



La cecità in età pediatrica. Un problema in espansione da affrontare insieme.

S.C. Oculistica

Diret.: dr. Stefano Pensiero

A cura della dr.ssa Paola Michieletto

CECITA' ED IPOVISIONE (visual impairment) NEL MONDO

L'OMS ha analizzato i dati disponibili su cecità ed ipovisione per l'anno 2002: risultano 37 milioni di persone affette da cecità e **124 milioni affette da ipovisione.**

La prevalenza della cecità varia dallo 0.2% nell'Europa Occidentale e Nord America fino ad arrivare all'1% in Africa.

Dei 37 milioni di ciechi, **1.4 milioni hanno un'età compresa tra 0-14 anni**, 5.2 milioni tra 15 -49 anni e 30.3 milioni dai 50 anni in su.

Il sesso femminile è il più colpito.

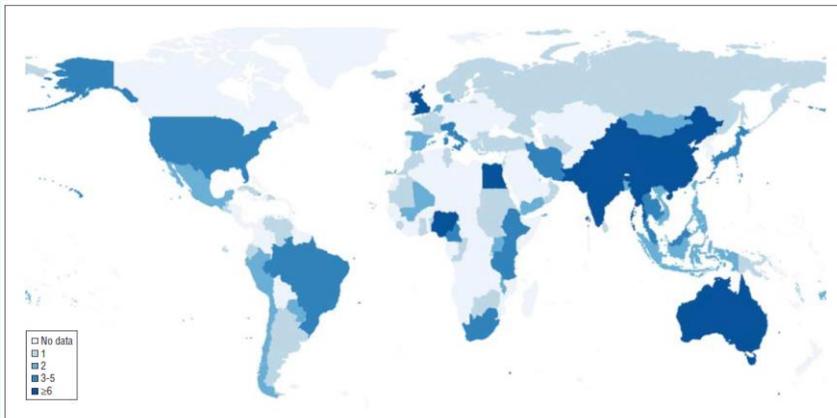


Figure 2. Global plot of data sources reporting distance visual impairment and blindness identified by the Global Burden of Diseases Vision Loss Expert Group systematic review (studies conducted between 1980 and 2012).

Cause principali

Dal 1990 al 2015 si nota una riduzione della cecità nel mondo, di qualsiasi causa, anche per le terapie mediche e chirurgiche ora disponibili anche in aree disagiate.

Ad esempio, la cecità per cataratta non è aumentata, nonostante l'aumento dell'aspettativa di vita nella popolazione globale, per il miglioramento della qualità e per la quantità della chirurgia della cataratta in continuo aumento.

Le principali cause di ipovisione e cecità sono differenti in aree geografiche diverse.

Panel: Definitions of causes of blindness and vision impairment

Cataract

- Cataract of any cause

Uncorrected refractive error (including aphakia)

- Estimated as the difference between visual acuity at presentation and best-corrected sight

Glaucoma

- All types of glaucoma combined leading to central vision loss

Age-related macular degeneration

- Early and late
- Excludes other causes of macular disease, such as myopic macular degeneration, macular holes, and dystrophies

Diabetic retinopathy

- Diabetic retinopathy and sequelae

Corneal opacity

- Corneal opacity not ascribed to trachoma

Trachoma

- Trachoma-related corneal scarring

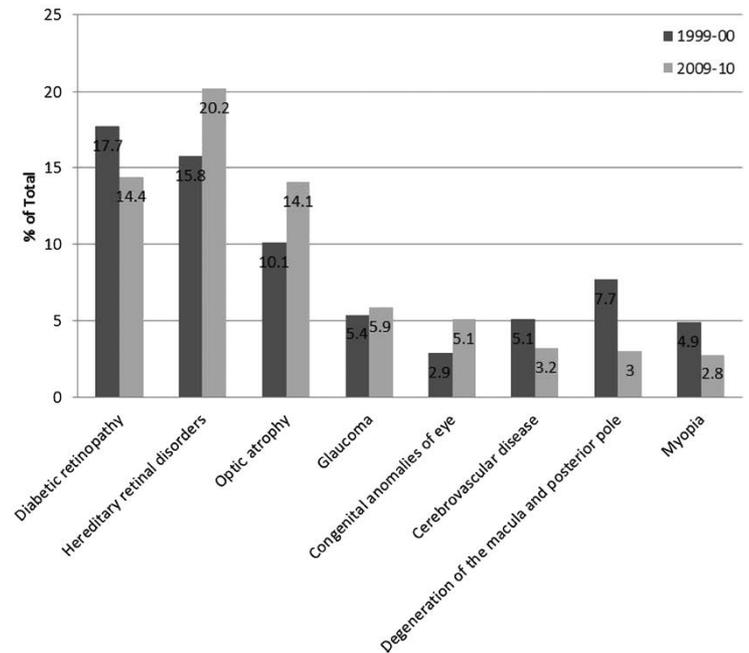
Other

- All other causes, including unidentified causes or specified causes that did not fit into the categories above

In Europa le cause di ipovisione stanno variando (Liew et al, BMJ Open, 2014)

Età 16-64 anni

Figure 2 Ten-year change in causes of severe sight impairment (blindness) in England and Wales in working age adults (age 16–64): certifications 1999–2000 and 2009–2010.



I **disordini retinici ereditari**, che comprendono malattia di Stargardt e retinite pigmentosa, hanno superato la retinopatia diabetica diventando prima causa di cecità (20,2%), seguono retinopatia diabetica /maculopatia (14,4%), atrofia ottica (14,1%), glaucoma (5,9%), e anomalie congenite dell'occhio, che includono cataratta e retinopatia del prematuro (5,1%).

Questi cambiamenti sono dovuti all'introduzione di programmi di screening per la retinopatia diabetica ed al tasso di consanguineità nelle persone immigrate.

Alla riduzione dell'ipovisione globale corrisponde un aumento in età pediatrica.

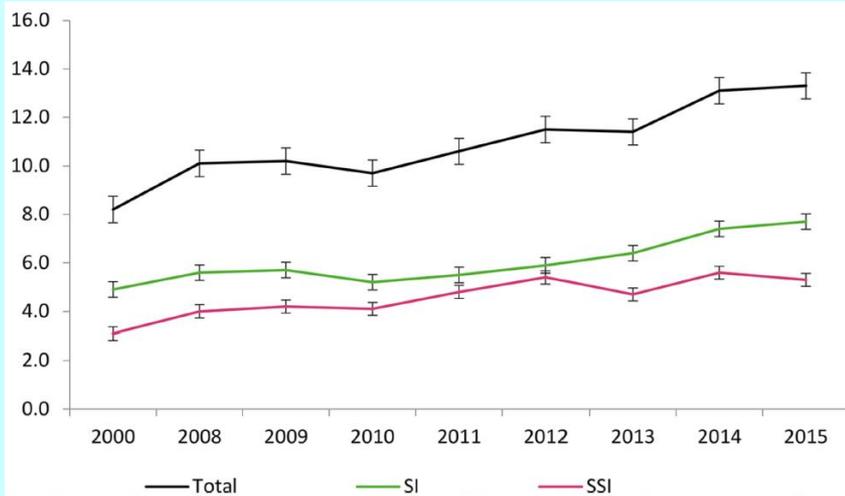
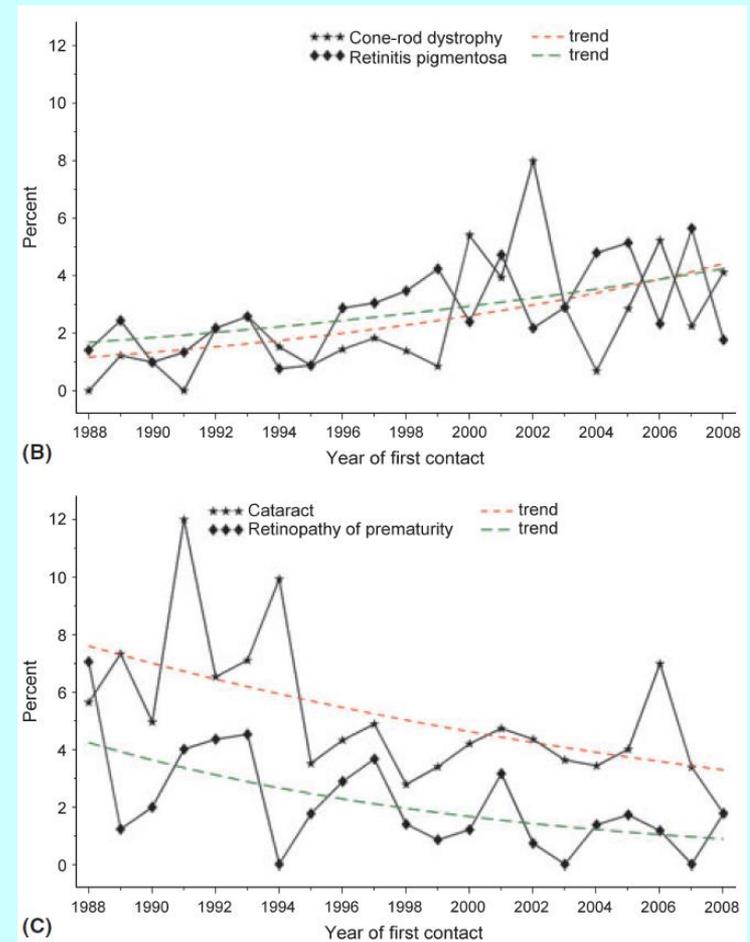


Figure 1 New certifications of severe sight impairment (SSI) and sight Impairment (SI) and total, crude rates per 100000 children in England and Wales and 95% confidence intervals.

Bunce et al, BMJ Open, 2017

Boonstra et al, Acta Ophthalmol. 2012



Cataratta e ROP si riducono,
le retinopatie ereditarie aumentano.

Nel programma VISION 2020 dell'OMS è sottolineato che:

- I bambini e giovani adulti affetti da cecità presentano scarse opportunità educative e di impiego e di guadagno e una qualità della vita peggiore rispetto ai soggetti normovedenti e un tasso di mortalità sette volte più alto rispetto alla popolazione generale.
- Per questi motivi la prevenzione della cecità in età pediatrica è diventata una priorità all'interno del programma VISION 2020.

Cause di cecità ed ipovisione in età pediatrica

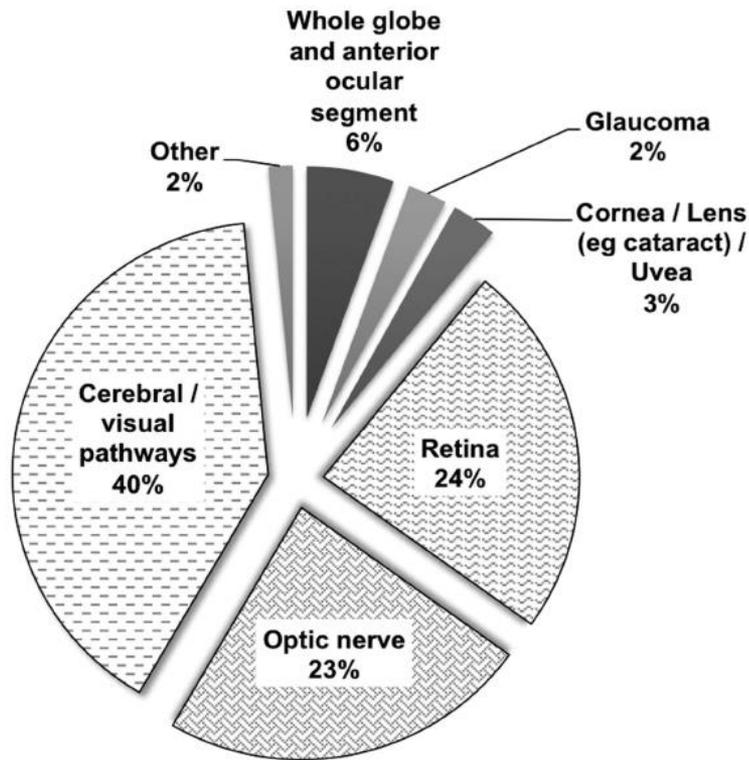


Figure 1 The different causes of childhood severe visual impairment/blindness (SVI/BL) in the UK British Childhood Visual Impairment Study (BCVIS) by anatomical site affected (JR).

Età < 15 anni

Solebo & Rahi. Arch Dis Child. 2014

La prevalenza di cecità nell'infanzia varia a seconda delle condizioni socioeconomiche, essendo più frequente nelle aree più povere dell'Africa e dell'Asia, con una prevalenza di 1.5 per 1000 bambini in contrasto con i Paesi ad alto sviluppo dove è 5 volte più bassa.

(Gilbert 2007)

Nel **2007** la retina era la principale sede anatomica responsabile di cecità nel mondo.

Non è più così.

Le tre principali cause di ipovisione e cecità nei bambini negli **Stati Uniti d'America** sono ora il Cerebral Visual Impairment (CVI), la Retinopatia della Prematurità (ROP) e l'ipoplasia del nervo ottico (ONH).

(Huttn 2013)

Ed in Italia ?

Situazione analoga agli USA

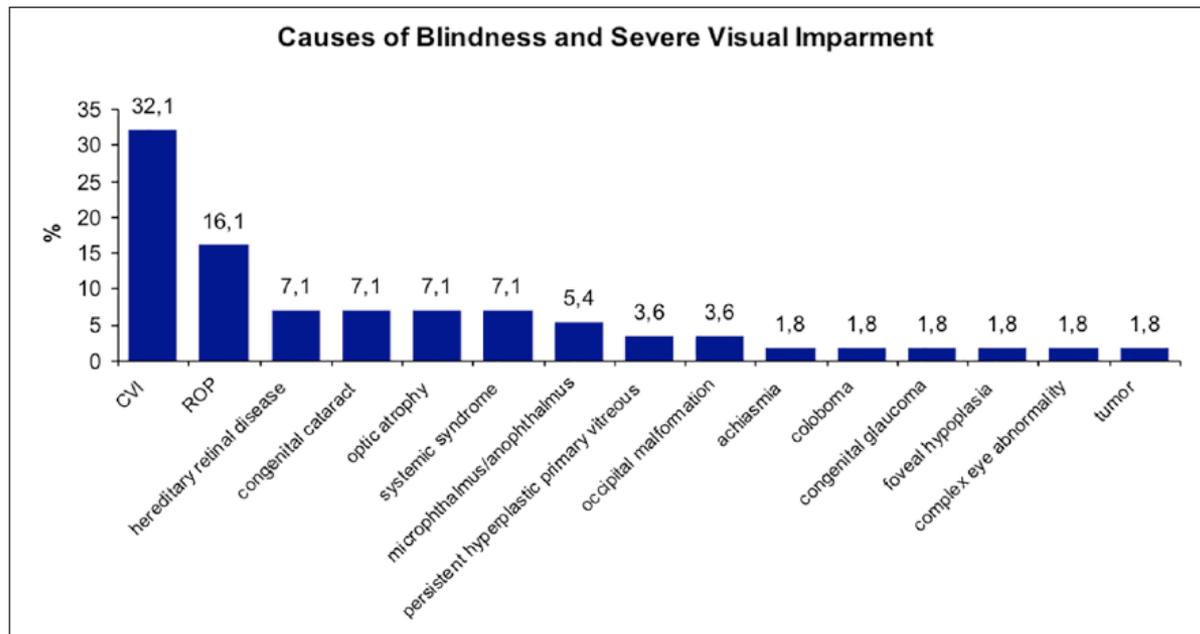


Figure 3. Distribution of the causes of severe visual impairment and blindness in the analysed population (n=84).

CVI: cerebral visual impairment; ROP: retinopathy of prematurity.

Systemic syndrome involving the eye includes Charge's syndrome, De Morsier's syndrome, Bardet–Biedl syndrome, Goldenhar syndrome and Klippel–Trenaunay–Weber syndrome. Complex eye abnormality included a group of ocular alterations (hyperplastic vitreous, nystagmus, microphthalmus, strabismus) caused by a congenital malformation.

Longhin et al, Eur J Ophthalmol, 2020.

La CVI è la principale causa di ipovisione e di cecità nei paesi sviluppati

Pehere et al, IJO 2019

Table 1: Causes of profound visual impairment

Cause of Profound Visual Impairment	Number (percentage)
Cerebral Visual Impairment (CVI)	142 (33%)
Cerebral Visual Impairment (CVI) + Ocular Visual Impairment (OVI)	48 (11%)
Ocular Visual Impairment (OVI)	236 (56%)
Congenital cataract	56 (13.11%)
Retinopathy of prematurity (ROP)	52 (12.64%)
Optic atrophy	17 (4.48%)
Microphthalmos	21 (5.15%)
High refractive errors (+/- > 6.0 Dsph)	10 (2.81%)
Others, (Leber's congenital amaurosis, retinitis pigmentosa, aniridia, uvealcoloboma, and infantile nystagmus syndrome)	48 (11.21%)

Nei primi 3 anni di vita, le patologie oculari nel loro complesso rappresentano la maggioranza delle cause di cecità, ma **la CVI è al 44% !**

E' nota la coesistenza di Visual Impairment e "disordini di sviluppo" associati.

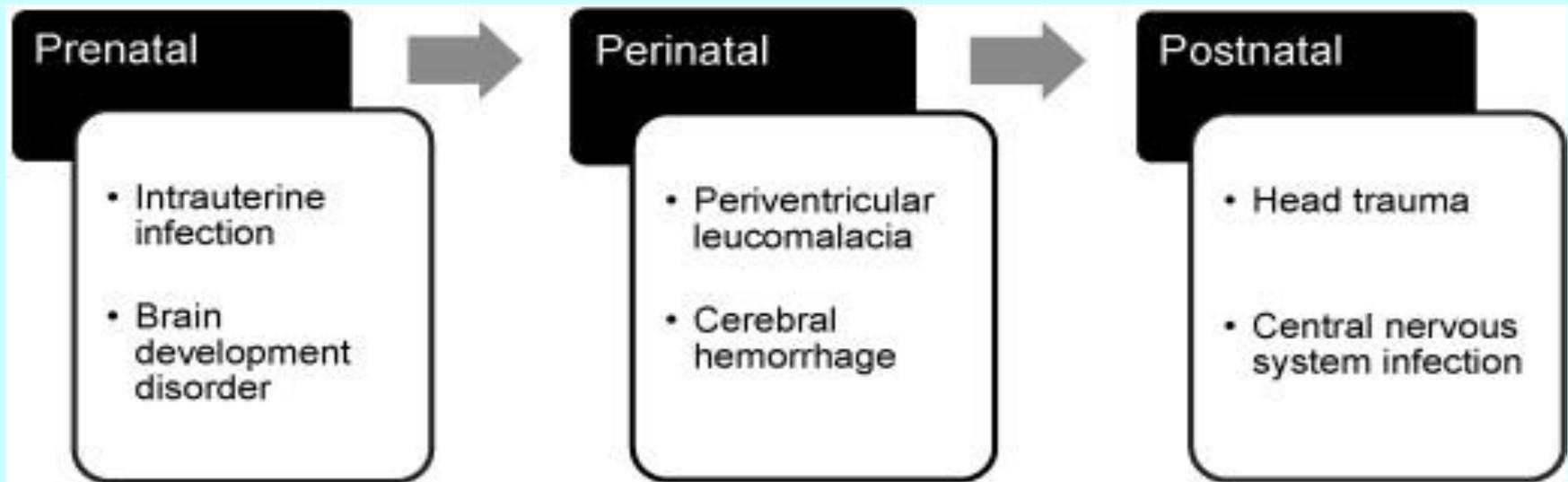
I bambini affetti da sola cecità sono molto pochi, il tasso di pluridisabilità è alto e per certe eziologie sembra esserci una forte associazione con alterazioni dello sviluppo quali intellectual disability (ID) ed autismo.

Negli stati Uniti ed in Svezia il 65% dei bambini affetti da VI presentano ritardo di sviluppo o disabilità aggiuntive.

Cerebral Visual Impairment

- Danno visivo (acuità visiva e/o campo visivo) bilaterale dovuto a danni della via visiva retrochiasmatica, comprese le aree associative.
- Il danno può essere la cecità, o l'ipovisione di diverso grado, o soltanto (o associati) disturbi della funzione visiva cognitiva.
- La funzione cognitiva si distingue in 5 aspetti:
 - Recognition
 - Orientation
 - Depth perception
 - Perception of movement
 - Simultaneous perception

Cause di CVI (danno post-chiasmatico)



La più frequente causa di CVI nel bambino è il **danno perinatale ipossico-ischemico**.

Nel bambino a termine ciò porta ad infarti cistici nelle regioni frontali e parieto-occipitali o a danno dei talami e dei gangli della base, nel **prematturo** invece produce selettivamente un danno della sostanza bianca periventricolare (leucomalacia periventricolare), emorragia intraventricolare, cisti poroencefaliche ed alterazioni dei neuroni corticali: vista la vicinanza tra le radiazioni ottiche e i tratti motori corticospinali c'è coesistenza con la paralisi cerebrale infantile.

La CVI presenta deficit neurologici associati

Table 3 Neurological deficits associated with CVI patients

<i>Associated neurological deficit</i>	<i>No of patients</i>	<i>% of study population (n=170)</i>
Seizures	90	52.94
Cerebral palsy	44	25.88
Microcephaly	26	15.29
Hemiparesis	20	11.76
Hypotonia (without diagnosis of CP)	9	5.29
Hearing loss	3	1.76
Cranial nerve VII palsy	3	1.76
Developmental regression	2	1.18
Other	5	2.94

Huo et al, Br J Ophthalmol, 1999

Il più frequente è la paralisi cerebrale infantile (PCI, disturbo permanente dello sviluppo dei movimenti.

La CVI determina alterazioni visuomotorie

Table III: Ocular motility disorders in 56 patients with CVI

<i>Degree of inability</i>	<i>Total (n=56)</i>		
	<i>Normal n (%)</i>	<i>Mild n (%)</i>	<i>Severe n (%)</i>
Scanning the environment	12 (22)	31 (55)	13 (23)
Stability of fixation	9 (16)	35 (63)	12 (21)
Coordination of saccades	4 (7)	36 (64)	16 (29)
Smooth pursuit	2 (4)	42 (75)	12 (21)
Paroxysmal ocular deviations	13 (23)	31 (55)	12 (22)
Variable angle squint	7 (12)	49 (86)	0
Nystagmus	30 (54)	26 (46)	0

Salati R et al. Dev Med Child Neurol, 2002

La CVI si riscontra in quasi il 50% dei bambini ipovedenti ed è destinata ad aumentare

Nella CVI l'associazione con la paralisi cerebrale o con altre manifestazioni della sfera neurologica e cognitiva

- può essere in parte legata ad un rallentamento dello sviluppo psicomotorio dovuto al mancato corretto input visivo;
- aggiunge difficoltà nella valutazione visiva ed oculomotoria, non più solo legata all'età ed alla collaborazione del bambino, per cui sono necessari strumentazioni ed abilità particolari da parte dell'oculista e dell'ortottista;
- necessita di un grande e precoce lavoro di riabilitazione visiva, non svincolato dagli altri aspetti neurologici.
- Il **lavoro d'equipe** è perciò necessario per la diagnosi, la riabilitazione ed il follow-up dei pazienti affetti da CVI.

La cecità e l'ipovisione nel bambino è in aumento nei paesi industrializzati

Un bambino cieco o ipovedente ha tutta la vita davanti, bisogna perciò fare il massimo per ridurre al minimo il deficit visivo durante il periodo dello sviluppo, allo scopo di raggiungere il massimo di autonomia possibile.

Ricordiamo infatti che:

quasi il 75% dell'apprendimento è determinato dalla visione.

la perdita visiva che avviene precocemente può determinare profonde conseguenze sullo sviluppo di abilità motorie, sociali, emotive e psicologiche.

L'approccio al bambino, rispetto all'adulto ipovedente, è perciò diverso: **occorre utilizzare al più presto tutte le terapie ottiche, mediche e chirurgiche ed adottare programmi riabilitativi personalizzati in equipe, che considerino il bambino nella sua globalità.**