



**ROTARY INTERNATIONAL**

**“LA CECITÀ INFANTILE”  
Problematica Mondiale della Salute  
(progetto del P.I. Frank J. DEVLIN)**



**ROTARY CLUB ROMA-EUR  
Presidente Francesco L. Benvenuti**

**Azione di Pubblico Interesse  
Presidente Antonio Lenzo**

**F. L. Benvenuti - A. Lopez y Royo - E. Motolese**

**PROGETTO PER LA DEFINIZIONE DI UNA METODOLOGIA  
PREVISIONALE E DI CONTROLLO PERIODICO PER LA  
DIAGNOSI PRECOCE DELLA CECITÀ INFANTILE E RELATIVI  
INTERVENTI DI PREVENZIONE.**

*Il lavoro è stato prodotto dal Prof. Dott. E. Motolese, Professore Associato dell'Istituto di “Scienze Oftalmologiche” della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Siena, in collaborazione con il Dott. F. Benvenuti ed il Dott. A. Lopez y Royo di Taurisano, che hanno portato avanti l'idea e coordinato la realizzazione del presente opuscolo, con il fattivo intervento dell'Istituto Bancario Credito Bergamasco*



**CREDITO BERGAMASCO**

Gruppo Bancario Popolare di Verona-S.Geminiano e S.Prospiero

## **Commissione per il Progresso Umano del Rotary Club Roma-Eur**

**Coordinatore: dott. Antonio Lopez y Royo di Taurisano**

**Componenti: dott. Francesco Galas  
dott. Gianfranco Lazzari  
dott. Umberto Florean  
ing. Domenico Concezzi**



## **PRESENTAZIONE**

Al SIPE tenuto a Macomer il 18 marzo 2000, il nostro Governatore Gen. Ruggero De Zuani nell'illustrare i programmi proposti per l'anno rotariano 2000-2001 dal Presidente Internazionale Frank J. DEVLIN, enfatizzò, con particolare rilievo, la problematica della "Cecità infantile".

Le parole semplici, ma nel contempo accorate, che il Governatore seppe pronunciare nel riguardi di tale problematica furono di tale lucidità e concretezza da farla apparire, immediatamente, in tutta la sua allarmante attualità.

La gravità del fenomeno patologico, la particolare fascia di età della popolazione colpita, la diffusione crescente delle patologie connesse, presenti sia nei paesi in via di sviluppo che in quelli industrializzati, l'enorme ricaduta sociale che accompagna il fenomeno è l'inevitabile coinvolgimento delle famiglie dei piccoli pazienti che dovranno assisterli per il resto della vita, suscitarono in me un grande sgomento ed un grande desiderio di riuscire a trovare una qualche idea che ci consentisse di combattere, in termini rotariani, questa terribile calamità,

Scartate le forme di assistenza economica, che potevano arrivare per altra via, mi parve assai produttivo e perfettamente in linea con l'etica rotariana, prevedere una attività di tipo prevenzionistico, basata sull'informazione delle cause e dei rimedi, che potesse prevenire o quanto meno ridurre le possibilità di concretizzazione del fenomeno.

Esposi questa idea ai Presidenti dei Rotary Club della Sardegna,



li riuniti, e ricevetti una confortante entusiastica concordanza d'intenti.

Al riguardo mi impegnai a creare un gruppo di lavoro che potesse elaborare l'argomento finalizzando l'attività alla ricerca degli interventi preventivi che potessero permettere di affrontare il problema con diagnosi precoci capaci di risolvere o quanto meno ridurre gli effetti della malattia.

Ebbene con il fattivo aiuto del dott. Antonio Lopez y Royo e la risolutiva collaborazione del prof. Eduardo Motolese, questa fase si è concretizzata con la pubblicazione di questo opuscolo che descrive il fenomeno, riporta le cause, indica gli interventi di prevenzione.

Si dovrà ora iniziare la seconda fase che è quella della capillare informazione che potrà essere svolta con la collaborazione dei Rotary Club attraverso la diffusione dell'opuscolo. Tutto ciò in attesa della eventuale terza fase che potrebbe vedere il Rotary impegnato nello svolgimento non solo del processo informativo, ma anche dello svolgimento di test diagnostici presso le ASL, gli ospedali, le scuole, gli asili, le strutture pubbliche e private ecc.

Questa è la nostra idea, speriamo si possa realizzare al meglio delle nostre possibilità.

FRANCESCO L. BENVENUTI

Presidente del Rotary Club di Roma EUR



## INDICE

	pag.
<b>Presentazione</b> .....	<b>5</b>
<b>Cos'è il Rotary</b> .....	<b>9</b>
<b>Prefazione</b> .....	<b>11</b>
<b>Capitolo I - Definizione del fenomeno</b> .....	<b>13</b>
<b>Capitolo II - Le cause</b> .....	<b>15</b>
<b>A) Nei Paesi in via di sviluppo</b>	
<b>B) Nei Paesi industrializzati</b> .....	<b>16</b>
<b>Capitolo III - L'intervento sanitario</b> .....	<b>17</b>
<b>Capitolo IV - La prevenzione</b> .....	<b>33</b>
<b>Capitolo V - Conclusioni</b> .....	<b>37</b>
<b>Documentazione</b>	
<b>Bibliografia</b> .....	<b>39</b>
<b>Associazioni</b> .....	<b>41</b>
<b>Internet</b> .....	<b>42</b>
<b>Note biografiche</b> .....	<b>43</b>



## **COS'È IL ROTARY**

Scrivere una pagina sul Rotary è come voler riassumere in poche righe la descrizione di una grande opera.

Volendo restare sull'essenziale, il Rotary è una associazione di professionisti affermati e di uomini di cultura nata a Chicago oltre 95 anni fa il cui fine è la solidarietà e l'amicizia fra gli associati e fra tutti i popoli della terra, perseguendo la più alta etica professionale, l'aiuto a chi ha più bisogno e l'ideale di servizio.

Le azioni rotaryane mirano alla difesa delle più alte peculiarità dell'uomo: la libertà, la cultura e la solidarietà; rimanendo fedeli alle tradizioni opponendosi ad ogni discriminazione razziale, religiosa, ideologica, riconoscendo a tutti gli uomini uguali diritti ed uguali doveri, cercando di creare un avvenire meno conflittuale e meno violento.

Per questo il Rotary si caratterizza come alto promotore di pace e civiltà.



## PREFAZIONE

*L'Azione di Pubblico Interesse nel Rotary svolge attività di interesse sociale, proponendo azioni di servizio in settori nei quali i soci sono dedicati intensamente verso la loro comunità; questa è una storia di progetti che riflettono quanto è suggerito dallo scopo del Rotary: «orientare l'attività privata, professionale e pubblica dei membri di un club al concetto di servizio».*

*Malgrado l'azione svolta dagli ordini pubblici e da enti privati in relazione alle necessità della comunità, ai Rotary club ed ai rotariani restano molte ed interessanti opportunità: un effettivo e non duplicato servizio alla comunità.*

*In particolare in questo anno rotariano 2000-2001 la «Commissione per il Progresso Umano» prendendo spunto dal progetto-programma del P.I. Frank Devlyn, ha finalizzato la propria attività all'approfondimento della problematica della Cecità Infantile indirizzando il proprio interesse alla ricerca degli interventi di conoscenza e di prevenzione.*

*Questa piccola pubblicazione ha per obiettivo la divulgazione negli ambienti familiari e scolastici della problematica in esame.*



## CAPITOLO I

### *Definizione del Fenomeno*

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

- *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 10 metri.*



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 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.



## CAPITOLO II

### *Le cause*

I difetti oculari congeniti rappresentano oltre l'80% delle cause di cecità infantile. Al riguardo vanno ricordate le patologie congenite della cornea, del cristallino, dell'uvea, della retina, della coroide ed, in particolare, del nervo ottico le cui patologie congenite e/o acquisite rappresentano il 40%-50% delle cause di cecità infantile.

Tra le cause della cecità infantile vanno anche poste le diagnosi tardive di patologie irreversibili con particolare riferimento alle patologie della retina e del nervo ottico che sebbene congenite possono manifestarsi nell'adolescenza o più tardivamente.

Tra le patologie oculari «prevedibili», che possono essere cause di cecità infantile, vanno ricordate tutte quelle di base genetica (malattie lisosomiali, cromosomopatie, facomotosi) per le quali è essenziale la diagnosi prenatale ed il conseguente ruolo della consulenza genetica in relazione alla ereditarietà della patologia.

Non vanno infine dimenticate alcune cause extragenetiche ma connesse con esposizioni prenatali e fattori di rischio di tipo fisico (Radiazioni ionizzanti) di tipo chimico (farmaci, droghe, prodotti chimici aggressivi, ecc.) e di tipo biologico (microorganismi

*Principali cause di cecità nei paesi in via di sviluppo:*

- Tracoma
- Oncofimosi
- Cataratta non operata
- Xeroftalmia - Cheratomalacia

*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.

infettivi come da Rosolia, Citomegalovirus, toxoplasmosi). Da quanto detto appare evidente che le cause possono essere assai diverse e diversificate a seconda delle condizioni di vita.

Per una visione più critica e più comprensibile del problema le patologie ed i diversi fattori di rischio che possono rientrare nelle cause potenziali della cecità infantile si possono suddividere in due gruppi distinti, a seconda delle condizioni socio-economiche del paese in cui si vive.

Di seguito si riportano le varie cause, suddivise in due gruppi, indicando per ognuna di esse l'origine:

#### **A Principali cause di cecità infantile nei paesi in via di sviluppo:**

• TRACOMA (Infettiva)	16%
• ONCOCERCOSI (Infettiva)	4%
• CATARATTA NON OPERATA (Degenerativa)	41,8%
• XEROFTALMIA-Cheratomalagia (Carenze vitamina A)	2%
• MALARIA	
• AIDS	
• TUBERCOLOSI	

#### **B Principali cause di cecità infantile nei paesi industrializzati:**

- CATARATTA CONGENITA (Genetica)
- ATROFIA NERVO OTTICO (Genetica)
- DEGENERAZIONI RETINICHE (Degenerative)
- UVEITI (Irritative)
- GLAUCOMA INFANTILE (Malformazioni)
- RETINOBLASTOMA (Oncogeno)
- TRAUMI (Impatto Traumatici)
- RETINOPATIA (Patologica)

## **CAPITOLO III**

### ***L'intervento sanitario***

L'intervento sanitario deve prevedere la diagnosi per la individuazione delle manifestazioni patologiche che possono essere le potenziali cause della cecità infantile e, successivamente, la cura per la risoluzione della causa patologica o quanto meno il suo controllo per la riduzione al minimo degli effetti, in particolare:

- a) la diagnosi deve prevedere la visita oculistica ed i relativi esami clinici, i test diagnostici e gli esami strumentali;
- b) la cura deve seguire un intervento curativo che potrà far riferimento a terapie farmacologiche, risoluzioni chirurgiche, interventi curativi dietetici, interventi non invasivi di laser-terapia, ecc..

Di seguito si riportano i principali interventi sanitari che si effettuano in relazione alle patologie individuate:

#### **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 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.

*Le alterazioni del fondo oculare sono:*

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

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.

## 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)

*L'azione dell'acido gamma-aminobutirrico è massima sulla micro-filaria, 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.*

- 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.

#### 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

- 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.).



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'artemisinina" 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.

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 streptomina, 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 *Actinomycetaceae*, classe *Schizomycetae*. Si tratta di batteri a forma di «bastoncino», Gram positivi, aerobi, asporigeni, immobili e privi di ciglia. Caratteristica è l'acido resi-



stenza, 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.

#### 8) 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*).

#### 9) 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 cortec-



cia 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 odiodiabetica
- c) Malattia dell'assone (craniostenosi)
- d) Disordine della mielinogenesi (leucodistrofie)

#### ■ II. Da cause extragenetiche

- a) Tumori cerebrali
- b) encefaliti, meningiti, aracnoiditi ottico-chiasmatiche
- c) traumi (durante il parto, avulsione del nervo ottico).

#### 10) Degenerazioni retiniche

La retina può essere interessata a livello dei coni (distrofia centrale) e dei bastoncelli (retinite pigmentosa, dovuta ad una riduzione numerica, ma soprattutto ad anomalie strutturali quali l'accorciamento e la diminuita stabilità delle membrane dei dischi che compongono i bastoncelli)

*Per craniostenosi si intendono quelle deformità craniche conseguenti ad una precoce saldatura delle suture craniche. Le più frequenti sono:*

- a) Malattia di Crouzon
- b) Malattia di Alpert
- c) Sindrome di Albright
- d) Sindrome di Morgagni
- e) Displasia di Pyle
- f) Malattia di Engelman
- g) Malattia di Conradi

*I più frequenti tumori cerebrali sono: frontali (s. di Foster-Kennedy), del solco olfattorio, meningiomi della piccola ala dello sfenoide, e quelli della fossa cranica media.*



*Il toxoplasma, l'istoplasma, e la toxocara canis sono "protozoi", organismi unicellulari delle dimensioni di 2 o 3 micron.*

### 11) Uveiti

L'incidenza delle uveiti (infiammazioni della seconda membrana oculare) è assai superiore a quanto comunemente si ritiene (6-8%) soprattutto per quanto concerne le uveiti anteriori che sono in grande prevalenza a carattere cronico e subdolo e provocano gravi complicazioni quali cataratta, glaucoma secondario e cheratopatie. La causa prevalente di queste forme è l'artrite reumatoide giovanile o morbo di Still. La bilateralità quasi costante, l'inizio precoce (50% dei casi colpito fra 3 e 6 anni), la cronicità, le complicanze, l'effetto secondario dei farmaci la rendono una delle affezioni infantili più temibili.

In quelle posteriori le cause più frequenti sono la toxoplasmosi, la sarcoidosi, l'istoplasmosi, l'infezione da toxocara canis, molto rare sono le forme tubercolari e quelle luetiche, mentre in aumento sono le endoftalmi micotiche.

### 12) 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.

### 13) Retinoblastoma

È il più frequente tumore intraoculare dell'infanzia. Si origina dalla retina. L'incidenza è di un caso ogni 16.000 nati. Diagnosticato 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 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 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. Caveneo 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 DNAPolimerasi la cui azione consente di ottenere numerose copie di un tratto selezionato di DNA)*  
*- 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.

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

#### 14) 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 chirurgica rimane il trattamento di elezione.

#### 15) 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.

#### 16) Retinopatia dei prematuri

Trattasi di una malattia molto grave, non congenita ma post-natale, conseguente ma non sempre

Le tappe 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.

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 fibro-plasia 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.*

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).
- 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 incontinenza 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'immaturità 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 vitro 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  $-80^{\circ}\text{C}$ ).



## CAPITOLO IV

### *La prevenzione*

Nei capitoli precedenti abbiamo visto le *patologie ed i diversi fattori* che sono indicati quali potenziali cause della cecità infantile e gli *interventi sanitari* che potrebbero, con una tempestiva diagnosi ed una appropriata cura, risolvere le cause patologiche o quanto meno ridurne fortemente gli effetti.

Ne deriva che la cecità infantile, derivata da patologie congenite e/o acquisite, potrebbe essere controllata con grande successo se si programmasse- ro periodici controlli oculistici finalizzati ad una diagnosi precoce della manifestazione patologica, controlli che, peraltro, consentirebbero di prevenire anche le complicanze tardive ed irreversibili come nel caso delle cataratte infantili, del glaucoma dell'infanzia, delle malattie del nervo ottico e della retina.

Quanto detto vale, a maggior ragione, per le patologie a base genetica per le quali diventa fondamentale il ruolo della diagnosi prenatale e della consulenza genetica finalizzate a quantificare il rischio d'insorgenza di patologie ereditarie, potenziali cause di cecità infantile, e ad aiutare gli interessati a prendere le opportune decisioni in situazioni a volte critiche.

Altro aspetto di particolare rilievo riguarda la prevenzione dell'insorgenza di patologie oculari a rischio, connesse con fattori casuali prenatali di na-



tura extragenetica, con particolare riferimento ad eventuali esposizioni della madre a fattori ambientali di rischio di tipo fisico, chimico e biologico, alla necessità di seguire adeguate diete e prevenire carenze vitaminiche e nutrizionali ed adeguate norme igieniche e comportamentali (fumo, alcool, droghe, vicinanza con animali infettanti, ecc.).

Vanno infine considerati i fattori perinatali connessi con le condizioni presenti al momento del parto ed in particolare nel corso dei parti prematuri, in relazione alla vulnerabilità della retina del bambino prematuro.

Per il periodo post-natale i maggiori rischi possono essere connessi con fattori traumatici, casuali o da gioco, per i quali diviene di fondamentale importanza l'attenzione dei genitori al fine di prevenire le situazioni a rischio.

Di fondamentale importanza appare comunque il ruolo dei genitori nell'individuare i fenomeni che potrebbero mettere in allarme e consigliare l'intervento dell'oculista, nonché nel controllo del bambino durante le varie fasi della diagnosi e della cura delle patologie.

Solo la grande attenzione dei genitori permetterà che l'intervento ed i trattamenti previsti dall'oculista abbiano i risultati auspicati.

In conclusione, l'intervento prevenzionistico dovrà riguardare le seguenti fasi:

- A) Indagine genetica;
- B) Visita Oculistica alla nascita;
- C) Visita periodica in età scolare.



La visita deve comprendere:

- Valutazione di eventuali errori refrattivi mediante schiascopia;
- Valutazione biomicroscopica, con lampada a fessura portatile, della cornea, del segmento anteriore e del riflesso fotomotore nella diagnosi di malattie neurologiche;
- Controllo della pressione oculare nei soggetti con anamnesi familiare positiva per glaucoma, mediante tonometri portatili;
- Valutazione del fundus nella diagnosi differenziale di leucocoria (riflesso bianco della pupilla);
- Esame elettrofisiologico dei Potenziali Evocati Visivi (P.E.V.).



## CAPITOLO V

### *Conclusioni*

Un'osservazione importante da effettuare in questa sede è che un bambino, che nasce oggi, ha un'attesa di vita che ormai supera tranquillamente i settant'anni, ciò grazie ovviamente al miglioramento delle condizioni igienico-ambientali, economiche, sociali e dai grandi progressi compiuti dalla medicina.

Compito dell'oftalmologo è di far sì che anche un bambino con un'affezione più o meno importante a carico dell'apparato visivo possa condurre una vita attiva, al massimo delle sue potenzialità.

Per raggiungere tale scopo è necessario cercare di prevenire le cause di insorgenza di una malattia invalidante il visus e, ove non sia possibile, almeno cercare di diagnosticare il più precocemente possibile la malattia stessa, in modo da poter effettuare il trattamento più adeguato e tempestivo possibile, nonché le metodiche di riabilitazione più appropriate, le quali, d'altra parte, richiedono spesso un notevole sforzo economico e soprattutto psicologico da parte dei genitori, nonché un attento follow-up oftalmologico, che si deve potrarre fino all'adolescenza e talvolta per tutta la vita.



## BIBLIOGRAFIA

- 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
- **International 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

- **A.I.G.R.**  
**(Associazione Italiana Genitori Retinoblastoma)**  
[www.aigr.it](http://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](mailto:segreteria@givre.it)
- **S.I.T.R.A.C.**  
**Società italiana trapianto di cornea**  
Via della Balduina 88 - 00136 Roma

## INTERNET

- Oculistica per non professionisti  
[Http://www.cilnews.unige.it/ospedale/HTML/inesp-Ophthalmology.htm](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](http://www.glaucom.com)
  
- Sifi. Siti web interessanti  
[www.sifi.it/it/oculisti/siti.htm](http://www.sifi.it/it/oculisti/siti.htm)

## NOTE BIOGRAFICHE DEGLI AUTORI

### *Francesco Luigi BENVENUTI*

Dottore in Chimica, Specialista in Tossicologia ed Igiene Industriale, già Direttore del Dipartimento di Igiene del Lavoro dell'I.S.P.E.S.L. - Ministero della Sanità, Docente di Igiene e Sicurezza del Lavoro dell'Università «La Sapienza» di Roma.

Autore di oltre 120 pubblicazioni nel settore della Tossicologia ed Igiene Industriale.

Rotariano dal 1984 - Presidente del Rotary Club Roma-Eur per l'anno 2000-2001.

### *Antonio LOPEZ y ROYO di TAURISANO*

Dottore in Giurisprudenza - Imprenditore Agricolo - Produttore in azienda certificata biologica di olive, uva, frumento ed ortaggi finalizzata alla ricerca tra qualità del prodotto e dieta mediterranea.

Rotariano dal 1973, PHF - Past-President del Rotary Club Roma-Eur per l'anno 1991-1992.

### *Eduardo MOTOLESE*

Pugliese del 1947 da padre pugliese e mamma napoletana, nonna toscana, bisnonna siciliana. Dopo gli studi classici, Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Siena nel 1971; Specializzazione in Oftalmologia presso la stessa Università iniziata nel 1971 con il Prof. Alberto Bencini e terminata nel 1975 con il Prof. Renato Frezzotti. Borsista, contrattista, ricercatore, attualmente Professore Associato Cattedra di Ottica Fisiopatologica sempre a Siena. Autore di oltre 300 pubblicazioni nel settore oftalmologico. Rotariano dal 1994, socio del Rotary Club di Siena Est.

## Annotazioni

## Annotazioni