



# Prevenzione, Diagnosi Precoce e Riabilitazione

per garantire alle persone ipovedenti un'adeguata  
autonomia e una migliore qualità della vita

**Lorenzo Orazi**  
**Medico Oculista I.A.P.B.**

**Polo Nazionale Ipovisione- Policlinico A. Gemelli –Roma**  
**Centro di Diagnostica e Riabilitazione Visiva**  
**Per Bambini con Deficit Plurisensoriali**

# Cause di ipovisione in età pediatrica

- Lo sviluppo delle capacità visive è un percorso che si realizza gradualmente dall'età neonatale fino all'età giovane adulta.
- Qualsiasi alterazione patologica che interferisce con lo sviluppo delle facoltà visive deve essere identificata e trattata precocemente.

# Ipovisione da cause oculari

- Albinismo Oculare
- Distrofie retiniche
- Patologie metaboliche con interessamento delle vie visive e della retina
- Cataratta congenita e VPP
- Glaucoma congenito
- Retinopatia della prematurità

# Ipovisione da cause non oculari

- Patologie ipossico ischemiche cerebrali del neonato
- Danni della sostanza bianca o dei gangli della base
- Idrocefalo emorragico
- Interventi neurochirurgici
- Tumori cerebrali
- Patologie degenerative metaboliche o da accumulo
- Strabismi sequele di danni del sistema nervoso centrale

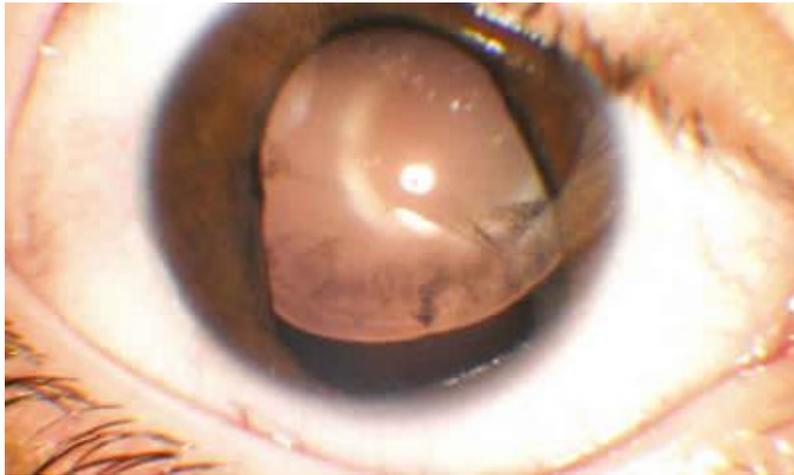
# Patologie cause di ipovisione in età pediatrica

- **Patologie del segmento anteriore**
- Cornea
- Iride
- Cristallino
- **Patologie del segmento posteriore**
- Vitreo (vitreoretinopatie)
- Retina (ROP distrofie retiniche )
- Nervo ottico (otticopatia)

# Alterazioni corneali

- Cheratocono
- Distrofie corneali ereditarie
- Cheratiti da accumulo
- Cheratiti post- infettive

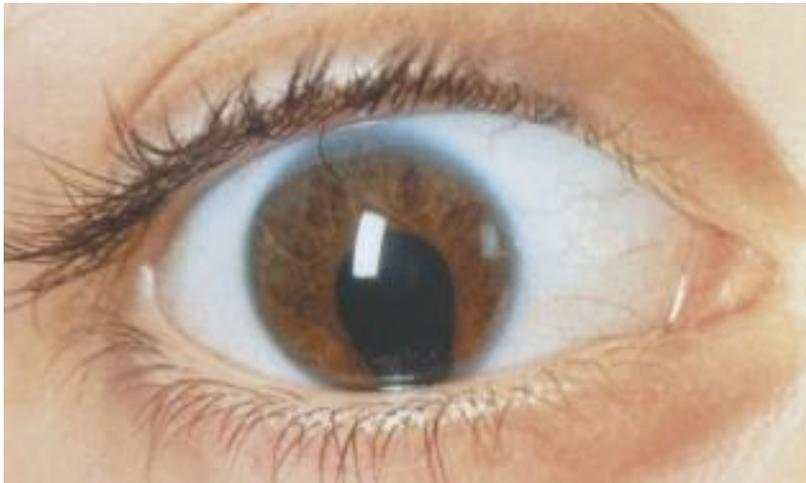
# Difetti congeniti dell'iride



**Coloboma**

**Aniridia**

**Ipoplasia dell'iride**



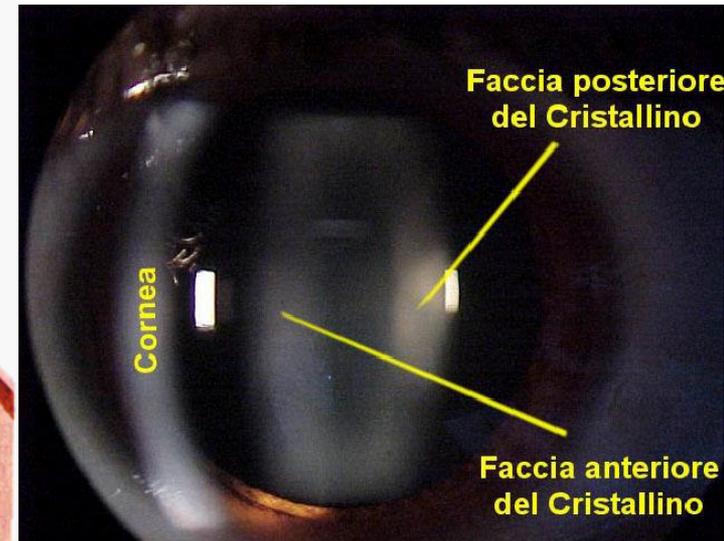
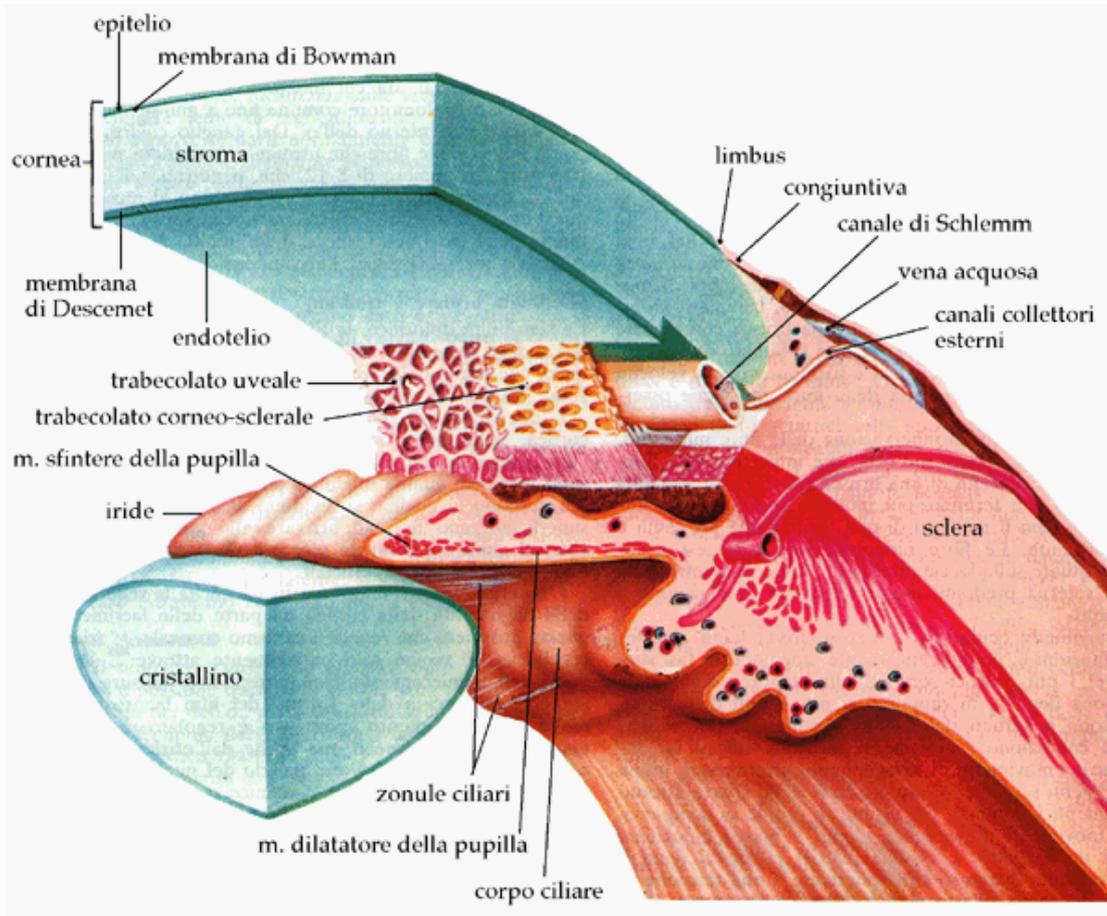
# Glaucoma congenito



# Glaucoma congenito

- **Classificazione secondo l'età di insorgenza**
- **Glaucoma congenito vero (40%)**: la IOP aumenta durante la vita intrauterina
- **Glaucoma infantile (55%)**: si manifesta entro i primi 3 anni età
- **Glaucoma giovanile (5%)**: si manifesta tra 3-16 anni età. Questa condizione può simulare un POAG
  
- **Caratteristiche cliniche**  
Nel 75% dei casi sono affetti entrambi gli occhi, sebbene il coinvolgimento di frequente asimmetrico: opacità corneale; buftalmo; fotofobia, lacrimazione e blefarospasmo.
  
- **Valutazione iniziale**  
In anestesia generale con ketamina endovenosa (le altre sostanze possono diminuire la IOP). Si valuta: IOP; diametro corneale ( $\varnothing > 11\text{mm}$  prima di 1 anno o  $\varnothing > 13\text{mm}$  a qualsiasi età, deve destare sospetto); gonioscopia.
  
- **Terapia chirurgica**
- **Goniotomia**: tasso di successo 85% dei casi; può essere ripetuta; inefficace se  $\varnothing$  corneale  $> 14\text{mm}$ , poichè il canale di Schlemm è ostruito.
- **Trabeculotomia**: necessaria se l'opacità corneale non permette di visualizzare l'angolo; necessaria quando la goniotomia ripetuta è stata inefficace.
- **Trabeculectomia**: ha spesso successo, particolarmente se combinata con trabeculotomia

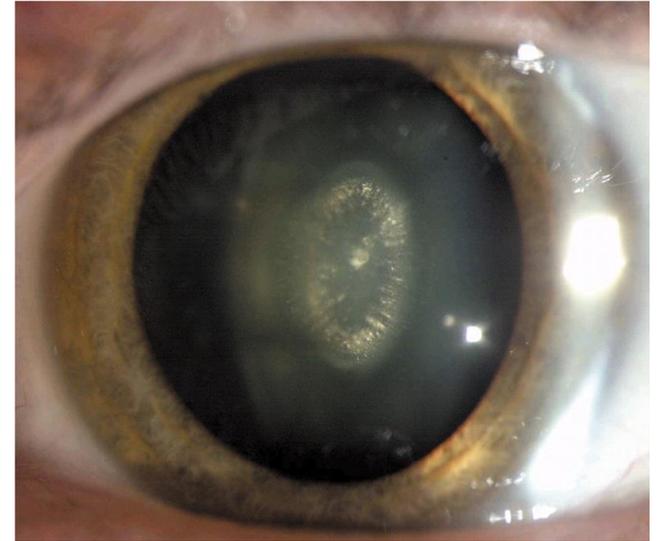
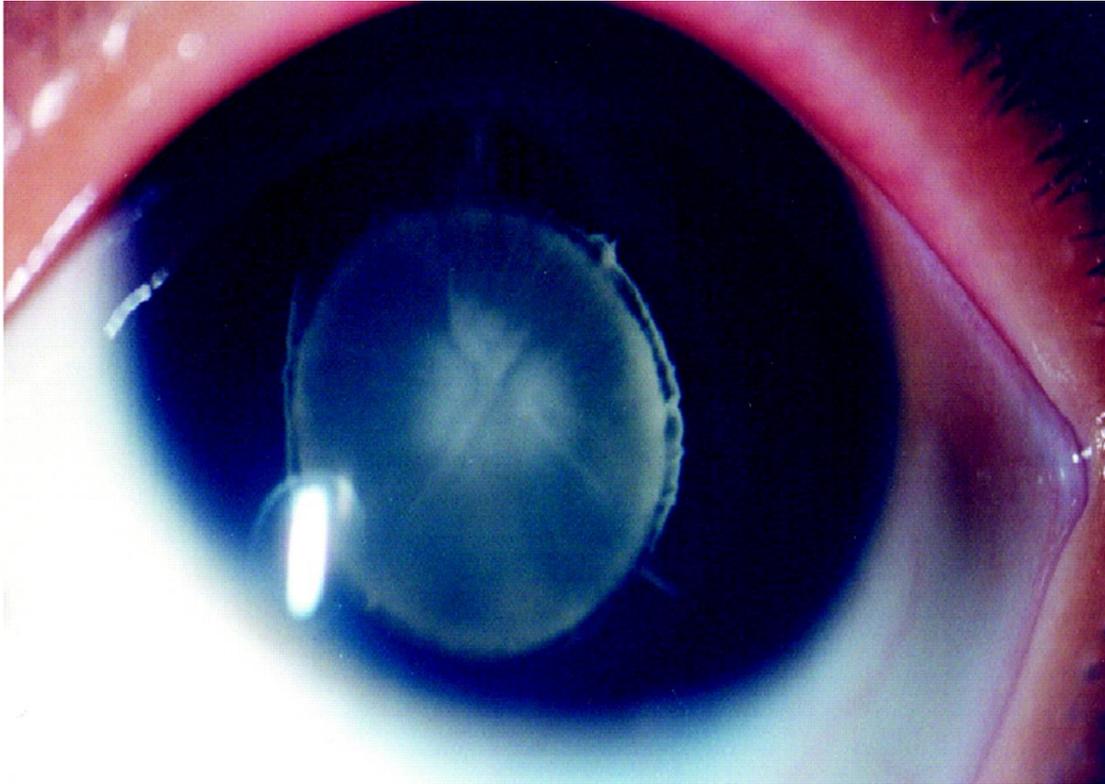
# Patologia del cristallino



✓ anomalie di forma e/o posizione

✓ anomalie della trasparenza

# Cataratta congenita



La cataratta è l'opacizzazione del cristallino .  
Può presentare differenti livelli di gravità  
Spesso evolve nel tempo

# Cataratta congenita

- **CATARATTA CONGENITA**

- **Incidenza**

Ha un'incidenza di 3/10000 nati vivi; nei 2/3 dei casi è bilaterale. La causa della cataratta può essere identificata nel 50% dei casi che presentano opacità bilaterale.

- 

- **Classificazione**

- **Cataratta ereditaria isolata**

- Rappresenta il 25% dei casi; l'ereditarietà è AD, ma può essere AR e legata al cromosoma X. La forma isolata si accompagna ad una prognosi visiva migliore rispetto alla forma associata a patologie sistemiche. La classificazione morfologica delle opacità deriva dalla loro localizzazione: cataratta zonulare (nucleare; lamellare; capsulare; suturale (a Y)); cataratta polare (anteriore; posteriore)

- **Associazioni sistemiche:** molte condizioni pediatriche si possono associare alla presenza di cataratta

- **Metaboliche** (galattosemia, deficit di galattochinasi, sindrome di Lowe,)

- **Infezioni prenatali** (rosolia congenita, toxoplasmosi, varicella, CMV, HSV)

- **Anomalie cromosomiche** (sindrome di Down)

- **Sindromi scheletriche**

- 

- **Gestione**

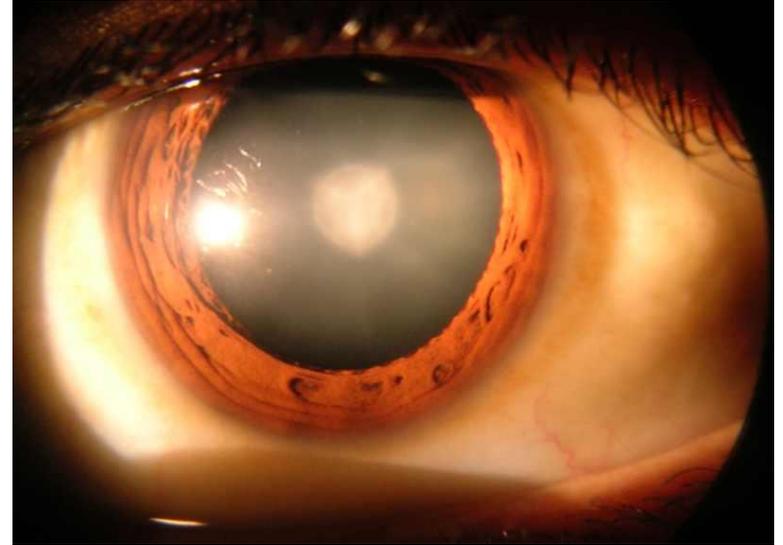
- **Esame oculare:** densità e potenziale impatto sull'acuità visiva; morfologia delle opacità, fornisce informazioni sull'eziologia; patologia oculari associate; condizioni indicative di grave deficit visivo (es. nistagmo)

- **Indagini sistemiche:** esami serologici; esame delle urine; ...

- **Timing dell'intervento chirurgico:** in base alla mono-bi-lateralità e allo stato di avanzamento della cataratta

# Cataratta congenita

- 3/10000
- 2/3 bilaterale
- Nel 50% dei casi di cataratta congenita bilaterale può essere identificata la causa



**Più comune causa trattabile di cecità infantile**

# Cataratta congenita

BILATERALE



UNILATERALE

Idiopatica nella maggior parte dei casi

- Idiopatica
- Ereditaria (di tipo AD)
- Associazioni sistemiche
  - Metaboliche
    - galattosemia
    - S. Lowe
    - Altre: malattia di Fabry, iper/ipoglicemia
  - Anomalie cromosomiche
    - S. Down (trisomia 21)
    - Altre: S. Patau (trisomia 13), S. Edwards (trisomia 18)
  - Infezioni intrauterine
    - Rosolia congenita
    - TORCH

# Cataratta congenita

DENSITA': valutare il potenziale impatto sull'acuità visiva (riflesso rosso, oftalmoscopia diretta e indiretta)

MORFOLOGIA: Può fornire indicazioni sull'eziologia

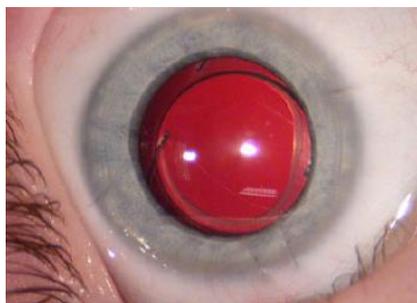
LATERALITA' :monolaterale o bilaterale

***L'assenza di fissazione, il nistagmo e lo strabismo sono indicative di grave deficit visivo!***

***Rischio di **ambliopia da deprivazione visiva** !***

# Cataratta congenita - gestione

## QUANDO LA CHIRURGIA?



Opacità tali da compromettere il normale sviluppo visivo:

- ✓ prima delle **6 settimane** di età nei casi **unilaterali**
- ✓ prima delle **10 settimane** di età nei casi **bilaterali**

Trattamento dell'afachia :

Impianto di IOL secondario

Impianto a fissazione sclerale

Impianto a fissazione iridea ( IOL da camera anteriore )

# Cataratta congenita

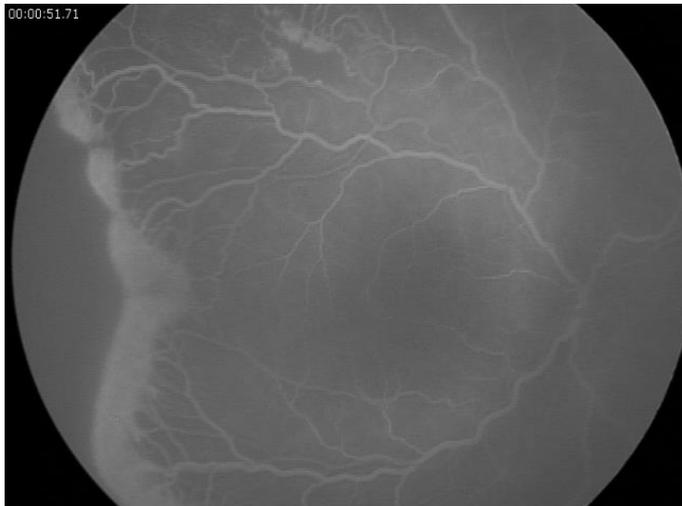
- RIABILITAZIONE VISIVA
- I primi 7-8 anni di vita rappresentano il *periodo sensibile*, durante il quale lo sviluppo del sistema visivo mantiene la plasticità e può quindi essere influenzato prima della piena maturazione visiva.
- ✓ Cataratta congenita **UNILATERALE** – necessità di terapia a lungo termine "aggressiva": occlusione da 6 a 8 ore al giorno
- ✓ Cataratta congenita **BILATERALE** – bambini mostrano tipicamente strabismo anche dopo ottimale trattamento chirurgico e sono quindi a rischio di ambliopia da strabismo

# Patologie del segmento posteriore

- **Retinopatia della Prematurità**  
(potenzialmente prevenibile e curabile )
- **Distrofie retiniche** su base genetica (non curabili)
- **Malattia di Coats e retinopatie essudative**  
(Parzialmente curabile )

# La Retinopatia della Prematurità

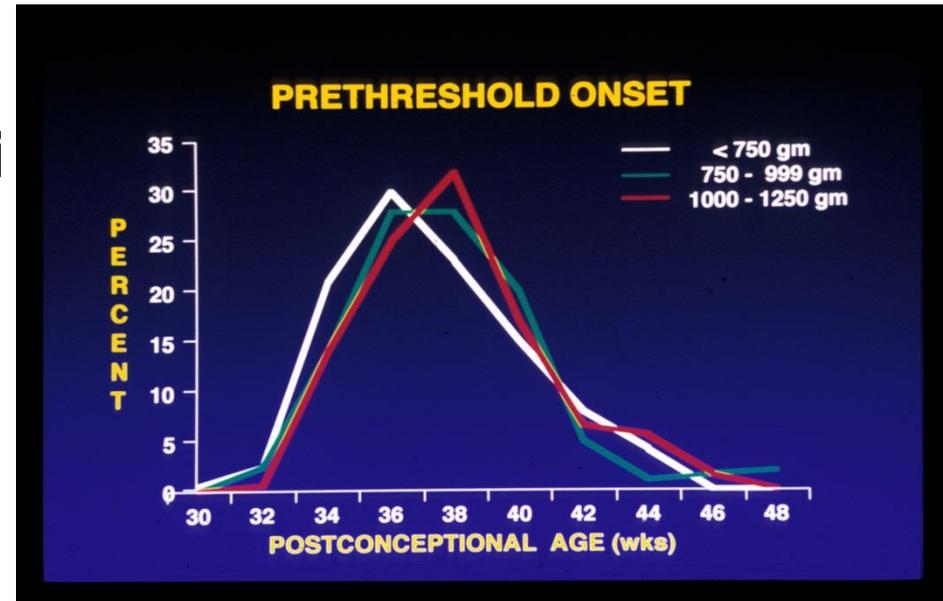
- Prima causa di cecità nei prematuri nel mondo
- Alterazione del normale sviluppo della vascolarizzazione retinica
- La diagnosi precoce ha cambiato la storia naturale di questa patologia



# SCREENING: Diagnosi precoce in TIN

- Età cronologica: primo controllo a 4 settimane
- Età postconcezionale: primo controllo a 31 settimane

**CryoROP study: l'Età Postconcezionale permette di diagnosticare il 95% della ROP pre-soglia**



# ESAME di screening eseguito in terapia intensiva neonatale

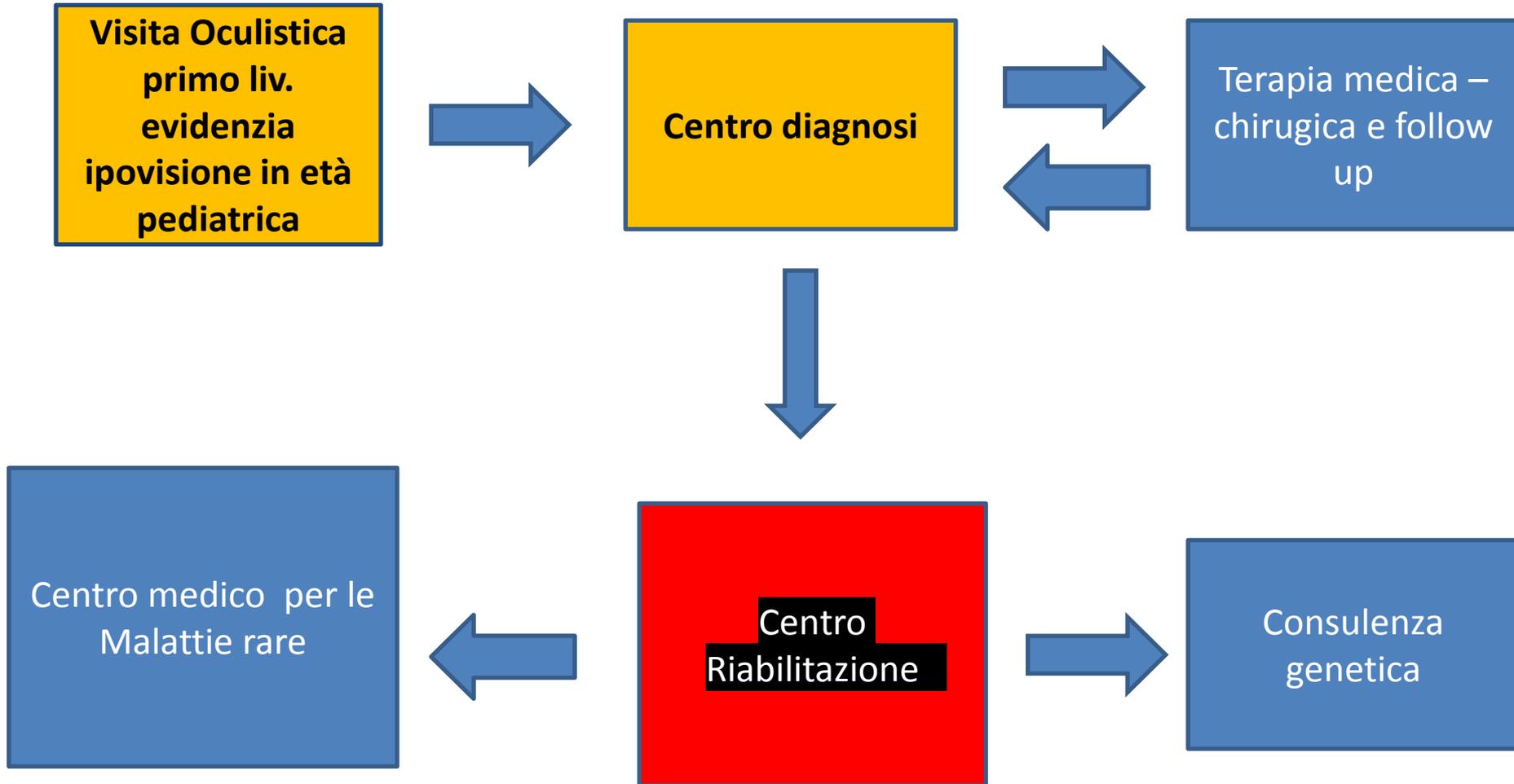


- Oftalmoscopia binoculare indiretto
- Lenti da 28, 25, 20 D
- Blefarostato
- Indentatore sclerale
  
- Esame con RETCAM rappresenta il nuovo gold standard

# Equipe multidisciplinare

- Oculista
  - Neuropsichiatra infantile
  - Pediatra -Neonatologo
  - Ortottista
  - Neuropsicomotricista
  - Genetista
- 
- La disabilità visiva è un mondo complesso
  - Non possiamo pensare solo all'occhio del paziente ma alla funzione visiva nel suo insieme

# Percorso clinico : In sintesi



# Tipologie di pazienti

Pazienti senza diagnosi :

- Necessità primaria: diagnosi , cura e riabilitazione precoce

Pazienti con diagnosi :

- Richieste di percorsi riabilitativi specifici per costruire un'autonomia personale

# Prevenzione di base per tutti

- Screening nelle scuole
- **Visita oculistica precoce :**
- **Alla nascita**
- Entro il primo anno di vita
- **A tre anni**
- **A sei anni** ( meglio se prima dell'inserimento a scuola)

# Ce. Di. Ri. Vi.: DIAGNOSI

VALUTAZIONE ORTOTTICA

VALUTAZIONE NEUROVISIVA

TEST DI SVILUPPO

VALUTAZIONE NEUROMOTORIA

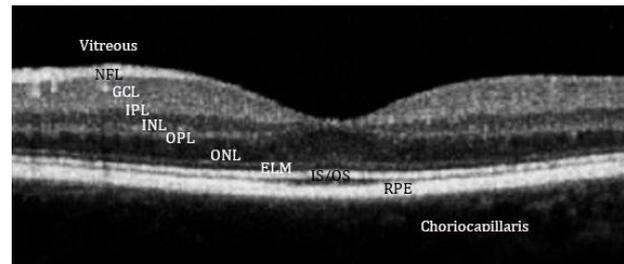
OSSERVAZIONE OCULISTICA (NARCOSI)

ECOGRAFIA BULBARE

RET CAM

PRELIEVI GENETICI

NEUROIMMAGINI



# Ce Di Ri Vi: ORTOTTISTA

## VALUTAZIONE DELLE FUNZIONI VISIVE:

- ✓ MOTILITA' OCULARE
- ✓ FISSAZIONE ED INSEGUIMENTO
- ✓ DISTANZA MASSIMA E PREFERENZIALE DI SGUARDO
- ✓ ACUITA' VISIVA
- ✓ DISCRIMINAZIONE DEL CONTRASTO
- ✓ SENSO CROMATICO
- ✓ CAMPO VISUALE

# Il percorso diagnostico-riabilitativo

## **Dall'ospedale al territorio:**

Il deficit visivo viene diagnosticato precocemente in età neonatale

Avvio alla riabilitazione sul territorio

## **Dal territorio all'ospedale:**

Il deficit viene diagnosticato più tardivamente (deficit meno evidenti)

Lo specialista ambulatoriale invia in ospedale

Competenze :

Controlli periodici: routine

Terapia riabilitativa quotidiana

# Il ruolo dell'oculista nel percorso riabilitativo

- ***La sorveglianza***
- ***Quali segni o sintomi devono far sospettare un peggioramento del deficit visivo:***
  - Peggioramento delle capacità attentive : problemi refrattivi
  - Peggioramento della coordinazione motoria fine o della lettoscrittura( calo dell'AV per vicino : retina- nervo ottico-cataratta)
  - Peggioramento dell'autonomia nello spazio: (problemi di strabismo o deficit del campo visivo)
  - Comparsa di una PAC ,Nistagmo, Strabismo o aggravamento.
  - Si strofina frequentemente gli occhi (irritazione o stanchezza)
  - Non utilizza più le lenti o ausili prescritti

# Il ruolo dell'oculista nel percorso riabilitativo

- ***Quale ruolo per l'oculista pediatrico :***
- Diagnosi precoce e integrata di patologia ( neurologo e pediatra)
- Individuazione e trattamento delle cause di peggioramento ove possibile
- Determinare il target funzionale della riabilitazione (cosa posso ottenere?)
- Prescrizione di lenti correttive ed ausili specifici per l'ipovisione
- Supporto e consueing delle famiglie (Trial o terapie sperimentali)

# Il ruolo dell'oculista nel percorso riabilitativo

- La valutazione in un paziente ipovedente pediatrico deve essere sempre multidisciplinare
- L'ipovisione nella pluridisabilità ha spesso cause centrali
- L'ipovisione dell'età precoce può determinare un ritardo cognitivo e causare altre invalidità.
- La creazione del percorso deve essere individuata sulle esigenze del paziente e della famiglia

# Il colloquio con i genitori

- Che patologia ha mio figlio?
- Quanto vede ?
- Cosa succede in futuro ?
- Supporto nella costruzione di una rete di assistenza del paziente e della famiglia



# GRAZIE PER L'ATTENZIONE !!

**Lorenzo Orazi**  
**Medico Oculista I.A.P.B.**  
**Polo Nazionale Ipovisione- Policlinico A. Gemelli –Roma**  
**Centro di Diagnostica e Riabilitazione Visiva**  
**Per Bambini con Deficit Plurisensoriali –CE.DI.RI.VI**