

Test di Screening della funzione visiva in epoca neonatale

Il piano di azione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità relativo alla patologia visiva, per gli anni 2014-2019, stima che nel mondo vi siano 285 milioni di persone con deficit visivo grave, di cui 39 milioni presentano cecità; ben 18,9 milioni sono i bambini coinvolti (17,5 milioni ipovedenti e 1,4 milioni non vedenti). Il 4% del totale dei casi di cecità è attribuibile a una condizione che si manifesta in età infantile.

Circa 1-6/10.000 neonati presentano alla nascita gravi patologie oculari che possono portare a cecità.

- Le principali sono:
 - Cataratta congenita
 - Glaucoma congenito
 - Ulcerazioni corneali (in particolare nei paesi in via di sviluppo)
 - Retinopatia del prematuro (in particolare nei paesi industrializzati)
 - Difetti di rifrazione
 - Retinoblastoma

Dai dati estratti dalle SDO si evidenzia che in Regione Emilia-Romagna, nel periodo 2006-2017, i bambini 0-14 anni, residenti in Emilia Romagna affetti da Cataratta Congenita (ovunque ricoverati) sono stati 305. Di questi, 273 bambini sono stati sottoposti ad intervento chirurgico (206 presso Strutture pubbliche della Regione, 2 presso Strutture private della Regione e 65 presso Strutture extra-Regione).

L'esame dell'occhio e la valutazione della visione costituiscono importanti interventi di prevenzione secondaria di difetti visivi e malattie sistemiche la cui storia naturale è influenzata dalla precocità della diagnosi. In età neonatale e pediatrica è importante sottolineare come tale valutazione debba essere ripetuta nel tempo, utilizzando i diversi strumenti disponibili in relazione all'età del bambino.

Per valutare la funzione visiva in epoca neonatale, oltre ad osservare la reazione pupillare alla luce, è necessario procedere a:

- osservazione esterna della regione oculare
- esame della pupilla
- effettuazione del test del riflesso rosso

Si ricorda che nel caso di nascita pretermine (≤ 30 settimane di gestazione o peso < 1500 g) è previsto uno screening per valutare l'esistenza della *retinopatia del pretermine*.

Infine si sottolinea che talora le anomalie oculari si associano alla presenza di altre anomalie/malformazioni all'interno di determinati e specifici quadri sindromici.

Il test di screening

Caratteristiche, modalità di effettuazione del test, interpretazione dei risultati

Le principali istituzioni sanitarie e linee guida internazionali raccomandano l'effettuazione del riflesso rosso quale test di screening nel neonato.

Il test del riflesso rosso si basa sul fenomeno che la luce trasmessa (ad esempio da un oftalmoscopio) attraverso tutte le componenti trasparenti dell'occhio, viene riflessa dal fondo dell'occhio attraverso i mezzi ottici e l'apertura dell'oftalmoscopio, fino all'occhio dell'osservatore. Ogni fattore che limita o blocca questa via ottica determina una alterazione del riflesso.

Se i mezzi diottrici sono trasparenti il campo pupillare appare rosso (rosso scuro negli occhi scuri, giallo-arancione in quelli chiari). Il risultato dell'esame viene considerato normale quando i riflessi di entrambi gli occhi sono analoghi per quanto riguarda il colore, l'intensità e la chiarezza del riflesso e non si rilevano opacità o macchie. La valutazione del riflesso rosso in bambini di differenti etnie può risultare difficile, in seguito ai differenti livelli di pigmentazione del fondo oculare.

Una diminuzione significativa del riflesso, l'asimmetria dei riflessi, la presenza di un riflesso bianco (leucocoria) o di macchie nere comportano la necessità di una valutazione oculistica. L'alterazione del riflesso può essere dovuta a: opacità dell'umore acqueo, corneali o del vitreo; anomalie dell'iride (compromettenti l'apertura della pupilla) o retiniche (compresi i tumori o i colobomi corio-retinici); cataratta; difetti gravi della rifrazione o strabismo.

Se l'alterazione è determinata da muco o altri corpi estranei presenti nello strato sottile delle lacrime) il semplice sbattere delle palpebre determina la normalizzazione del quadro (si può massaggiare la palpebra per rimuovere piccole secrezioni mucose che possono simulare opacità).

Il test del riflesso rosso dovrebbe essere parte dell'esame fisico del neonato. Per l'effettuazione del test è necessario che l'esame sia effettuato in un ambiente poco illuminato (onde facilitare la midriasi), con il neonato tenuto in braccio (o favorendo in altro modo il contenimento). Non vi è indicazione all'utilizzo routinario di farmaci midriatici per dilatare la pupilla (nel caso si riveli necessario, si utilizzano gli stessi farmaci impiegati per lo screening della retinopatia del pretermine: miscela di tropicamide 0,5%-1% e fenilefrina 10% con rapporto 2:1).

L'AIFA vieta l'uso dei colliri con Fenilefrina al di sotto dei 12 anni a meno che i bambini non siano ospedalizzati, poiché sono stati segnalati casi di edema polmonare acuto.

In ambulatorio si può utilizzare la Tropicamide allo 0,5% senza Fenilefrina.

Raccomandazioni relative all'organizzazione dello screening

Alla luce delle raccomandazioni internazionali, del Piano Nazionale della Prevenzione 2014-2018, nonché del Piano Regionale della Prevenzione 2015-2018, lo screening oftalmologico neonatale deve essere pienamente effettuato, in tutti i Punti Nascita della Regione, a tutti i nuovi nati, entro il 2018. Si precisa che la terminologia "screening" viene utilizzata per rappresentare l'indicazione all'effettuazione universale del test del riflesso rosso a tutti i nuovi nati, nell'ambito della valutazione complessiva di salute del neonato, prima della dimissione dal Punto Nascita, e non con il significato di "programma di screening" propriamente definito.

Per una corretta effettuazione di tale screening si ritiene fondamentale l'integrazione tra neonatologi/pediatri ospedalieri, pediatri di libera scelta ed oculisti del SSN.

Il test del riflesso rosso deve essere effettuato dai pediatri/neonatologi dei Punti Nascita a tutti i nuovi nati, prima della dimissione ospedaliera e ripetuto dal Pediatra di Libera Scelta (PLS) nei bilanci di salute effettuati entro il primo anno di vita.

Il percorso si articola su 3 livelli assistenziali:

- I livello: costituito dai pediatri/neonatologi dei Punti Nascita e dai PLS
- II livello: costituito dagli oculisti del SSN con competenze pediatriche
- III livello: costituito dagli oculisti del centro di riferimento per la diagnosi e il trattamento chirurgico di patologie oculistiche della prima infanzia.

I LIVELLO:

I pediatri/neonatologi dei Punti Nascita, prima della dimissione, effettuano a tutti nuovi nati il test del riflesso rosso, annotandone l'esito in cartella clinica e nella lettera di dimissione

Nel caso in cui non sia possibile, per motivazioni cliniche, l'effettuazione del test durante la degenza, il neonato sarà sottoposto al test dal pediatra/neonatólogo ospedaliero o dal PLS entro 7/10 giorni dalla nascita.

In casi dubbi o di franca positività del test, si invia direttamente il bambino all'oculista di II livello di riferimento.

Nel caso di parto a domicilio, l'esame dovrà essere effettuato dal pediatra di riferimento o dal PLS, entro 7/10 giorni dalla nascita.

Il Riflesso Rosso viene ripetuto dal PLS in occasione dell'effettuazione dei bilanci di salute nel primo anno di vita.

II LIVELLO:

Costituito dagli oculisti del SSN, con competenze pediatriche, preferibilmente afferenti a Strutture ospedaliere in cui è presente il Punto Nascita.

In ogni territorio, le Aziende sanitarie devono identificare gli oculisti con competenze idonee alla valutazione in età neonatale.

La presa in carico oculistica da parte del II livello deve avvenire entro i primi 15/20 gg di vita.

III LIVELLO

Le Aziende sanitarie devono identificare il centro oculistico di III livello su base provinciale o sovra-provinciale; è costituito dalla Struttura pubblica di Oculistica con specifiche competenze e significativi volumi di attività per la diagnosi e il trattamento chirurgico di patologie oculistiche della prima infanzia. A tal proposito nella tabella 1 (tab.1) si evidenzia, per il periodo 2006-2017, la casistica chirurgica per cataratta congenita delle Strutture della Regione (bambini residenti 0-14 anni).

L'invio al III livello viene fatto di norma dal II livello, regolamentato tramite procedure chiaramente individuate. La presa in carico del III livello deve avvenire entro le prime 3/4 settimane di vita, per consentire gli accertamenti necessari e indirizzare al trattamento tempestivamente, entro i tempi riportati dalla letteratura come idonei al trattamento della cataratta congenita (4-8 settimane).

Tab.1

| Bambini residenti in RER 0-14 anni con cataratta congenita* | | | |
|--|---|--------------------------|----------|
| periodo 2006-2017 | | | |
| Struttura pubblica di ricovero in Emilia Romagna | | N° casi con DRG-C | % |
| AUSL PIACENZA | OSPEDALE PIACENZA | 1 | 0,5% |
| AUSL REGGIO EMILIA | OSPEDALE S.MARIA NUOVA DI REGGIO EMILIA | 32 | 15,5% |
| AUSL MODENA | OSPEDALE CIVILE DI SASSUOLO S.P.A. | 1 | 0,5% |
| AUSL BOLOGNA | OSPEDALE MAGGIORE | 48 | 23,3% |
| AUSL IMOLA | OSPEDALE IMOLA | 1 | 0,5% |
| AUSL ROMAGNA | OSPEDALE RAVENNA | 11 | 5,3% |
| | OSPEDALE FAENZA | 1 | 0,5% |
| | OSPEDALE FORLI' | 21 | 10,2% |
| | OSPEDALE CESENA | 7 | 3,4% |
| | OSPEDALE RIMINI | 1 | 0,5% |
| | OSPEDALE RICCIONE | 20 | 9,7% |
| AOSPU PARMA | AOSPU OSPEDALI RIUNITI - PR | 7 | 3,4% |
| AOSPU MODENA | AOSPU POLICLINICO - MO | 22 | 10,7% |
| AOSPU BOLOGNA | AOSPU S.ORSOLA-MALPIGHI - BO | 22 | 10,7% |
| AOSPU FERRARA | AOSPU ARCISPEDALE S.ANNA - FE | 11 | 5,3% |
| Totale RER | | 206 | 100,0% |

* codici di patologia principale dal 743.30 al 743.39

Fonte dati: SDO

FORMAZIONE:

L'implementazione del percorso relativo allo screening visivo deve prevedere una formazione professionale specifica per tutti gli operatori sanitari coinvolti, a cura delle aziende sanitarie.

E'opportuno anche prevedere un'offerte formativa "sul campo" da svolgere negli ambulatori oculistici di 2° e 3° livello o nei punti nascita e rivolta ai pediatri ospedalieri e PLS attraverso modalità e percorsi individuati "ad hoc" in ciascuna Azienda Sanitaria sulla base dell'organizzazione sanitaria presente.

Principali riferimenti di letteratura

- Universal eye health: a global action plan 2014-2019. URL: <http://www.who.int/blindness/en/>
- Pascolini D, Mariotti SP. Global Estimates of Visual Impairment - 2010. URL: http://www.who.int/blindness/VI_BJO_text.pdf
- Committee on Practice and Ambulatory Medicine; Section on Ophthalmology; American Association of Certified Orthoptists; American Association for Pediatric

Ophthalmology and Strabismus; American Academy of Ophthalmology. Visual System Assessment in Infants, Children, and Young Adults by Pediatricians. Pediatrics. 2016 Jan; 137 (1):1-3

- Donahue SP, Baker CN; Committee on Practice and Ambulatory Medicine; Section on Ophthalmology; American Association of Certified Orthoptists; American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus; American Academy of Ophthalmology. Procedures for the Evaluation of the Visual System by Pediatricians. Pediatrics. 2016;137 (1):1-9
- Wan MJ, VanderVeen DK. Eye disorders in newborn infants (excluding retinopathy of prematurity). Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2015;100 (3:F264-9
- Chan WH, Biswas S, Ashworth JL, Lloyd IC. Congenital and infantile cataract: aetiology and management. Eur J Pediatr. 202;171 (4):625-30
- Rahi JS, Dezateux C. Congenital and infantile cataract in the United Kingdom: underlying or associated factors. British Congenital Cataract Interest Group. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2000;41
- Lambert SR, Lynn MJ, Reeves R et al. Is there a latent period for the surgical treatment of children with dense bilateral congenital cataracts? J AAPOS. 2006;10 (1):30-6
- Kim DH, Kim JH, Kim SJ, Yu YS. Long-term results of bilateral congenital cataract treated with early cataract surgery, aphakic glasses and secondary IOL implantation. Acta Ophthalmol. 2012;90 (3):231-6
- Birch EE, Cheng C, Stager DR Jr et al. The critical period for surgical treatment of dense congenital bilateral cataracts. J AAPOS. 2009;13(1):67-71
- Ortiz MV, Dunkel IJ. Retinoblastoma. J Child Neurol. 2016;31(2):227-36
- American Academy of Pediatrics; Section on Ophthalmology; American Association for Pediatric Ophthalmology And Strabismus; American Academy of Ophthalmology; American Association of Certified Orthoptists. Red reflex examination in neonates, infants, and children. Pediatrics. 2008;122(6):1401-4
- NHS UK National Screening Committee. Newborn and infant physical examination. 2008 URL: <https://www.gov.uk/guidance/newborn-and-infant-physical-examination-screening>
- Rahi JS, Dezateux C. National cross sectional study of detection of congenital and infantile cataract in the United Kingdom: role of childhood screening and surveillance. The British Congenital Cataract Interest Group. BMJ. 1999;318 (7180):362-5
- Mansoor N, Mansoor T, Ahmed M. Eye pathologies in neonates. Int J Ophthalmol. 2016 Dec 18;9 (12):1832-1838..2016
- Rajavi Z, Sabbaghi H. Congenital Cataract Screening. J Ophthalmic Vis Res. 2016 Jul-Sep;11 (3):310-2.
- Wallace DK1, Morse CL2, Melia M3, Sprunger DT4, Repka MX5, Lee KA6, Christiansen SP7 and American Academy of ophthalmology. Preferred Practice Pattern Pediatric Eye Evaluations Preferred PracticePattern® I. Vision Screening in the Primary Care and Community Setting; II. Comprehensive Ophthalmic Examination. Ophthalmology. 2018 Jan; 125 (1):P184-P227.