

***I martedì dell'ordine***  
***16/06/2015***



## **Le anomalie oculari nel neonato**

**Screening precoce neonatale cruciale  
per prognosi e trattamento**

**Ptosi, opacità corneali , cataratta**

[www.associazionecatarattacongenita.it](http://www.associazionecatarattacongenita.it)

# Alla visita pediatrica

## Dalla nascita a 3 anni

1. Storia familiare (oculare)
2. Ispezione esterna dell'occhio
3. Esame della pupilla
4. Valutazione della visione
5. Red reflex test
6. Valutazione motilità oculare



# MALFORMAZIONI CONGENITE OCULARI PREVALENZA ALLA NASCITA

N° NATI      PERIODO      PREVALENZA  
X 10.000 nati

REGISTRI ITALIANI  
IMER; NORD-EST; FIRENZE  
UMBRIA; IPIMC

914.883

1981-89

3.3

MALFORMAZIONE  
OCULARE

ISOLATA

26%

ASSOCIATA

74%

REGISTRI EUROPEI  
(EUROCAT)

1.510.876

1980-88

6.2

**criptoftalmo**

**Coloboma pal.**

**Epiblepharon**





## **Sindrome di Horner congenita**

- **Ptosi**
- **Miosi**
- **anidrosi ipsilaterale**

**A) Asimmetria red reflex:  
leucocoria a destra da retinoblastoma**



**B) Red reflex assente e opacità centrale in paziente con cataratta congenita**

— ANIRIDIA

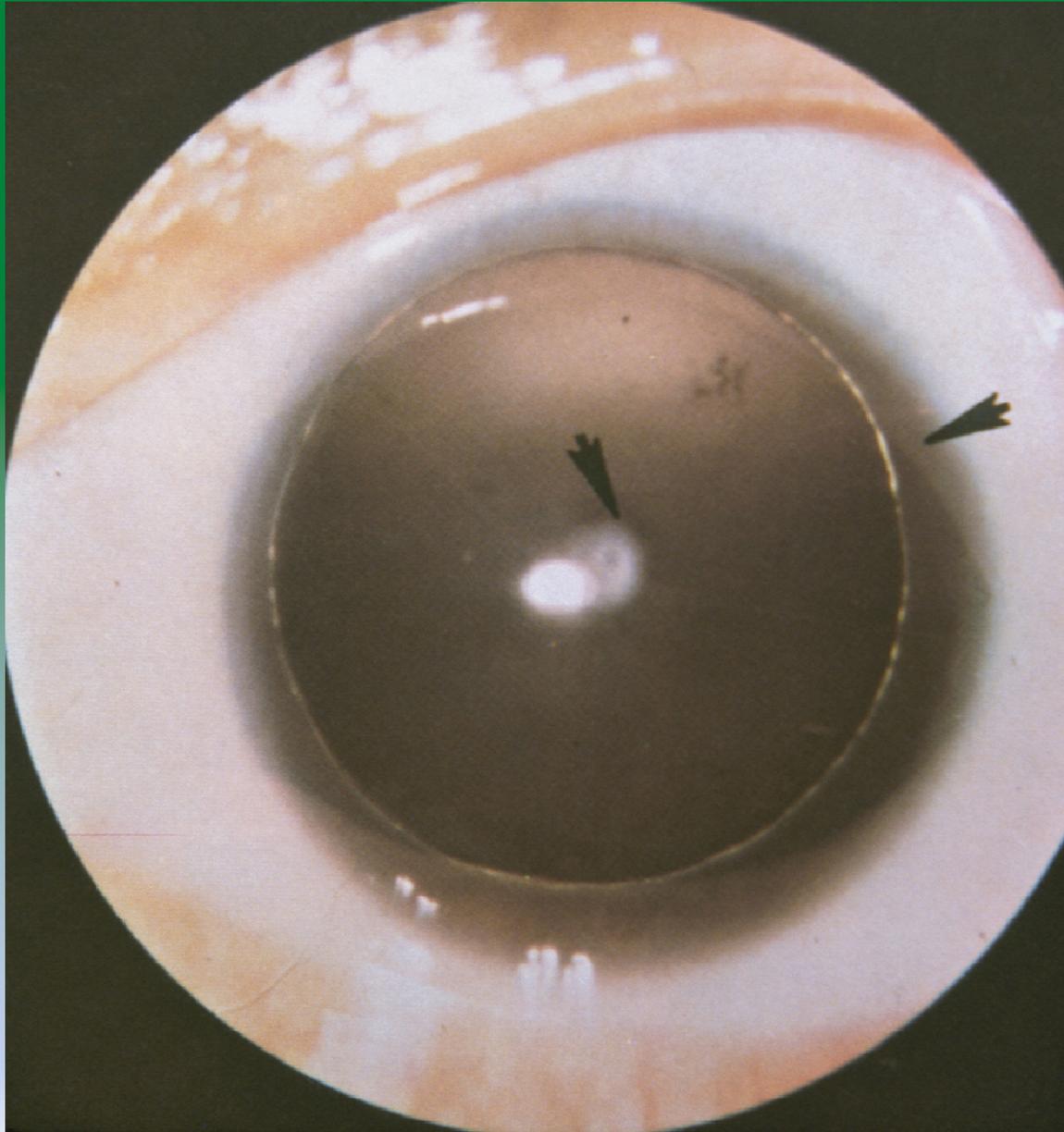
— ECTOPIA LENTIS

— CATARACTA

— GLAUCOMA

— COLOBOMA

# ANIRIDIA



- Ipoplasia iride
- ipoplasia della macula
- del n. ottico variabili

**Complicata da**

- Cataratta
- Glaucoma

# ANIRIDIA

## EZIOLOGIA

ANOMALIE  
ASSOCIATE

## TIPO 1

AUTOS. DOMINANTE

OCULARI

AUTOS. RECESSIVA

OCULARI  
RITARDO MENTALE  
ATASSIA

## TIPO 2

MONOSOMIA PARZIALE

11 p

GENITO - URINARIE  
RITARDO MENTALE  
CARDIOPATIA  
POLIDATTILIA  
TUMORE DI WILMS 30%

# ANIRIDIA

**CON CARIOTIPO NORMALE**

**CON CARIOTIPO ANOMALO (11p-)**

**VALUTAZIONE PSICOMOTORIA**

**VALUTAZIONE PSICOMOTORIA**

**RICERCA AN. ASSOCIATE  
(RENALI, CARDIACHE, PATELLA)**

**RICERCA AN. ASSOCIATE  
(CARDIACHE, GENITALI, POLIDATTILIA)**

**DIAGNOSI PRECOCE TUMORE WILMS  
(CLINICA, ECOGRAFICA, URINARIA)**

# ECTOPIA LENTIS

anomalie del sistema di sospensione (fibre zonulari fini del corpo ciliare)



Iridodonesi

Anomalia Visione

- pupilla afachica
- difetto di rifrazione

# ECTOPIA LENTIS ISOLATA

## TIPI

**ECTOPIA LENTIS SEMPLICE**  
COMPLICANZE  
GLAUCOMA, CATARATTA,  
DISTACCO DI RETINA

**ECTOPIA LENTIS ET PUPILLAE**  
COMPLICANZE  
GLAUCOMA CONGENITO

## EZIOLOGIA

AUTOS. DOMINANTE

AUTOS. RECESSIVA

# ECTOPIA LENTIS IN ASSOCIAZIONE

**SEGNI CLINICI**

**ARACNODATTILIA  
LASSITA' ARTICOLARE  
ALTA STATURA**

**RITARDO MENTALE\***

**BASSA STATURA  
BRACHIDATTILIA**

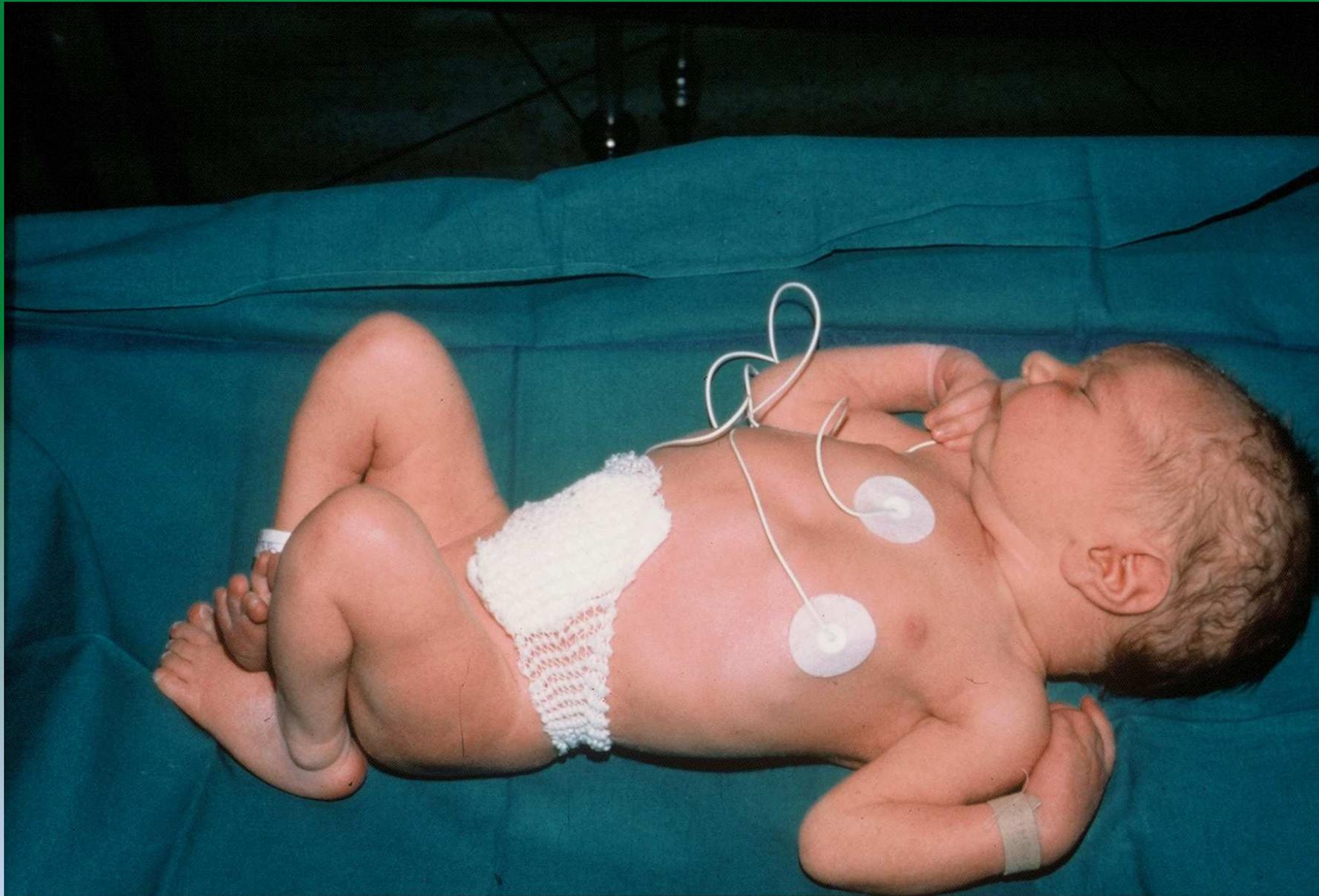
**SINDROMI / M. METABOLICHE (ereditarietà)**

**S. MARFAN (AD)  
S. EHLERS - DANLOS (AD-AR-XL)  
DEFICIENZA MOLIBDENO COFATTORE\* (AR)  
OMOCISTINURIA\* (AR)**

**IPERLISINEMIA FAMILIARE (AR)  
DEFICIT SOLFITO OSSIDASI (AR)**

**S. WEIL - MARCHESANI (AD-AR)  
MALATTIA DI KNIEST (AD)**

# MARFAN NEONATALE







# OMOCISTINURIA

**AR.**

**Ectopia lentis**

**Miopia grave**

**Ritardo mentale**

**Trombofilia**

**Terapia**

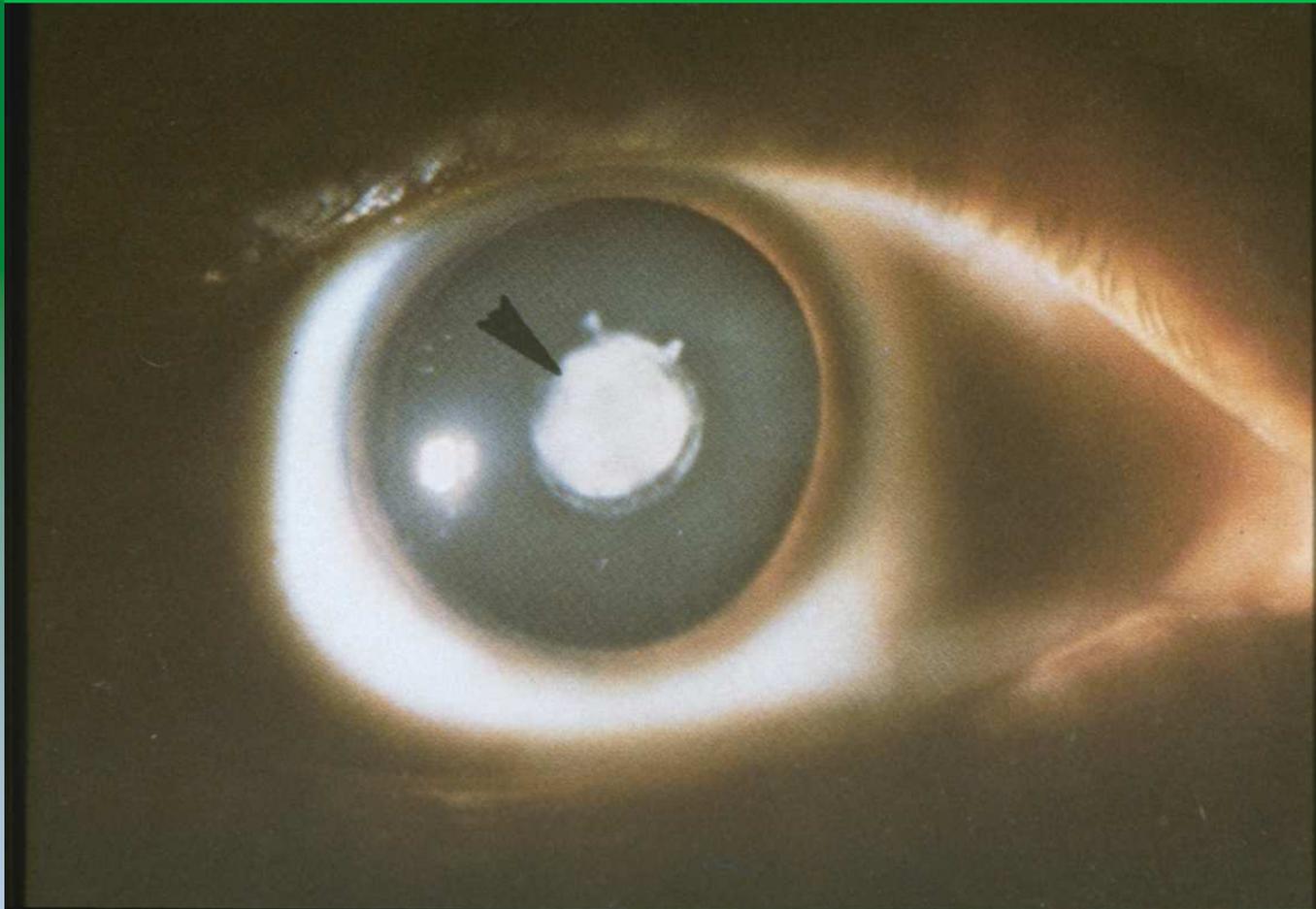
**piridossina**

**Ac.folico**

**B12**



# CATARATTA



2.5x10.000 <1a

3.5x10.000 15a.

# APPROCCIO DIAGNOSTICO AL BAMBINO CON CATARATTA CONGENITA

- ANAMNESI (TRAUMA - FAMILIARITA' - MALATTIE IN GRAVIDANZA)
- CONTROLLO OCULISTICO ESTESO AI FAMILIARI
- ESAMI DI LABORATORIO\*

## EMATICI

ANTICORPI A  
VDRL TEST  
GLICEMIA  
GALACTOCH  
G-1-P- URIDIL  
(galattosemia)

AMINOACIDI (omocistinuria)  
Ca / P / P. asi ALCALINA  
(pseudo / ipoparatiroidismo)

CARIOTIPO

COLESTEROLO / 7 DEIDROCOL.  
(S. Smith - Lemli - Opitz)

## URINARI

Rame urinario  
(M. di Wilson)

## RADIOLOGICI

heletro  
ro distrofia punctata)  
ani  
do / ipoparatiroidismo)

**Forma autosomica dominante  
è la più frequente**

\* in relazione al grado di sospetto clinico

# Condrodistrofia punctata





**S. LOWE**



# COLLODIUM SKIN - ITTIOSI



# INCONTINENTIA PIGMENTI



**X-linked dominante**

**Oligo-Agenesia dentale**

**Alopecia**

**Anomalie oculari (neovascolarizzazione retinica, distacco, microftalmia)**

**Anomalie SNC ( microcefalia, convulsioni) il 60% dei paz. è neurologicamente normale**

# GLAUCOMA

Lacrimazione  
Fotofobia  
blefarospamo

Primitivo ed isolato: AR

Secondario  
associato a varie condizioni



# CAUSE DI GLAUCOMA INFANTILE SECONDARIO

## STRUTTURALI

## CROMOSOMICHE

## INFETTIVE

## ANGOLO CHIUSO

ANIRIDIA

TRISOMIA 13

HURLER

ROSOLIA

OMOCISTINURIA

NF1

14

LOWE

SIFILIDE

ANIRIDIA

STURGE-WEBER

21

TOXOPL

MARFAN

MICROFTALMO

MONOS 10 p -

MARCHESANI

TRAUMA NASCITA

11 p -

FIBROPLASIA

RETINOBLASTOMA

13 q -

RETROLENTALE

GONIODISGENESIE

18 q -

PERSISTENZA

45X,6 ring

VITREO PRIMITIVO

DA ISEMBERG 1990

# STURGE-WEBER



**Glaucoma ipsilaterale**

**già alla nascita**

**controlli annuali**

# NEURINOMA PLESSIFORME DELLA PALPEBRA (NF1)

Raramente presente alla nascita

Può svilupparsi a qualsiasi età



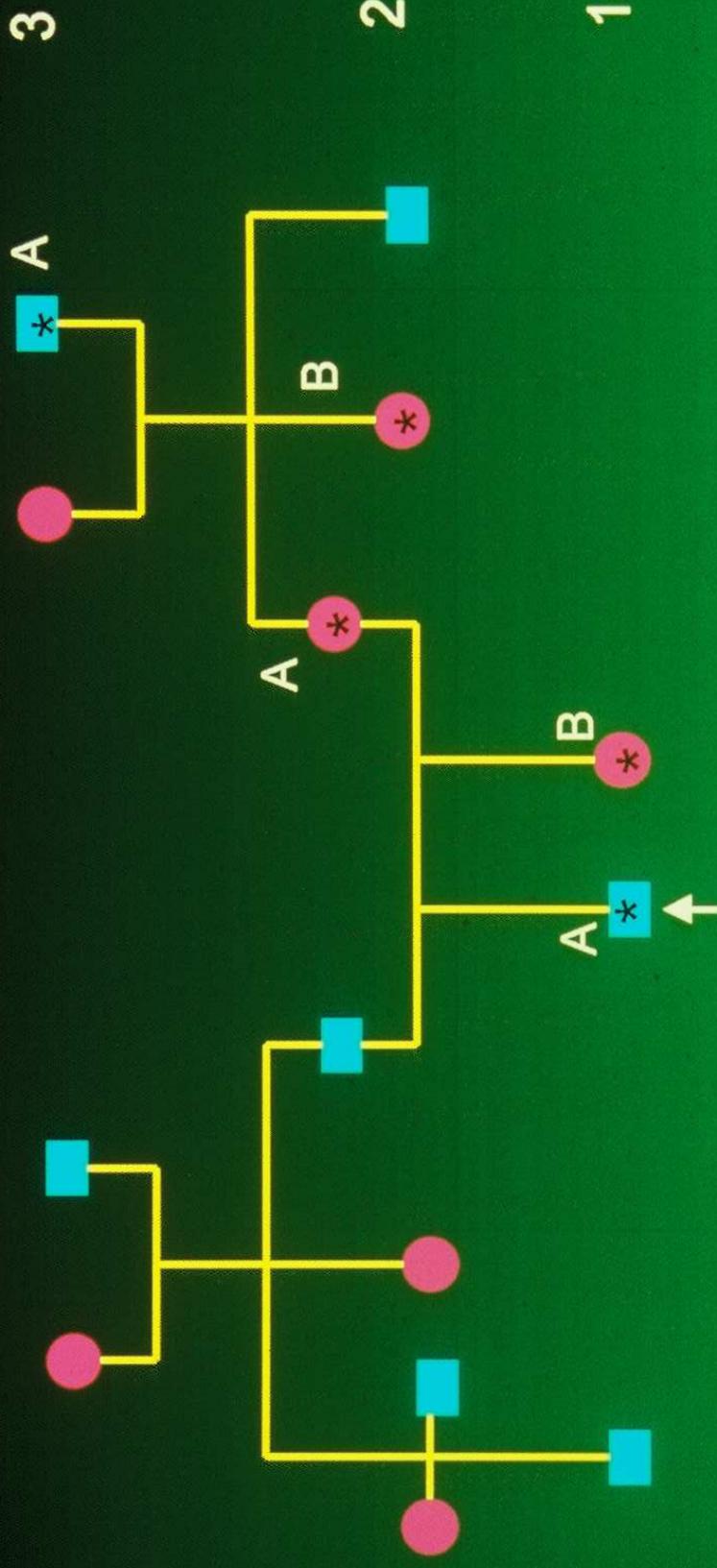
# GLAUCOMA TRAUMATICO



# SINDROME DI RIEGER



# ALBERO GENEALOGICO DI A.C. S. di RIEGER

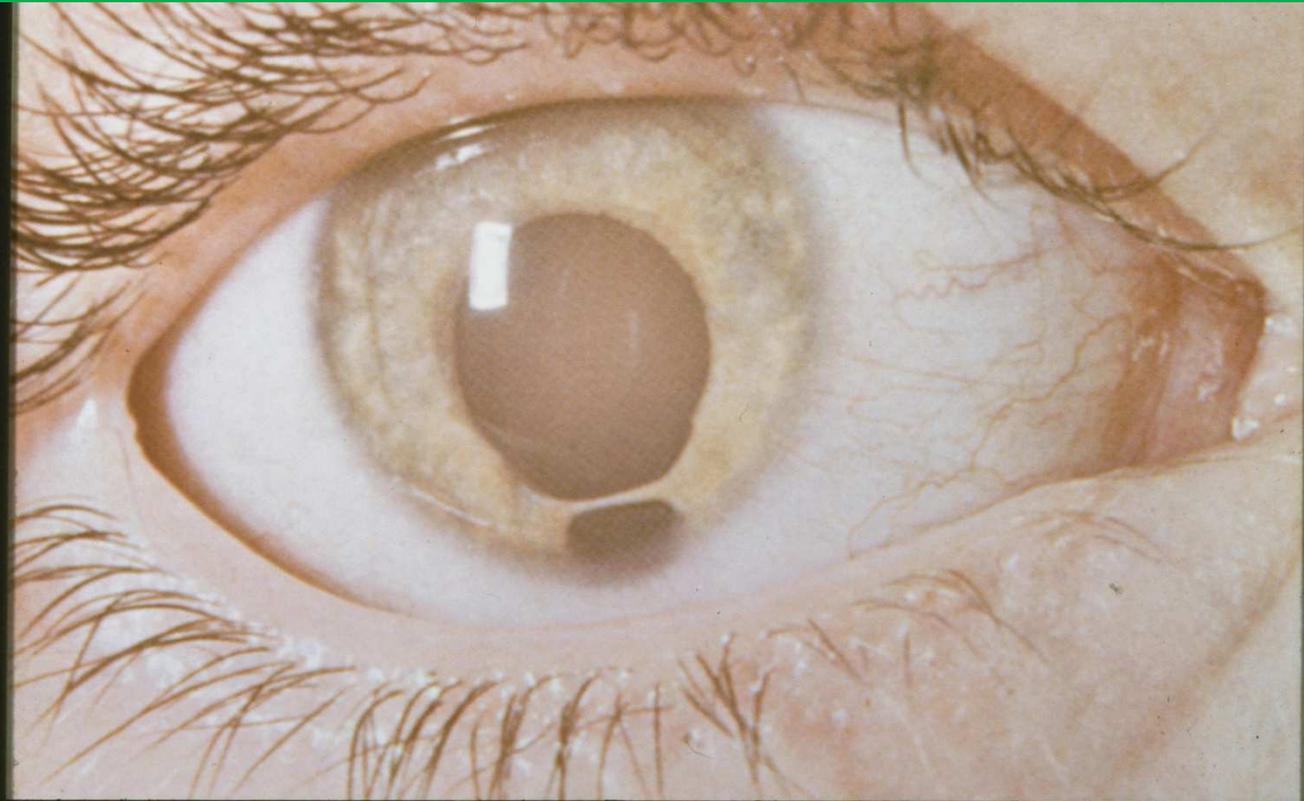


- 3A = SINDROME DI AXENFELD, DIA, ADENTULIA DALL'ETA' DI 46 aa.
- 2A = EMBRIOTOXON POSTERIORE, ADENTULIA DALL'ETA' DI 26 aa.
- 2B = GLAUCOMA ED ECTOPIA LENTIS
- 1A = GLAUCOMA GONGENITO, DIA
- 1B = MEGALOCORNEA, ERNIA INGUINALE

# Coloboma irideo

(lente corpo ciliare, retina, coroide, nervo ottico)

Presente in oltre 100 condizioni, ma anche ereditario : AR  
e AD



## **APPROCCIO DIAGNOSTICO AL NEONATO CON COLOBOMA IRIDEO**

- ✦ **ESAME OCULISTICO CON FUNDUS ESTESO AI  
FAMIGLIARI**
- ✦ **CARIOTIPO (OLTRE 300 ANOMALIE CROMOSOMICHE)**
- ✦ **RICERCA ANOMALIE ASSOCIATE (OLTRE 100 SINDROMI  
O ASSOCIAZIONI MALFORMATIVE)**
- ✦ **FOLLOW-UP CLINICO E NEUROLOGICO**