

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

Controlli della vista in età prescolare

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

La gravità dell'ambliopia (condizione più nota sotto il termine di *occhio pigro*) può giungere alla cecità legale (visus inferiore o uguale a 1/10) e lo strabismo è una delle cause maggiori di cecità legale monoculare, che limitando la stereopsi, limita inevitabilmente lo svolgimento di alcune normali attività quotidiane.

Di questo fatto e della sua importanza anche quantitativa i medici in genere non sono sufficientemente consapevoli, così come non lo sono del fatto che l'ambliopia è una condizione totalmente reversibile se la diagnosi e il trattamento sono precoci (oltre i 6 anni il recupero è già molto problematico).

L'identificazione di bambini con sindrome di Down affetti da strabismo anche minimo (va ricordato che le deviazioni minime non evidenti all'ispezione hanno lo stesso potenziale patogeno delle deviazioni maggiori) è imperativa, quindi, entro i primi anni di vita.

Non va infine dimenticato che, sebbene più raramente, uno strabismo può avere cause organiche intraoculari diverse (cataratta) o neurologiche (tumori).

Raccomandazione

Si raccomanda al pediatra di famiglia che

- tutti i bambini con sindrome Down, come tutti gli altri bambini, siano sottoposti ad esame degli occhi da parte del pediatra di famiglia durante i bilanci di salute, entro i 6 mesi di vita e poi annualmente.

La presenza o la rilevazione anamnestica, riferita dai genitori, di :

- strabismo (sempre)
- diplopia o nistagmo (diplopia se riferita, nistagmo sempre)
- dubbi sulla capacità visiva del bambino (dai 4 mesi di vita in poi)
- difficoltà alla lettura con cefalea e irritazione congiuntivale (al quinto anno di vita collaborano alla lettura mediante il gioco della E)
- abnormi posizioni del capo (sempre)
- anomalie nel riflesso rosso del fondo oculare (sempre)

deve porre l'indicazione ad inviare il bambino a visita specialistica oculistica.

Si raccomanda al pediatra di famiglia e ai genitori di

- sottoporre tutti i bambini con sindrome di Down a visita oculistica generale ed ortottica, così come avviene in tutti i bambini:
 - entro i 6 mesi di vita
 - poi ogni 2 anni.¹
- educando i genitori a sorvegliare situazioni anomale o sospette per danno visivo tra una visita e la successiva.

Si raccomanda all'oculista

1. che nel corso delle visite abbia come obiettivo l'identificazione di:
 - presenza di epicanto e/o ipertelorismo
 - presenza di nistagmo
 - occhio fissante
 - angolo di deviazione
 - presenza di diplopia
 - valutazione della capacità visiva
 - alterazione in posizione primaria e secondarie degli occhi e movimenti torsionali
 - presenza della percezione simultanea, della fusione e della stereopsi
 - posizione del capo
 - studio dei movimenti monoculari e binoculari (con e senza schermi)
 - deviazioni latenti
 - funzione della motilità bulbare intrinseca
2. Si raccomanda all'oculista, in caso di diagnosi di strabismo di aumentare la frequenza delle valutazioni oculistiche con appuntamenti almeno quadrimestrali.
3. Si raccomanda all'oculista di eseguire i seguenti esami durante la visita specialistica:
 - esame acuità visiva: nei bambini di età compresa tra 1 e 5 anni con il supporto delle carte di Teller, o test di preferential looking, perché rispetto all'utilizzo delle E isolate o delle E unite, le carte di Teller non richiedono particolare abilità nell'interpretazione dei simboli².
 - esame biomicroscopico con lampada a fessura: in tutti i pazienti collaboranti al fine di escludere importanti patologie a carico del segmento anteriore, in particolare la cataratta, spesso causa di ambliopia da deprivazione sensoriale e di strabismi; le blefariti³; l'ostruzione dei dotti naso-lacrimali (soprattutto nei bambini più piccoli con storia di epifora o di ricorrente comparsa di secrezione mucopurulenta fin dai primi mesi di vita); il cheratocono⁴.
 - esame oftalmoscopico in midriasi: per valutare le alterazioni più frequentemente osservabili quali le modificazioni retino-coroideali miopiche e l'aspetto a raggio di ruota dell'albero vascolare retinico, per la ridondanza di vasi a livello del disco ottico, reperibile nel 75% dei pazienti con sindrome di Down.
 - esame della refrazione : cioè l'esecuzione della retinoscopia in cicloplegia. Il vizio refrattivo di più frequente riscontro nei bambini con sindrome di Down ed età inferiore ai 5 anni è l'ipermetropia, con tendenza allo sviluppo di forti ametropie con l'aumentare dell'età⁵. L'ipermetropia di qualsiasi grado si giova del trattamento con lenti al fine di evitare che l'eccessivo sforzo accomodativo sfoci in uno strabismo convergente accomodativo⁶.

Appendice informativa per il pediatra

Il pediatra deve saper identificare lo strabismo:

- all'ispezione (sempre)
- attraverso l'asimmetria del riflesso luminoso sulla cornea (durante il primo e il secondo anno di vita, quando non è ancora possibile eseguire il cover test)
- attraverso il riflesso degli occhi di bambola
- eseguendo il cover test (dal terzo anno di vita)
- con il test della visione stereoscopica o Stereotest (già a partire dai 3 anni di vita)

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).

Il riflesso degli occhi di bambola

Facendo ruotare il capo del bambino, i globi oculari non seguono la rotazione del capo.

Cover test

Si esegue facendo fissare al bambino una fonte luminosa o un'immagine strutturata (una figura stilizzata) posti di fronte a lui, alla stessa altezza degli occhi. L'esame va fatto dapprima con l'oggetto da fissare alla distanza di 30-40 cm e successivamente alla distanza di 6 metri. Con un cartoncino o con il dorso della mano si coprono a turno i due occhi e si osserva se c'è movimento dell'occhio scoperto nel fissare l'oggetto. Se uno dei due occhi si muove è presente eterotropia (exo o eso a seconda che il movimento sia avvenuto verso l'interno rispettivamente verso l'esterno). Se la deviazione non è manifesta, conviene ricorrere all'occlusione monolaterale intermittente: se l'occhio schermato devia e appena scoperto riprende la posizione originaria si tratterà di un'eteroforia, cioè di un difetto latente che non si manifesta in visione binoculare perché è mascherato dalla fusione.

Test della visione stereoscopica

E' il test più semplice ed attendibile per il rilevamento dello strabismo e dell'ambliopia. Richiede collaborazione da parte del bambino. Con semplici occhiali stereoscopici si invita il bambino ad osservare delle immagini predisposte per apparire in rilievo. Se la sua visione stereoscopica è normale egli indicherà, invitato a farlo, quali immagini gli appaiono sollevate, in rilievo o che vengono verso di lui.

Appendice informativa per i genitori

La ciclopegia si può ottenere ricorrendo all'utilizzo di atropina 0.5% o di ciclopentolato 0.5% e 1%.⁷ Nel caso di bambini strabici, affetti e non affetti dalla Sindrome di Down, è raccomandabile, nel corso dell'età prescolare, l'esecuzione di almeno un esame in ciclopegia con atropina allo 0.5% (da effettuare tre instillazioni giornaliere tre giorni prima della visita oculistica).

Gli effetti collaterali del ciclopegico, identici per tutti i bambini, poiché non ci sono specificità e/o differenze per i pazienti affetti da Sindrome di Down⁸, sono i seguenti:

- l'atropina può dare lievi segni di intossicazione generale: arrossamento della cute, lieve rialzo della temperatura. Ovviamente la possibilità di intossicazione da antimuscarinico è accresciuta nei bambini più piccoli. Alla comparsa di tali effetti si consiglia la sospensione del farmaco.
- il ciclopentolato non è esente da effetti collaterali, fino alla comparsa di allucinazioni, effetti che si risolvono spontaneamente nel giro di qualche ora.

Bibliografia

Articoli considerati per effettuare la raccomandazione

1. AAP Committee on Practice and Ambulatory Medicine (1 Mar 2000). Recommendations for Preventative Pediatric Health Care. *Pediatrics* 105(3):645-646.

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

L'assunzione del supporto delle carte di Teller nel test dell'acuità visiva è avvalorata dallo studio condotto da tali autori, condotto su 152 bambini affetti da Sindrome di Down, suddivisi in gruppi in base all'età. Nel gruppo di età compreso tra 0-5 anni (tabella 2 e fig 1), il test dell'acuità visiva risultava eseguibile nel 36% dei bambini utilizzando le carte di Teller, nel 13% dei piccoli pazienti utilizzando le E isolate e nell'1% utilizzando le E unite.

3. Catalano RA. Down Syndrome. *Surv Ophthalmol*1990; 34:385-98.
Millis EA. Ocular findings in children. In : Lane D, Stratford B, editors. *Current approaches to Down's syndrome*. London: Holt, Rinehart and Winston, 1985:103-118.

La comparsa di blefariti presenti nel 30% dei pazienti con sindrome di Down che accusano patologie oculari, sarebbe in relazione o ad una inadeguata risposta immunitaria (Catalano) o ad un tessuto cutaneo anormale (Millis) nei pazienti con tale sindrome, che li renderebbe più suscettibili alle infezioni.

4. Cullen JF, Butler HG. Mongolism and keratoconus. *Br J Ophthalmol* 1963;47: 321-30.

Pazienti con sindrome di Down hanno mostrato avere cheratocono nel 5.5% dei casi. Tra questi pazienti la frequenza di edema corneale acuto (idropo acuto) è più alta, forse per lo sfregamento dell'occhio e/o perché questi pazienti sono raramente trattati con cheratoplastica e la loro malattia può progredire più a lungo.

5. Haugen OH, Hovdig G, Lundstrom I. Refractive development in children with Down's syndrome: a population based, longitudinal study. *Br J Ophthalmol* 2001;85:714-719.

Cregg M, Woodhouse JM, Stewart RE, Pakeman VH, Bromham NR, Gunter HL, Trojanowska L, Parker M, Fraser WI. Development of refractive error and strabismus in children with Down syndrome. *Invest Ophthalmol and Visual Science* 2003 Mar;44(3):1023-30.

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

Nei pazienti con Sindrome di Down è singolare che non si verifichi il fenomeno dell'emmetropizzazione (Haugen et al.; Cregg et al). Di norma allo studio della refrazione la maggior parte dei neonati sani risulta ipermetrope. Il quadro dell'ipermetropia va però progressivamente diminuendo con l'aumentare dell'età e in particolare il più rapido decremento dell'ipermetropia si verifica in genere intorno ai primi 12 mesi di vita. Ciò non accade nei pazienti Down. In essi c'è una tendenza a sviluppare forti ametropie con l'età, partendo da errori refrattivi alla nascita di entità modesta. Anzi sembra (Wong et al) che l'incidenza dell'errore refrattivo nei pazienti Down con età superiore a 6 anni sia quasi doppia rispetto ai pazienti con età inferiore a due anni.

6. Abrahamsson M, Fabian G, Sjostrand J. Refraction changes in children developing convergent or divergent strabismus. *Br J Ophthalmol* 1992;76:723-727.

Cregg M, Woodhouse JM, Stewart RE, Pakeman VH, Bromham NR, Gunter HL, Trojanowska L, Parker M, Fraser WI. Development of refractive error and strabismus in children with Down syndrome. Invest Ophthalmol and Visual Science 2003 Mar;44(3):1023-30.

Nei pazienti sani lo sviluppo dello strabismo è associato all'ipermetropia. La classica assunzione è quella per cui nello sviluppo di bambini con ipermetropia di grado elevato, un eccesso di accomodazione, per ottenere un'immagine chiara, provoca un alto grado di accomodazione-convergenza e ciò è causa di esotropie.

Nei bambini con Sindrome di Down questa ipotesi non è avvalorata, per cui l'alta incidenza di strabismo in questi pazienti non può essere attribuita alla presenza di ipermetropia di grado medio-elevato. Il grado dell'errore refrattivo nei pazienti Down strabici è irrilevante e lo strabismo è diagnosticato in tutti i gruppi refrattivi (non solo ipermetropi) e con un'incidenza fino al 42% (Cregg et al). Prima dello sviluppo dello strabismo (Abrahamsson et al), non si verifica mai nell'occhio che poi diventa deviato una variazione dell'errore rifrattivo nel senso di una sua diminuzione. Per cui un'alterazione dell'emmetropizzazione potrebbe essere chiamata in causa nell'insorgenza dello strabismo.

7. Paliaga GP. I vizi di refrazione. III edizione. Edizioni Minerva Medica. 1995; 111-113.
8. Wark HJ, Overton JH, Marian P. The safety of atropine premedication in children with Down's syndrome. Anaesthesia 1983 Sep; 38(9):871-4.

Articoli non considerati

1. Merrik J, Koslowe K. Refractive errors and visual anomalies in Down Syndrome. Downs Syndr Res Pract 2001 Jul; 6(3):131-3.
Tali autori suggeriscono di effettuare visite specialistiche nei pazienti affetti da Sindrome di Down entro i primi 6 mesi di vita e poi annualmente. In assenza di patologia oculistica sembra eccessiva tale raccomandazione; senza togliere che in caso contrario occorre rispettare la cadenza dei controlli specialistici per la patologia in atto, al fine di monitorare lo stato visivo del paziente e l'efficacia di eventuali terapie, il che richiede che i pazienti si sottopongano a controlli più frequenti.
2. Warburg M, Riise R. Ophthalmological services to mentally retarded persons . A review and recommendations. Ugeskr Laeger 1994 Oct 24;156(43):6366-9.
Tali autori suggeriscono periodici controlli specialistici per bambini affetti da ritardo mentale. Con particolare riferimento a quelli affetti da Sindrome di Down specificano il controllo per la cataratta (a un mese di vita, a 1 anno, a 30 anni e successivamente) tralasciando probabilmente gli altri disturbi visivi tipici della patologia. Riduttivo a nostro giudizio.