

EPIDEMIOLOGIA DELLE CAUSE DI IPOVISIONE NELLA PRIMA INFANZIA

E. C. Campos, M. Fresina

*U.O. di Oftalmologia
Università degli Studi di Bologna
Policlinico S.Orsola-Malpighi
Direttore: Prof. E. C. Campos*

61° Convegno SOL – Brescia, 15-16 dicembre 2006

IPOVISIONE INFANTILE

Età compresa tra 0 e 15 anni

Visus naturale e corretto inferiore a
3/10 nell'occhio migliore

SVILUPPO FUNZIONI VISIVE

- Visus
- Riflesso di fissazione
- Accomodazione
- Fusione  Motoria
Sensoriale
- Stereopsi

VISUS

0-6 mesi: da 1/100 a 10/10

6 mesi-7 anni: 10/10

Il visus scenderà nuovamente a valori bassi in caso di ostacolo alla visione



1° MESE

2° MESE



3° MESE

4° MESE



5° MESE



6° MESE

Se non si interviene sugli ostacoli alla visione



AMBLIOPIA

RIFLESSO DI FISSAZIONE

Maturazione entro il secondo anno di vita

Se il visus bilaterale è inferiore a 2/10 dal terzo-quarto mese di vita si instaura un **nistagmo sensoriale**

Tale nistagmo è di per sé causa di ambliopia

VISIONE BINOCULARE

Presente già al quarto mese di vita

Si stabilizza entro i 6-7 anni

Si può interrompere anche in età adulta → strabismi

EPIDEMIOLOGIA

- Età evolutiva
- 5% nei paesi industrializzati
- Fino al 15% nei paesi in via di sviluppo

Ultime stime sul numero di ipovedenti della **Comunità Europea**: circa **40 milioni**

Stime dell'**Agenzia Internazionale per la Prevenzione della Cecità**:
numero degli ipovedenti in aumento ogni anno del **12%** circa

Stima della prevalenza della cecità in Italia secondo i risultati delle indagini **ISTAT**:

- **4,5 persone ogni 1000** abitanti nel 1986-87(più di 200mila persone),
- **senza differenze sostanziali tra sessi** (4,3 nei maschi e 4,8 nelle femmine),
- gli ipovedenti superano il **milione di persone**,
- Il numero tende a crescere in tutte le fasce di età:

0,5 su 1000 abitanti sotto i 15 anni

1,7 su 1000 abitanti tra i 15 e i 34 anni

2,2 tra i 35 e i 54 anni

8,0 tra i 55 e i 74 anni

29,5 sopra i 74 anni

Tra le cataratte

cataratta senile: la più frequente, seguita dalla afachia chirurgica

cataratte congenite: solo una piccola parte

glaucoma primario ad angolo aperto: **dieci volte più frequente della forma congenita**

altre cause: **malattie ereditarie retiniche**, vasculopatie, atrofie ottiche e traumi.

CAUSE DI IPOVISIONE INFANTILE

- Degenerazioni retiniche e otticopatie = 25%
- Opacizzazioni patologiche corneali = 20%
- Cataratta = 13%
- Glaucoma = 6%
- Bulbo in toto = 17%

CAUSE DI IPOVISIONE INFANTILE

	PVS	PI
Deg. retiniche e otticopatie	+++	+++
Cataratta	+++	+ --
Glaucoma	++	++
Ambliopia	++	+
Traumi	+++	+
Opacità corneali	++	-
Vizi di refrazione	+++	-

DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

Distrofie retiniche ereditarie

- Forme stazionarie
- Forme ad andamento progressivo
 - forme isolate
 - forme associate ad anomalie sistemiche

Alcune coinvolgono sia i coni che i bastoncelli dall'esordio, altre prevalentemente uno dei due tipi di fotorecettori; in alcuni casi è predominante l'interessamento maculare con spiccata riduzione dell'acuità visiva.

Distrofie Retiniche Stazionarie

- cecità notturna stazionaria
- disordini dei coni stazionari
(acromatopsia: forme tipiche ed atipiche)

Distrofie Retiniche Progressive

- distrofie retiniche (coni-bastoncelli) ad esordio nella prima infanzia
(**Amaurosi Congenita Di Leber**)
- distrofie retiniche ad esordio più tardivo
(**Retinite Pigmentosa**)
- Sindromi:
sindrome di Usher, sindrome di Alstrom, sindrome di Laurence-Moon-Biedl (Biedl-Bardet)

DISTROFIE RETINICHE STAZIONARIE

Cecità Notturna Stazionaria

- malattia rara
- **prevalenza non ancora stabilita in modo assoluto**
- sembra prevalente nei maschi
- L'ipotesi è che si tratti di una malattia genetica ereditaria legata al cromosoma X e quindi più probabile nel sesso maschile

Acromatopsia Congenita

1 caso ogni 30.000 nuovi nati

- fortemente sottostimata poiché queste persone vengono inquadrare solo come *nistagmo congenito*.
- visione centrale molto bassa (circa 1/10) e mancata percezione di alcun colore, fotofobia, un esacerbato fastidio alla luce.
- L'esame genetico permette una diagnosi di certezza in circa un terzo dei pazienti.

DISTROFIE RETINICHE PROGRESSIVE

About **10 to 20% of blind children** are thought to suffer from **Leber Congenital Amaurosis (LCA)**, which makes it one of the frequent causes of childhood blindness. It is thought to account for 5% of inherited retinal disease.

Leroy BP, Dhamaraj S: Leber congenital amaurosis. Orphanet Encyclopedia. November 2003.

Retinitis Pigmentosa affects **21 per 100,000**

Bunker CH, Berson EL, Bromley WC, Hayes RP, Roderick TH: Prevalence of retinitis pigmentosa in Maine. Am J Ophthalmol. 1984. 97:357–365.

RETINOPATIA DEL PRETERMINE

La Retinopatia del Pretermine

- Colpisce i nati pretermine (peso < ai 1500gr ed età gestazionale < 30-31 settimane) sottoposti ad ossigenoterapia
- Ha costituito fino agli anni '70 la prima causa di cecità nel bambino
- Oggi si osserva nel 71% dei pretermine nati con un peso compreso tra i 500-750 gr.

In questa patologia sono importanti:

- diagnosi precoce
- quando possibile terapia tempestiva al fine di permettere un corretto sviluppo sensorio- motorio dell'apparato visivo
- Screening : alla nascita, a 30 giorni, a 6 mesi, a 3 anni (sviluppo miopia!)

OTTICOPATIE CONGENITE

Atrofia ottica autosomica dominante

Neuropatia ottica ereditaria di Leber

Anomalie congenite del globo oculare

- Escavazione congenita del nervo ottico:
- Ipoplasi congenita del nervo ottico

coloboma del nervo ottico
morning glory syndrome
stafiloma peripapillare

Leber hereditary optic neuropathy (LHON) is one of the most common mitochondrial disorders, at **3.22 per 100,000**

Chinnery PF, Andrews RM, Turnbull DM, Howell N: Leber hereditary optic neuropathy: does heteroplasmy influence the inheritance and expression of the G11778A mitochondrial DNA mutation? *Am J Med Genet.* 2001. 98:235–243.

LHON is approximately as common as blindness due to **autosomal dominant optic atrophy**, which has a prevalence of **3.5 per 100,000**

Kjer B, Eiberg H, Kjer P, Rosenberg T: Dominant optic atrophy mapped to chromosome 3q region II
Clinical and epidemiological aspects. *Acta Ophthalmol Scand.* 1996. 74:3–7.

it is less common than visual impairment due to **retinitis pigmentosa**, which affects **21 per 100,000**

Bunker CH, Berson EL, Bromley WC, Hayes RP, Roderick TH: Prevalence of retinitis pigmentosa in
Maine. *Am J Ophthalmol.* 1984. 97:357–365.

Severe visual loss due to congenital abnormalities of the globe is estimated to affect between 0.4 and 16.2/100,000 children in 26 countries studied. An underlying cause could not be identified in 84.2%. Major congenital abnormalities of the globe are important causes of severe visual loss in children, particularly in Asian countries.

Stella J. Hornby, Clare E. Gilbert, Jugnoo Rahi, Asim K. Sil, Yungao Xiao, Lalit Dandona, Allen Foster: Regional variation in blindness in children due to microphthalmos, anophthalmos and coloboma. *Ophthalmic Epidemiology*. 2000. 7(2):127-138.

The characteristics of the infants with **optic nerve hypoplasia** in the present material mainly agree with those found in smaller published studies. Our study found the condition to occur at a rate of **7 per 100 000** births, higher than the **1.8–6.3 per 100 000** births described in the literature (Jan et al. 1977; Blohmé & Tornqvist 1997).

Kristina Tornqvist, Anders Ericsson and Bengt Källén: Optic nerve hypoplasia: Risk factors and epidemiology. *Acta Ophthalmologica Scandinavica*. 2002. 80(3):300.

CATARATTA CONGENITA

Visually Significant Infantile Cataract

3.0 to 4.5 per 10,000

Birth prevalence of visually significant infantile cataract in a defined U.S. population. Jonathan M. Holmes, David A. Leske, James P. Burke, David O. Hodge. *Ophthalmic Epidemiology*. Volume 10, Number 2 / April 2003

GLAUCOMA CONGENITO

Primary Congenital Glaucoma

- Incidence: **1 in 30,000** live births
- Age -- birth to age 3; more severe with earlier onset
- Gender -- 65% male
- Genetics: Majority of cases sporadic
- Some autosomal recessive
- Chromosome 1p36 and 2p21 (CYP1B1)
- 75% bilateral
- Corneal Edema (25% at birth, 60% at 6 months age)

Primary Congenital Glaucoma (Infantile Glaucoma): 3 year old female referred for evaluation of increased eye size, OS. Jeffrey Maassen, MD, Young H. Kwon, MD, PhD. Department of Ophthalmology & Visual Sciences, University of Iowa, Carver College of Medicine. June 20, 2005.

AMBLIOPIA

TABLE 14-1. Prevalence of Amblyopia in Selected Populations

Populations	Percentage
Recruited soldiers	
Irvine ²³⁰	1.0
Helveston ¹⁹⁸	1.0
Theodore et al ⁴³⁵	1.4
Evens and Kuypers ¹³²	1.8
Glover and Brewster ¹⁶⁴	2.4
Downing ¹²¹	3.2
Preschool and school-age children	
Friedman et al ¹⁵⁸	0.5
Russell et al ³⁹⁶	1.3
DaCunha and Jenkins ¹⁰³	1.7
Flom and Neumaier ¹⁴⁵	1.8
McNeil ³⁰⁶	2.7
Frandsen ¹⁵⁴	3.1
Vereecken et al ⁴⁵²	3.5
Older population	
Vinding et al ⁴⁵⁴	2.9
Attebo et al ¹⁸	3.2
Ophthalmic patients	
Irvine ²³⁰	4.0
de Roetth ¹¹¹	4.5
Cole ³⁴	5.3

From all these numbers one can reasonably assume that **2,0% to 2,5%** of the general population have **amblyopia**.

Noorden GK von, Campos EC: Binocular vision and ocular motility.

Theory and Management of Strabismus, 6th Edition. St. Louis: Mosby, 2002.

Nei paesi in via di sviluppo il 40% degli
ipovedenti potrebbe essere curato
adeguatamente in tempo utile ed evitare tale
menomazione

Nei paesi industrializzati il numero dei bambini ipovedenti è in aumento:

- Aumento di sopravvivenza di bambini prematuri
- Migliorati presidi terapeutici medici e chirurgici che trasformano la semicecità in ipovisione

L'ipovisione infantile comporta un costo sociale elevato legato alle aspettative di vita del paziente

PREVENZIONE

- PRIMARIA: atto ad evitare che si instauri un evento patologico
- SECONDARIA: atto ad individuare precocemente l'evento patologico, al fine di instaurare il trattamento terapeutico e riabilitativo
- TERZIARIA: atto principalmente alla riabilitazione

AZIONI

- Migliorare con terapie mediche e chirurgiche il grado di disabilità
- Insegnare a sfruttare al meglio il residuo visivo (RIABILITAZIONE)

RIABILITAZIONE

La riabilitazione in età evolutiva è molto più complessa rispetto all'adulto, poiché l'ipovisione, oltre a determinare una disabilità settoriale, interferisce con numerose aree dello sviluppo e dell'apprendimento

Riabilitazione Neuro-Psico-Visiva

- Il cervello, nell'età evolutiva, ha bisogno dell'apporto visivo per sviluppare numerosi fenomeni maturativi e di apprendimento
- La funzione visiva rappresenta il primo strumento di interazione con la realtà ed un suo deficit, se congenito o presente nei primi mesi di vita, compromette il normale sviluppo neuro-psichico

RIABILITAZIONE

- Oculista
- Neuropsichiatra infantile
- Psicologo (famiglia)
- Famiglia
- Ortottista
- Ottico