllato l'acido vanililmandelico urinario e una TAC addome per escludere il neuroblastoma.

**Da tenere in considerazione che:**

- Gli occhi del neonato sono sensibili alla luce e i riflessi dell'ammicciamento e pupillare sono presenti alla nascita, sebbene le vie nervose siano mielinizzate solo parzialmente e la conduzione del nervo sia quindi rallentata. La presenza di questi riflessi indica quindi l'integrità della retina e del nervo ottico, ma può essere compatibile con una cecità corticale.
- Gli occhi appaiono esotropici anche nel caso di pseudoesotropia, condizione in cui non viene rilevato alcun disallineamento oculare; il bambino di solito ha un setto nasale largo, epicanto o una breve distanza interpupillare.

## Appendice

### Il riflesso alla luce

Viene eseguito con una lampadina per evidenziare la presenza della reazione dell'ammicciamento alla luce e la presenza di miosi pupillare riflessa. In questo modo è possibile escludere i più grossolani difetti anatomici.

### Il riflesso rosso

E' visibile utilizzando l'oftalmoscopio diretto puntato da una distanza di 20 cm nella pupilla del bambino e illuminando in questo modo la retina, che dà un riflesso di colore rosso. In caso di patologia il riflesso sarà biancastro; nei casi di patologia avanzata la semplice ispezione della pupilla rivela un colore biancastro (leucocoria). Il test permette di escludere la cataratta congenita e una lesione endobulbare sufficientemente estesa (retinoblastoma).

### Il riflesso luminoso sulla cornea

Mentre lo sguardo del bambino viene attirato su un oggetto lontano, l'esaminatore punta la luce della pila tascabile in direzione delle due pupille e osserva la posizione del riflesso luminoso, che normalmente cade sui punti corrispondenti simmetrici nelle due pupille; la loro asimmetria fa sospettare uno strabismo (tropia).

### Oftalmoscopia

La densità dell'opacità del cristallino può essere valutata sia con l'oftalmoscopio diretto che con quello indiretto. Un'opacità densa permette l'osservazione del fondo solo con l'indiretto. In presenza di un'opacità lieve il fondo è visibile con entrambi.

### Correzione chirurgica della cataratta

L'estrazione della cataratta, non esente da complicanze<sup>2</sup>, di solito entro giorni o settimane dalla scoperta, viene effettuata nelle seguenti circostanze:

- la visione è ostacolata e la maturazione visiva è a rischio (cataratta bilaterale avanzata senza visualizzazione del fondo con l'oftalmoscopio indiretto)
- la cataratta è responsabile di malattie introculari (glaucoma, uveite)
- l'avanzamento della cataratta minaccia la salute dell'occhio.

In presenza di una cataratta bilaterale immatura con visualizzazione del fondo anche con l'oftalmoscopia diretta non è necessario un intervento. Se il fondo è esplorabile solo con l'indiretto, l'intervento può essere rimandato se il paziente sembra avere una buona acuità per vicino, altrimenti va considerata la possibilità di un intervento.

Nel caso di cataratta monolaterale è importante tener presente che nel neonato un'afachia monolaterale non corretta favorisce l'instaurarsi dell'ambliopia allo stesso modo in cui la favorisce una cataratta matura.

Quindi, un intervento che tende a un miglioramento visivo è controindicato a meno che non sia effettuato entro poche settimane, preferibilmente entro pochi giorni, dalla nascita e anche in questo caso se la motivazione dei genitori è molto valida.<sup>3</sup>

Un agente midriatico (es. fenilefrina 2.5% tre volte al giorno oppure omatropina 2% tre volte al giorno) può essere utilizzato come misura temporanea, per agevolare il passaggio delle radiazioni luminose attorno all'opacità del cristallino. Questo procedimento è raramente efficace a lungo termine.

I pazienti che non si sottopongono ad un intervento chirurgico vengono attentamente seguiti sia per la progressione della cataratta sia per l'ambliopia.

## Bibliografia

### Articoli considerati per effettuare la raccomandazione:

**1) La prevalenza fra i neonati** con Sindrome di Down di tali anomalie oculari è ampiamente documentata nel seguente studio:

- da Cunha RP, Moreira JB. Ocular findings in Down's syndrome. Am J Ophthalmol 1996 Aug;122(2):236-244

a nostro avviso affidabile, per il campione esaminato, 152 bambini affetti da Sindrome di Down, suddivisi in 3 gruppi d'età, comprendenti la razza bianca (più rappresentata), la razza nera e quella asiatica, con cariotipo comprendente casi di trisomia 21, mosaicismo e traslocazione del cromosoma 21.

Nel gruppo di età di interesse (0-5 anni) la prevalenza delle anomalie discusse è la seguente

- strabismo=7%
- nistagmo= 5%
- cataratta=1%

Lo studio di Kim et al:

- Kim JH, Hwang JM, Kim HJ, Yu YS. Characteristic ocular findings in Asian children with Down syndrome. Eye 2002 Nov;16(6):710-4

condotto su una popolazione meno numerosa, 123 pazienti, tra 6 mesi e 14 anni di età, comprendente la razza asiatica, indica diverse incidenze:

- strabismo=25%
- nistagmo=22%
- cataratta=13%

dimostrando come esista una differenza interrazziale delle caratteristiche oculari dei pazienti affetti da Sindrome di Down.

Eppure dati discordanti, su un campione di 140 pazienti asiatici di età compresa tra 3 mesi e 13 anni, giungono dallo studio di Wong V.,

- Wong V, Ho D. Ocular abnormalities in Down syndrome: an analysis of 140 Chinese children. Pediatr Neurol 1997 May;16(4):311-4.

- strabismo=20%
- nistagmo=11%
- cataratta= 4%

Su una popolazione meno ampia, di 55 pazienti, osservata nel Dipartimento di Oftalmologia di Izmir,

- Berk AT, Saatci AO, Ercal MD, Tunc M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. *Ophthalmic Genet* 1996 Mar; 17(1):15-9

la prevalenza dei principali disturbi nella sindrome di Down è la seguente:

- strabismo= 21%
- nistagmo=12%
- cataratta =20%

Tale variabilità numerica è principalmente attribuibile alla metodologia di conduzione dello studio, del quale vanno presi in opportuna considerazione la numerosità del campione, la suddivisione in fasce di età, il follow-up, la razza considerata, il cariotipo dei pazienti studiati.

**2) Gli occhi dei bambini** sono non solo più piccoli di quelli degli adulti, ma i loro tessuti sono molto più morbidi ; la risposta infiammatoria all'insulto chirurgico sembra essere più marcata nei bambini, spesso a causa del danno iatrogeno dell'iride:

- Lambert SR, Drake AV. Infantile cataracts. *Surv Ophthalmol.*1996;40:427-58.
- Wilson ME, Bluestein EC, Wang XH. Current trends in the use of intraocular lenses in children. *J Cataract Refractive Surg.*1990;20:579-83.

**3) La prognosi di un miglioramento** visivo di una cataratta monolaterale è molto meno favorevole di quella della forma bilaterale. Questa affermazione si basa sui lavori di Hubel e di Wiesel, che dimostrano come la deprivazione visiva monolaterale in animali molto giovani provoca alterazioni della struttura dei tratti genicolo-corticali, responsabili di un'ambliopia grave e irreversibile.

- Hubel DH, Wiesel TN. Early exploration of the visual cortex. *Neuron* 1998 Mar;20(3):401-12.
- Le Vay S, Wiesel TN, Hubel DH. The development of ocular dominance columns in normal and visually deprived monkeys. *J Comp Neurol* 1980 May1;191(1):1-51.