

CECITÀ INFANTILE

INDICE

La cecità infantile	pag. 3
Cause principali di cecità nei paesi sottosviluppati, Prevenzione e Terapie.....	pag. 4
Cause di cecità nei paesi industrializzati Prevenzione e Terapie.....	pag. 11
Lecture consigliate.....	pag. 17
Associazioni.....	pag. 19
Internet.....	pag. 20

La cecità infantile è da considerarsi una delle grandi problematiche sanitarie del nostro secolo.

È soltanto dal 1970, con l'istituzione della prima Cattedra di Oftalmologia "Pediatria" presso l'Università degli Studi di Siena diretta dalla Prof.^{ssa} Anna Maria Bardelli, che le manifestazioni oculari che compaiono nella fascia di età compresa tra 0 e 15 anni sono studiate dall'Oftalmologia Pediatrica: trattasi di problemi veramente peculiari, nettamente differenziabili dalla patologia oculare dell'adulto. Nello stesso tempo bisogna tenere conto però che una buona parte della cecità dell'adulto, se si escludono le malattie degenerative e traumatiche, può essere riferita a cause presenti già alla nascita (cioè congenite) o ereditarie.

Le manifestazioni patologiche che ne conseguono comportano notevoli implicazioni sulla qualità della vita del soggetto colpito, nonché di quella dei membri la famiglia, in conseguenza dei carichi di assistenza e del coinvolgimento economico che, peraltro si protrarranno per l'intera durata della vita del paziente.

Nella nuova classificazione internazionale, si definisce cecità un'acutezza visiva inferiore ad 1/20 della visione normale, cioè un soggetto può leggere soltanto le lettere più grandi ad una distanza di 50 centimetri: questo parametro è ritenuto insufficiente per una libera ed autonoma deambulazione.

Si definisce invece ipovisione un'acutezza visiva inferiore a 3/10 con

- L'Oftalmologia Pediatrica è quella branca che studia le manifestazioni oculari nella fascia d'età compresa tra 0 e 15 anni.
- Si definisce cecità assoluta la mancata percezione della luce di entrambi gli occhi.
- Si definisce ipovisione un'acutezza visiva inferiore a 3/10, cioè un soggetto vede a tre metri quello che normalmente viene visto a dieci metri.

la migliore correzione ottica possibile, cioè un soggetto vede a 3 metri quello che un soggetto normale vede a 10 metri. Questa classificazione tiene conto dell'acutezza visiva in distanza, però è altrettanto importante determinare l'acutezza visiva da vicino, il campo visivo, un'eventuale cecità notturna, o anche le anomalie del senso cromatico (incapacità di riconoscere il rosso, il verde ed il blu), essendo ognuno di questi deficit causa di rilevanti limitazioni in differenti tipi di attività.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (O.M.S.) ha stimato in oltre 40 milioni i ciechi nel mondo, di cui oltre l'80% nei paesi in via di sviluppo (o più realisticamente sottosviluppati), mentre il numero di ipovedenti arriva a 110 milioni con diversa distribuzione geografica.

Le cause principali di cecità nei paesi sottosviluppati sono:

1) Tracoma

Ancora oggi ci sono 500 milioni di casi, con oltre 2 milioni di ciechi, pari al 16 % circa dei casi di cecità infantile.

Conosciuto sin dall'antichità, il tracoma è una congiuntivite nodulo iperplastica, in cui prevalgono i fenomeni produttivi come l'ipertrofia papillare, ed i noduli, meno appariscenti sono i fenomeni essudativi. La sua notevole diffusione nei paesi in via di sviluppo, e la capacità di lasciare reliquati (cicatrici corneali indelebili) compromette la funzionalità visiva, e conferisce a questa malattia un'importanza particolare.

L'agente eziologico è la Clamidia Trachomatis, parassita endocellulare obbligato appartenente al gruppo dei batteri Gram negativi (cioè

Principali cause di cecità nei paesi in via di sviluppo:

- Tracoma 16%
- Oncocercosi 4%
- Cataratta non operata 41.8%
- Xeroftalmia-Cheratomalacia 2%

che si colorano in il rosso con la colorazione Gram, dal nome del patologo danese che la mise a punto alla fine del 1800) delle dimensioni di pochi micron. Fattori favorevoli la sua replicazione sono il clima caldo e temperato, la scarsa igiene, la vita in ambienti polverosi. L'evoluzione del tracoma passa attraverso 4 stadi, nell'ultimo stadio sono ben evidenti le lesioni cicatriziali. La malattia è diffusa soprattutto nell'Europa dell'est e nel nord Africa.

La terapia del tracoma in atto si basa sugli antibiotici del tipo della tetraciclina e sui sulfamidici per via generale e locale.

2) Oncocercosi

Si calcola che più di 20 milioni di persone siano affetti e che non meno di 500.000 siano gravemente menomati, pari al 4%. Il 20-30% dei bambini è colpito.

Endemico in Africa occidentale e tropicale, nell'America centrale, con focolai anche nel Sudamerica.

L'infezione consegue al morso della mosca nera appartenente al genere *Simulium*, le larve dell'onchocerca si muovono attraverso la proboscide dell'insetto e penetrano nella ferita dovuta alla puntura.

Le larve migrano attraverso il tessuto sottocutaneo infiltrandosi poi nel derma, nei vasi linfatici e negli occhi (retina, coroide e nervo ottico).

L'invermectina è il trattamento di scelta in caso di oncocercosi, tale farmaco provoca una paralisi della muscolatura del parassita a livello delle sinapsi mediante liberazione dell'acido gamma aminobutirrico (GABA), mediatore chimico di tipo inibitorio. L'uso di questo farmaco ha permesso di debellare quasi completamente tale malattia.

Le alterazioni del fondo oculare sono

- a) Corioretinite a focolai con atrofia ottica
- b) Pseudoretinite pigmentosa
- c) Sindrome di Ridley (sclerosi completa della retina e della coroide con atrofia ottica)
- d) Aspetto di retinite "puntata albescente" (numerosi noduli pallidi di varia dimensione, soprattutto temporalmente alla macula)

L'azione dell'acido gamma aminobutirrico è massima sulla microfilaria, sia nella cute che negli occhi, mentre è scarsa sul parassita adulto.

Sterilizza per circa un anno la mosca femmina della famiglia delle Simuliidae (responsabile dell'oncocercosi).

- In India vi sono attualmente 5 milioni di cataratte non operate.
- L'età media dei pazienti con cataratta è di 40-45 anni, mentre nei paesi sviluppati è di 65-70.
- Il numero dei medici oculisti in India (con una popolazione di un miliardo di abitanti) è di 6.500 unità, pari al numero degli oculisti italiani.
- Appartiene al Dott. Padmabhushan Modi pioniere della diffusione della chirurgia oculistica in India il primato di 833 interventi di cataratta in una sola giornata lavorativa e di aver visitato 45.416 villaggi e 10.094.632 pazienti per un totale di 595.019 operazioni fino al febbraio del 1990.
- In Indonesia, con una popolazione di oltre 90 milioni di abitanti i medici oculisti nel 1980 erano soltanto 2.

3) Cataratta non operata

Rappresenta il 41,8 % delle cause di cecità infantile. Il cristallino è una lente di forma biconvessa, di consistenza duro-elastica situata nella porzione anteriore dell'occhio delle dimensioni di 10 mm di larghezza e 4 mm di spessore.

La cataratta è un'opacità del cristallino.

Le alterazioni sono di natura chimica e biologica:

- diminuzione delle proteine totali per ridotta sintesi
- aumento delle proteine insolubili (albumina), con riduzione della trasparenza
- idrolisi delle proteine
- riduzione dell'ATP (adenosintrifosfato)
- aumento del sodio e diminuzione del potassio
- riduzione del trasporto dei carboidrati e dell'ossigeno (asfissia)

Come è noto la cataratta è trattabile chirurgicamente con buone possibilità di recupero. Tuttavia esistono attualmente in India 5 milioni di persone cieche per cataratta affezione che in questo paese è responsabile almeno del 55% dei casi di minorazione visiva, con un aumento del 10% di nuovi casi ogni anno, tra l'altro essa si manifesta più precocemente rispetto ai nostri paesi 40-45 anni contro i 60-65 anni dei paesi evoluti. In India su una popolazione di oltre un miliardo di abitanti vi è lo stesso numero di medici oculisti presenti in Italia circa 6500. Nel Bangladesh che ha un milione di ciechi su 80 milioni di abitanti ci sono soltanto 50 chirurghi oftalmici, la maggioranza di questi specialisti vive in città più o meno grandi, mentre la

popolazione risiede prevalentemente nelle campagne.

Nel 1970 la Società Oftalmologica Inglese con l'aiuto dei Rotary e dei Lyons ha iniziato una campagna contro la cecità in India istituendo dei veri e propri campi oculistici, cioè unità oftalmiche mobili, dislocate nelle zone più lontane dai centri più popolosi soprattutto con l'aiuto volontario dei medici oculisti provenienti da tutti i paesi del mondo. Appartiene ad un oculista indiano il record del più alto numero di interventi chirurgici per cataratta (833) in un solo giorno, con il vecchio metodo della estrazione di tutto il cristallino.

4) Xeroftalmia-Cheratomalacia

È caratterizzata dalla secchezza prima e dalla distruzione poi della cornea provocata da carenza di vitamina A secondaria a malnutrizione, malassorbimento ed enterocoliti, perché la vitamina A è assorbita a livello dell'intestino tenue.

La vitamina A (retinolo), contraddistinta dalla prima lettera dell'alfabeto perché fu la prima ad essere scoperta, è un alcool liposolubile, contenuto soprattutto in diversi vegetali, carote e pomodori, nel tuorlo d'uovo, nel latte, nel fegato dei pesci e dei bovini.

A livello retinico facilita nell'oscurità la sintesi della porpora visiva, e quindi una sua carenza a livello dei bastoncelli e dei coni provoca una riduzione visiva durante la notte. La possibilità di trattamento con olio di fegato di merluzzo era già nota nell'antichità, se ne parla infatti nel papiro di Ebers 1600 a.c.. Le zone più colpite sono l'India, l'Indonesia, il Sud-Est Asiatico, le Filippine, l'Africa del Nord ed alcune regioni dell'America Latina. Il 2% delle cause cecità infantile.

- La vitamina A (retinolo), contraddistinta dalla prima lettera dell'alfabeto perché fu la prima ad essere scoperta, è un alcool liposolubile, contenuto soprattutto in diversi vegetali, carote e pomodori, nel tuorlo d'uovo, nel latte, nel fegato dei pesci e dei bovini.
- La vitamina A è assorbita a livello dell'intestino tenue
- La carenza di vitamina A provoca cecità notturna.
- La possibilità di trattamento con olio di fegato di merluzzo era già nota nell'antichità (papiro di Ebers del 1600 a.c.).

5) Malaria

Circa un milione di morti all'anno, cioè circa 3000 al giorno. L'Africa sub-sahariana con il 90% dei decessi detiene il record mondiale, la malaria è la prima causa di morte, con un aumento inesorabile dei casi. Quante sono le persone colpite **dal plasmodium falciparum** (il protozoo parassita causa del male) non è ben chiaro. Negli ultimi 25 anni la malattia è diventata endemica in oltre 100 paesi (aree dove il rischio di contagio è presente tutto l'anno, con piccole variazioni stagionali). Si parla di AIDS o di tumore ma il vero problema mondiale è lui, il plasmodium falciparum, che nessun vaccino è riuscito a debellare. Le nuove medicine come "**l'artesunate**" derivato dall'artemisia annua, pianta che cresce in Cina e Vietnam, sono ancora troppo care per paesi in cui perfino le zanzariere ed i repellenti come il piretro (estratto vegetale) hanno costi troppo elevati. Il parassita è diventato resistente alla **cloroquina**, principale antimalarico, l'unico assieme al vecchio **chinino** con un costo accessibile per tali popolazioni.

6) AIDS

L'AIDS (Sindrome da Immunodeficienza Acquisita, dall'inglese "Acquired Immunodeficiency Syndrome") è una grave malattia identificata nel 1981 negli USA.

L'AIDS è causato da un virus chiamato **HIV** ("Virus dell'Immunodeficienza Umana", dall'inglese "Human Immunodeficiency Virus") un **retrovirus** (virus ad RNA) identificato nel 1983 in Francia e negli USA, due gruppi di ricercatori.

Una volta penetrato nella cellula il virus sintetizza, ad opera della transcriptasi inversa, dal proprio RNA presente nel nucleo, il DNA bicatenario che si integra nel DNA cellulare, dal quale viene trascritto poi l'RNA che provvede sia ai messaggeri virus-specifici sia al genoma della nuova progenie virale.

L'infezione da HIV attacca e danneggia le cellule che ci difendono da infezioni e tumori.

Il sieropositivo è la persona che risulta contagiata dal virus HIV, può trasmettere l'infezione ad altri e rischia di ammalarsi di AIDS. E' da tener presente che fino ad ora non tutti i sieropositivi hanno sviluppato l'AIDS anche dopo molto tempo, oltre 10 anni, dal contagio.

La “terapia combinata” a base di **inibitori di proteasi e analoghi dei nucleosidi** (AZT, DDI, DDC ecc.) non ha dato risultati eccellenti. Al momento è allo studio la preparazione di un vaccino.

7) Tubercolosi

La tubercolosi era conosciuta anche in antichità. Tracce sono state ritrovate su scheletri del neolitico (oltre 4000 anni A.C.).

È soprattutto alla fine del XIX secolo, con la scoperta di **Kock** (1882), che inizia l'era della conoscenza scientifica della malattia.

Il XX secolo è caratterizzato da un grande impegno per la prevenzione della malattia, attraverso la diagnosi precoce e l'isolamento e la cura degli infetti.

Nel 1927 viene presentato il **vaccino BCG (Calmette e Guérin)**; nel 1944 si scopre la **streptomicina**, successivamente l'**isoniazide** ed infine nel 1965 la **rifampicina**.

Nel mondo la gravità dell'infezione tubercolare rimane altissima: tra gli 8 ed i 10 milioni di nuovi malati all'anno, con 3-4 milioni di morti.

In Italia dati del 1987 indicano che la mortalità è intorno a 13 persone per milione.

La tubercolosi è dovuta al *Mycobacterium Tuberculosis*, o bacillo di Kock, che appartiene al genere *Mycobacterium*, ordine *Actinomycetales*, classe *Schizomycetales*. Si tratta di batteri a forma di "bastoncino", Gram positivi, aerobi, asporigeni, immobili e privi di ciglia. Caratteristica è l'acido resistenza, che viene sfruttata nella colorazione di Ziehl-Neelsen. La velocità di riproduzione, che avviene per scissione, è particolarmente lenta, essendo di 14-20 ore.

La via d'infezione più comune è quella *aerogena*: i micobatteri emessi per lo più con la tosse e la fonazione, passano dall'ambiente al soggetto sano, depositandosi a livello degli alveoli, nelle parti più aerate del polmone, e dando luogo al complesso primario (malattia visibile alla radiografia del torace). Nell'espettorato emesso all'esterno i micobatteri possono sopravvivere per diverse ore.

Tubercolosi ed AIDS

L'infezione tubercolare e quella da virus HIV (AIDS) determinano epidemie parallele; infatti l'una favorisce il propagarsi dell'altra; nel senso che stessi soggetti a rischio per tubercolosi a causa dei deficit immunitari sono predisposti a contrarre l'infezione da HIV e viceversa.

Un individuo HIV positivo ha un rischio **100** volte superiore di ammalarsi di tubercolosi.

Cause principali di cecità infantile nei paesi industrializzati sono:

- cataratta congenita
- atrofia del nervo ottico
- degenerazioni retiniche
- uveiti
- glaucoma infantile
- retinoblastoma
- distacco di retina
- traumi
- retinopatia dei prematuri

Le cause principali di cecità nei paesi industrializzati sono:

1) Cataratta congenita (presente alla nascita):

Può essere mono o bilaterale, da cause genetiche (autosomica dominante cioè che si manifesta in almeno tre generazioni successive o autosomica recessiva ossia il 25% dei figli è colpito) e da cause extragenetiche (*metaboliche* per esempio cataratta da galattosemia; *tossiche* da antibiotici, antipiretici, antiemetici, alcolismo, droghe; *infettive* da rosolia, citomegalovirus, toxoplasmosi, e *traumatiche*).

2) Atrofia del nervo ottico.

Il nervo ottico si origina dai prolungamenti (circa un milione e duecentomila) delle cellule gangliari situate negli strati più interni della retina. Dopo aver attraversato il forame ottico, il nervo ottico di destra s'incrocia nel chiasma con quello di sinistra, attraversa il cervello per terminare nella corteccia visiva situata nei lobi occipitali. Il nervo ottico quindi può essere paragonato al filo della corrente elettrica.

S'intende per atrofia del nervo ottico la riduzione del numero delle fibre o prolungamenti che lo compongono.

Le atrofie possono essere

I. Genetiche o ereditarie:

- Atrofia ottica di Leber, sono colpiti più i maschi dopo i dieci anni d'età, spesso bilaterale.
- Conseguenti a malattie del Sistema Nervoso Centrale:
 - a) Eredoatassia
 - b) sindrome otodibetica

le endoftalmiti micotiche

3) Glaucoma infantile

Viene anche chiamato glaucoma malformativo o buftalmo (cioè simile all'occhio di bue). Può essere mono o bilaterale. È caratterizzato dall'*aumento della tensione oculare* secondario ad un'anomalia dei tessuti delle vie di drenaggio dell'umore acqueo (mancato riassorbimento del tessuto mesodermico). L'edema corneale, l'aumento del diametri antero-posteriore e trasverso completano il quadro del glaucoma infantile.

Può essere presente alla nascita o presentarsi nella prima infanzia isolato o associato ad altre anomalie oculari e sistemiche. La sintomatologia oculare è caratterizzata da:

- a) Fotofobia (fastidio alla luce)
- b) Lacrimazione
- c) Blefarospasmo

La terapia è essenzialmente chirurgica.

4) Retinoblastoma

È il più frequente tumore intraoculare dell'infanzia. Si origina dalla retina. L'incidenza è di un caso ogni 16.000 nati. Diagnostico nel 90% dei casi prima che il bambino abbia raggiunto i 5 anni. I due sessi sono colpiti in uguale misura e non sembra esserci differenza tra le diverse razze. Se non curato presenta una prognosi infausta; tuttavia con una diagnosi precoce e con le terapie attualmente disponibili è possibile ottenere la guarigione nel 90% dei casi (crioterapia, chemioterapia, laserterapia), nel 10% dei casi è necessaria

- La prima descrizione del retinoblastoma risale al 1597, ma la natura tumorale è stata riconosciuta soltanto 200 anni dopo.
- Nel 1971 A.G. Knudson ipotizzò la teoria della doppia mutazione nella patogenesi del retinoblastoma.
- Nel 1983 W. Cavenee confermò l'ipotesi di Knudson
- Nel 1985 K.B. Mullis mise a punto la reazione a catena della polimerasi (questa si basa sull'utilizzo d'un importante enzima, la DNA polimerasi la cui azione consente di ottenere numerose copie di un tratto selezionato di DNA)

l'enucleazione del bulbo oculare.

Esistono due tipi di retinoblastoma (RB):

- a) Il tipo sporadico, 70-80% dei casi, è unilaterale. Il bambino nasce con un patrimonio cromosomico normale, in seguito avviene una mutazione sul braccio lungo di uno dei due cromosomi 13 (uno d'origine paterna ed uno d'origine materna) in una cellula retinica. Questo singolo evento non comporta la comparsa della neoplasia. Se avviene la mutazione anche sull'altro cromosoma 13 si avrà l'insorgenza del tumore. Sono quindi necessarie due mutazioni per la comparsa del tumore.
- b) Il tipo ereditario, 20-30% dei casi, può essere uni o bilaterale. Il bambino nasce già con una mutazione in uno dei due cromosomi 13 in tutte le cellule dell'organismo, comprese tutte quelle della retina. Se avviene dopo la nascita la mutazione anche sull'altro cromosoma 13 di una qualsiasi cellula retinica si avrà l'insorgenza del tumore. E' sufficiente quindi una sola mutazione per la comparsa del tumore, ciò giustifica l'insorgenza più precoce e spesso bilaterale del tumore.

Il sintomo più caratteristico del RB è un riflesso bianco nella pupilla

(simile al riflesso dell'occhio di gatto quando di sera viene abbagliato).

Altri sintomi sono:

- Strabismo
- Nistagmo (movimenti ritmici dell'occhio)
- Endoftalmite (infiammazione delle membrane oculari)
- Ipertono oculare

- Ogni cellula contiene nel proprio nucleo 46 cromosomi (44 autosomi, 22 d'origine paterna e 22 materna, e 2 cromosomi sessuali, 1 paterno ed 1 materno).
- Il cromosoma è un corpicciolo a forma di bastoncino presente nel nucleo di tutte le cellule. E' costituito dal DNA (acido desossiribonucleico) con la forma di due filamenti contrapposti avvolti su se stessi, a doppia elica (J. Watson, F. Crick, M. Wilkins, 1953). Ogni filamento è costituito da molecole (nucleotidi) formate da fosforo, da uno zucchero e da una base azotata che può essere adenina, guanina citosina e timina.
- I geni servono a costruire le proteine, fondamento della materia vivente. Essi sono costituiti da una precisa sequenza di nucleotidi.
- Il genoma è l'insieme di tutti i geni che sono contenuti nel DNA di una determinata specie.
- Nel 1986 Renato Dulbecco propose di decifrare il codice genetico nel tentativo di poter sconfiggere il "cancro".
- Nel 1989 prese il via ufficialmente il Progetto Genoma Umano, sotto la guida di James Watson.
- Nel 2000 l'azienda privata "Celera Genomics" guidata da Craig Venter ha annunciato di aver completato il sequenziamento del genoma umano, formato da circa tre miliardi e mezzo di coppie di basi.

In Italia il numero dei distacchi di retina è di circa 5.700 casi.

Le tepe fondamentali di questa malattia sono:

- a) Nel 1904, Jules Gonin riconosce e chiude una rottura retinica mediante "cauterio" (fonte di calore).
- b) Nel 1922 H. Arruga aggiunge il cerchiaggio del bulbo oculare mediante un "filo di seta".
- c) Nel 1936 G.B. Bietti utilizza per primo la criocoagulazione.
- d) Nel 1941 C.L. Schepens introduce l'oftalmoscopio binoculare che permette per la prima volta di valutare la profondità e le rilevatezze del fondo oculare.
- e) Nel 1953 H. A. Linkoff cerchia il bulbo con la spugna di silicone.
- f) Nel 1962 P. A. Cibis utilizza come sostituto vitreale l'olio di silicone per mantenere in sede la retina.
- g) Nel 1971 R. Machemer propone la vitrectomia o asportazione del vitreo dall'interno. È possibile con questa tecnica operare casi complicati e di vecchia data.
- h) Nel 1986 S. Chang usa per primo i perfluori carbonati.

5) Distacco di retina

S'intende la separazione del foglietto interno (nervoso) da quello medio (vascolare) del bulbo oculare.

I *fattori oculari* che predispongono al distacco di retina sono:

- a) Miopia elevata
- b) Degenerazioni periferiche della retina (cistica, a palizzata, a bava di lumaca).
- c) Cicatrici corioretiniche
- d) Lacerazioni, fori e fessure retiniche.

I *fattori sistemici* che predispongono al distacco di retina sono:

- a) Il sesso maschile
- b) L'aterosclerosi
- c) L'ipercolesterolemia
- d) Ipertensione arteriosa
- e) Età senile
- f) Emopatie
- g) Collagenopatie
- h) Traumi del bulbo oculare
- i) Tumori retinici ed uveali
- j) Dopo la chirurgia della cataratta

La terapia preventiva può essere eseguita con la laserterapia (fascio di luce ad alta energia), ma la terapia chirurgia rimane il trattamento di elezione.

6) Traumi

Le cause più frequenti sono:

- a) le cadute,
 - b) le contusioni,
 - c) le causticazioni,
 - d) le ustioni,
 - e) le lesioni da petardi, fuochi d'artificio, esplosivi,
- e per i bambini più piccoli i giocattoli.

7) Retinopatia dei prematuri

Trattasi di una malattia molto grave, non congenita ma post-natale, conseguente ma non sempre alla iperossigenazione dei nati prematuri con peso inferiore ad 1,8 Kg. L'abnorme quantità di ossigeno provoca una iperproduzione di radicali liberi (per es. ione superossido), molecole molto reattive capaci di alterare le strutture cellulari, ed in particolare sulle cellule fusiformi mesenchimali (spindle cells) responsabili della formazione dei vasi. Queste cellule richiedono nella retina dei prematuri una continua somministrazione di ossigeno a causa dell'alterazione respiratoria di questi pazienti.

La diagnosi differenziale della ROP deve essere fatta con:

- a) Malattia di Norrie (mancata formazione della retina interna, in particolare delle cellule gangliari, geneticamente determinata, di tipo recessivo, legata al sesso).
- b) Sindrome di Walker-Warburg (mancata formazione della retina esterna, in particolare dei fotorecettori, malattia genetica di tipo autosomico recessivo).

L'evoluzione storica della retinopatia dei prematuri (ROP), si snoda attraverso alcune tappe fondamentali.

- Nel 1942 T.L. Terry descrive per primo il quadro della fibroplasia retrolentale nei prematuri di basso peso, ritenendo che questa alterazione fosse correlata con la persistenza del sistema vascolare ialoideo primitivo.
- Nel 1949 W.C. Owens la correla ad una anomala vascolarizzazione della retina periferica sviluppatasi dopo la nascita.
- Nel 1951 K. Campbell per primo presenta dati riguardanti l'influenza dell'ossigeno terapia sull'insorgenza della ROP.
- In Italia vi sono 36-72 nuovi casi ogni anno in neonati di peso compreso tra 500-1.500 gr.
- La sopravvivenza dei neonati sotto il chilogrammo di peso è passata dal 8% al 35 %, negli ultimi 30 anni.

- c) Vitreoretinopatia essudativa familiare (inibizione dello stadio finale della vascolarizzazione della retina interna, che si trasmette con modalità autosomica dominante).
- d) Malattia Bloch-Sulzberger o incontinentia pigmenti (displasia ectodermica e mesodermica generalizzata, che colpisce quasi esclusivamente il sesso femminile, dominante legata al cromosoma X). A livello oculare presente: neovascolarizzazione dell'iride, chiusura dell'angolo, aree di iperpigmentazione e di depigmentazione dell'epitelio pigmentato, aree di ischemia retinica con neovasi e distacco di retina.

Da una parte l'im maturità della retina e dall'altra i gravi fenomeni di asfissia provocano la formazione di nuovi vasi sanguigni con gravi emorragie intraoculari con successivo distacco della retina.

La possibilità di trattare l'emorragia del vitreo o il distacco retinico che caratterizzano gli stadi cicatriziali della retinopatia dei prematuri è legata essenzialmente allo sviluppo della chirurgia endovitrea. Metodiche di chirurgia episclerale sono state utilizzate in passato.

I distacchi retinici parziali tendono a risolversi spontaneamente o ad estendersi. Nel primo caso l'introduzione di aria ha fornito risultati promettenti, così come l'uso della criocoagulazione (sonde che raggiungono temperature di -80°C).

LETTURE CONSIGLIATE

Bianchi C., Bandello F., Brancato R.:

Manuale di oftalmologia essenziale.

Ghedini Editore, Milano, 1995

Frezzotti R., Guerra R.:

Oftalmologia essenziale.

Casa Editrice Ambrosiana, Milano, 1982

Kanski J.J.:

Oftalmologia clinica.

USES Edizioni Scientifiche, Firenze, 1990

Cristini G., Meduri R.:

Basi Fisiopatologiche di Clinica Oculistica.

UTET Editore, Torino, 1983

Motolese E., Addabbo G.:

Semeiotica Oculare

UTET Editore, Torino, 1998

Sterpellone L.:

Dizionario di oculistica

Antonio Delfino Editore

Alberti M., Savaresi G.:

Ipovisione

(La riabilitazione visiva)

Libreria Internazionale Sperling e Kupfer

Via Cappellari 3, Milano

Lumbroso B.:

Manuale di pronto soccorso oculistico.

Sifi Editrice

Julia L. Stevens:

Emergenze oftalmiche più diffuse in oftalmologia.

Washington University School of Medicine

Barnes Hospital, St. Louis, Missouri

Distribuito da Alcon

Intrenational Glaucoma Review

Edizione Italiana

Kugler Publications, L'Aia, Olanda

IACRR NEWS

International Association for cataract related research

Via Gregoriana 44, 00187 Roma, tel. 06/6794495

Le Garzantine

Medicina

Garzanti Editore, 2000

Albert D.M., Jakobiec F.A.:

Principi e Pratica di Oftalmologia

Verduci Editore, Milano, Edizione Italiana 1996

ASSOCIAZIONI

- **S.O.I.-A.P.I.M.O.** (società oftalmologica italiana)
viale dei mille 35, 00185 Roma,
tel. 06-4464514, fax 06-4468403

- **A.I.G.R.** (Associazione Italiana Genitori Retinoblastoma)
www.aigr.it

- Centro Riferimento Regionale per il Retinoblastoma (Toscana)
Resp. T. Hadjistilianou
Tel. 0577-585183
Fax 0577-586162

- **G.I.V.R.E.**
Gruppo Italiano di Chirurgia Vitreo-Retinica
Segreteria Tel. 051-6478582
Fax 051-6478945
E-Mail segreteria@givre.it

- **S.I.E.O** (Società italiana di ecografia oculare)
via Pansini 5, 80100 Napoli,
Fax 081-7462471
E-mail: nicrosa@tin.it

INTERNET

- Oculistica per non professionisti

<Http://www.cilnews.unige.it/ospedale/HTML/inesp-Ophthalmology.htm>

- Malattie tropicali

<http://www.port.venice.it/sanimav/maltrop.html>

- La genetica molecolare delle malattie dell'occhio e la prevenzione della ipovisione

<http://www.anpv.sardegna.it/genetica.htm>

- International Glaucoma Review

www.glaucom.com

-

