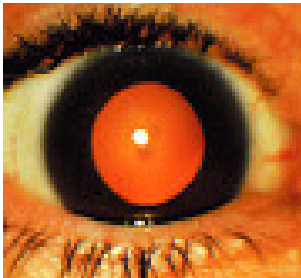


LO SCREENING NEONATALE DELLE PATOLOGIE OCULARI

Lo screening neonatale oftalmologico è stato istituito per evidenziare immediatamente, cioè al momento della nascita, alcune patologie dell'occhio che necessitano di un tempestivo intervento terapeutico per prevenire esiti gravissimi sulla funzione visiva.

Il compito di coordinamento dell'attività svolta in questo senso nei Punti Nascita della Regione FVG, nonché quello di aggiornamento dei pediatri coinvolti, per rendere uniformi la metodologia di rilevazione delle patologie e gli invii al secondo livello, è stato assegnato all'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste.

Lo screening oftalmologico deve essere effettuato prima della dimissione del bambino nato in ospedale ed entro una settimana in caso di nascita al di fuori delle strutture ospedaliere. Si effettua mediante ispezione dell'apparato oculare ed esecuzione del riflesso rosso del fundus tramite oftalmoscopio diretto.



Riflesso rosso normale

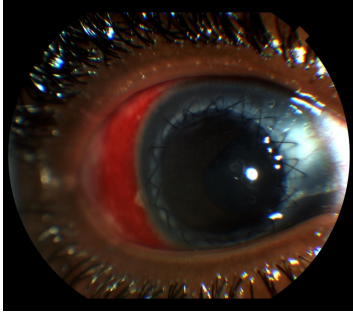


Riflesso rosso anomalo (leucocoria)

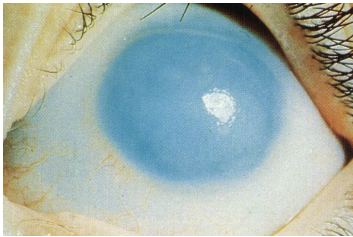
I casi sospetti dovranno essere inviati a visita specialistica oculistica, come pure quelli con anamnesi positiva per patologie congenite ereditarie e quelli in cui si è verificato un viraggio anticorpale del gruppo TORCH nella madre durante la gravidanza.

Le patologie per cui è stato istituito lo screening neonatale sono il glaucoma, la cataratta ed il retinoblastoma.

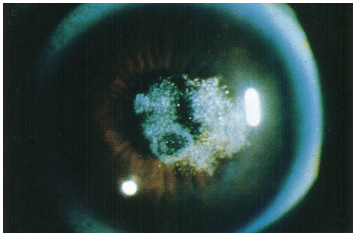
Durante lo screening è però possibile evidenziare altre patologie rare invalidanti, alcune su cui è possibile intervenire chirurgicamente, altre non curabili ma in cui sarà necessario iniziare un intervento riabilitativo. Tra le prime ricordiamo le patologie corneali congenite, che possono richiedere un intervento di cheratoplastica (trapianto di cornea):



Cheratoplastica perforante.



Distrofia corneale endoteliale



Distrofia corneale cristallinica



Cisti dermoide



Sclerocornea

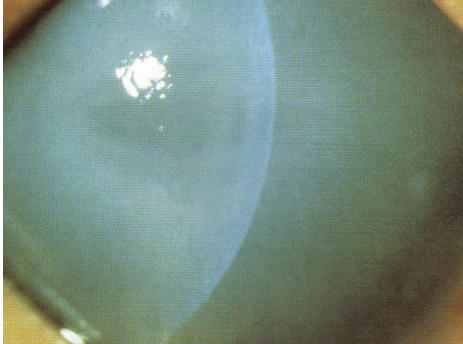
GLAUCOMA CONGENITO

Il glaucoma è il danno provocato alle fibre del nervo ottico da una pressione intraoculare eccessiva, se non trattato porta a cecità.

Il glaucoma congenito può essere isolato, o concomitante ad altre patologie dell'occhio o sistemiche; può essere presente alla nascita o presentarsi successivamente, di solito entro il primo anno di vita

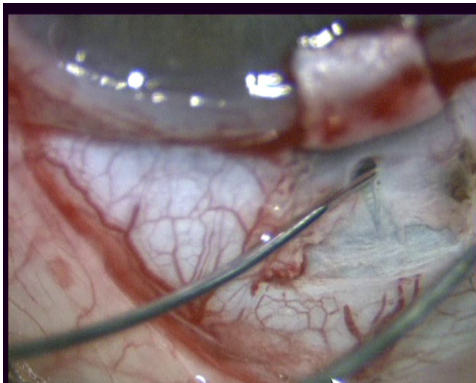
C'è familiarità (con trasmissione autosomica recessiva) in circa il 30% dei casi, sono perciò più frequenti i casi sporadici.

La forma isolata viene definita glaucoma congenito primario; bilaterale, ha un'incidenza di 1:10.000 nati vivi. Se presente alla nascita si evidenzia un buftalmo (dilatazione del bulbo oculare) ed un edema corneale (opacità corneale diffusa) che impedisce la visualizzazione dell'iride e del riflesso rosso del fundus.



Edema corneale in buftalmo.

La terapia del glaucoma congenito primario è solo chirurgica e deve essere effettuata nel più breve tempo possibile dopo la diagnosi, anch'essa fatta con tempestività. L'intervento principe è la goniotomia o la trabeculotomia ab esterno a seconda delle preferenze del chirurgo.



Trabeculotomia ab externo

CATARATTA CONGENITA

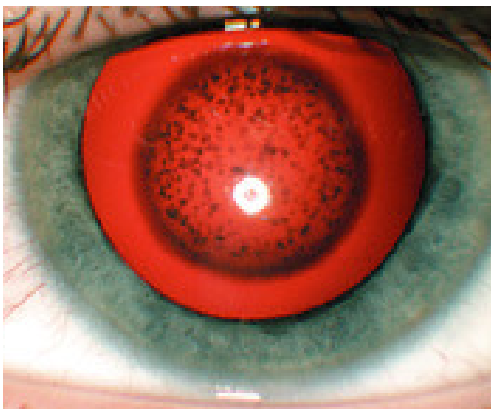
L'incidenza di cataratta congenita è di circa 9 casi su 10.000 nati vivi.

L'evidenza di una cataratta, cioè di un'opacità del cristallino, alla nascita impone di indagare la presenza sia di patologie oculari associate che di patologie sistemiche malformative, metaboliche, sindromiche.

Nei casi di opacità congenite del cristallino, occorre ricordare che le forme più dense, quelle centrali (soprattutto le nucleari) e quelle posteriori hanno una prognosi peggiore. Inoltre le cataratte monolaterali, rispetto alle bilaterali, presentano una prognosi visiva nettamente peggiore.



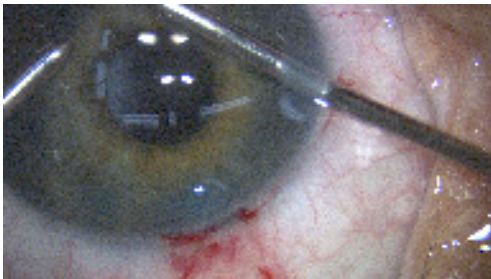
Cataratta densa



Cataratta lamellare

L'impatto sullo sviluppo visivo può essere molto diverso, per cui in alcuni casi sarà necessario un intervento in tempi brevissimi, in altri sarà consigliabile un atteggiamento più conservativo.

Nel caso di opacità congenite gravi monoculari l'intervento chirurgico di aspirazione della cataratta dovrà essere effettuato possibilmente entro i 2 mesi di vita, nelle binoculari (vista l'assenza di una competizione tra le vie visive provenienti dai due occhi) si può attendere un po' di più, ma l'intervento deve essere fatto entro i 4 mesi.

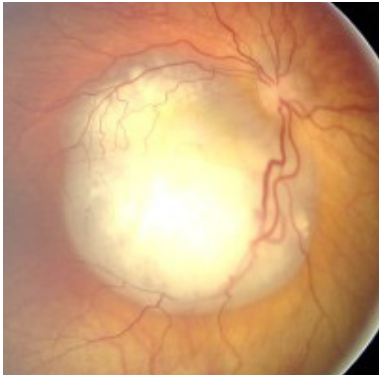


Intervento di cataratta

RETINOBLASTOMA

Il retinoblastoma è il più frequente tumore maligno oculare dell'età pediatrica (1 caso su 20.000 nati) che se non trattato porta a morte. Poiché origina dalle cellule retiniche primitive è raro che insorga dopo i 4

anni: raramente presente alla nascita si presenta mediamente intorno agli 8 mesi nelle forme ereditarie, ai 2 anni nelle forme sporadiche.



Retinoblastoma

Esistono due tipi di crescita tumorale, l'endofitica e l'esofitica. Il tumore **endofitico** invade il vitreo e da lì può diffondersi ed attecchire in vari punti della retina (tumore multifocale) o diffondersi al segmento anteriore, con conseguente ipopion, rubeosi iridea e glaucoma. La presenza di cellule tumorali nel vitreo (seeding) è patognomonica di retinoblastoma. Il tumore **esofitico** cresce invece nello spazio sottoretinico e determina distacco di retina; il tumore può diffondersi alla coroide e da lì produrre metastasi sistemiche, principalmente al midollo osseo. La più frequente diffusione extraoculare del tumore è però quella orbitaria, per estensione diretta al nervo ottico, e da qui al chiasma ed alle meningi.

Fino a qualche anno fa l'unica terapia era l'enucleazione, negli ultimi anni il trattamento è cambiato e si stanno diffondendo modalità di trattamento conservativo, come la chemioterapia selettiva intra-arteriosa e intravitreale o la radioterapia sia in forma di placche brachiterapiche che di irradiazione esterna.