

## IMI: Gestione e valutazione dell'alta miopia nei neonati e nei bambini piccoli

### Prof. Ian Flitcroft

MA D.Phil (oxon) MB BS FRCOphth

Presidente della commissione IMI

Children's Health Ireland (CHI) at Temple Street, Dublin, Ireland

Centre for Eye Research Ireland, Technological University of Dublin, Dublino, Irlanda

### Prevalenza della miopia elevata nei neonati e nei bambini piccoli

La miopia elevata nei bambini sotto i 5-6 anni di età è rara. In Cina e Singapore, è stata rilevata una prevalenza di miopie superiori a -6,0D pari a 0,03-0,2% in bambini di età inferiore a 7 anni. Negli USA, la prevalenza della miopia superiore a -4.0D in bambini di 5-6 anni di età è risultata variabile e compresa fra 0,6-0,8%.

### Eziologia

I fattori di rischio ambientali e genetici associati alla miopia elevata in questa popolazione più giovane sono diversi rispetto a quelli che si presentano nei bambini in età scolare. Uno dei fattori ambientali più importanti è la nascita prematura, in modo particolare nei bambini che sviluppano la retinopatia del prematuro (ROP). Ci sono due tipologie principali di eziologie genetiche. La prima riguarda l'interazione tra numerosi fattori di rischio genetici noti e fattori ambientali come l'elevato utilizzo della visione prossimale e la ridotta esposizione all'aria aperta. La seconda si verifica a causa di mutazioni in un singolo gene che influiscono significativamente sullo sviluppo rifrattivo. Questo tipo di miopia è nota come miopia elevata monogenica e il suo sviluppo è in gran parte indipendente da fattori di rischio ambientali comuni. La miopia elevata monogenica può presentarsi da sola o essere associata a varie condizioni correlate o non correlate all'occhio, e viene definita come sindrome miopica.

Le diverse tipologie di miopie monogeniche possono essere ampiamente classificate in quattro gruppi:

- (1) Distrofie ametropiche della retina, ad esempio geni associati a distrofie dei coni e bastoncelli, albinismo, retinite pigmentosa
- (2) disturbi del tessuto connettivo, ad esempio sindrome di Stickler, sindrome di Marfan, sindrome di Ehlers-Danlos
- (3) miopia elevata monogenica isolata
- (4) altri disturbi, ad esempio malformazioni della cornea o del cristallino, glaucoma congenito

### Valutazione clinica

L'anamnesi deve essere personalizzata per identificare le possibili forme di ereditarietà monogenica e i sintomi delle forme sindromiche più significative associate alla miopia. Le informazioni sulla nascita sono importanti in relazione al possibile contributo della prematurità, e la valutazione delle varie fasi dello sviluppo fornisce un semplice test per evidenziare i suoi ritardi che comunemente si riscontrano nella miopia elevata infantile.

La valutazione clinica generale dello sviluppo psicomotorio generale, della morfologia facciale e degli arti può indicare la necessità di un invio ad un pediatra o ad un genetista clinico.

La valutazione dell'acuità visiva e della visione dei colori può differenziare i bambini con distrofia retinica.

La valutazione della reazione pupillare, l'esame in lampada a fessura e l'esame della retina possono identificare le caratteristiche delle malattie retiniche, della ROP o dei disturbi del tessuto connettivo.

La misura della pressione intraoculare in un neonato è necessaria per escludere un glaucoma congenito o precoce.

*La misura della biometria oculare* è essenziale in quanto vi sono molte condizioni come la ROP e il cheratocono in cui la miopia non è principalmente di natura assiale.

*L'imaging oculare* come la fotografia del fondo ad ampio angolo, l'imaging ad autofluorescenza del fondo, la tomografia a coerenza ottica (OCT) e l'angiografia con tomografia a coerenza ottica, possono fornire informazioni diagnostiche sulle possibili malattie ereditarie della retina.

*L'elettrofisiologia* è utilizzata per supportare la diagnosi di una varietà di disordini visivi ed è essenziale per la rilevazione delle distrofie retiniche.

### **Il ruolo primario dei professionisti della visione**

Una volta che la diagnosi di miopia elevata è stata effettuata e la correzione ottica prescritta, la priorità è quella di determinare se vi è un disturbo sistemico o oculare associato. La comunità dei professionisti della visione deve essere in grado di riconoscere i fattori di rischio delle forme sindromiche di miopia nei bambini in modo tale da mettere in atto, se necessario, un tempestivo e appropriato invio per ulteriori indagini. Se la valutazione clinica suggerisce una forma monogenica o sindromica di miopia, il coinvolgimento di altri professionisti medici può essere giustificato. Questi possono includere oftalmologi specializzati in malattie ereditarie, genetisti clinici, consulenti genetici, e/ o pediatri.

### **Le criticità della correzione ottica**

La correzione ottica deve essere ottimizzata per evitare l'ambliopia e facilitare il normale sviluppo visivo. Anche se l'occhiale sarà la forma primaria di correzione ottica, le lenti a contatto possono essere più indicate per i bambini con significativa anisometropia (come, ad esempio, nelle elevate anisomiopie) o quando le anomalie craniofacciali rendono difficile l'uso degli occhiali convenzionali. La chirurgia refrattiva può rappresentare una possibilità in alcune condizioni come nell'ambliopia che non risponde a terapia standard, inosservanza o intolleranza ad altre soluzioni ottiche o anomalie cranio-facciali/orbitarie che rendono improponibile l'utilizzo di occhiali e lenti a contatto.

### **Gestione della progressione miopica**

Raccomandazioni basate sull'evidenza sono difficili da fornire poiché molte delle forme di miopia descritte in questa pubblicazione sono state escluse dagli studi clinici sulla progressione miopica.

A causa dei diversi fattori eziologici, è necessario evidenziare se la miopia è determinata dall'allungamento assiale essendo questo un prerequisito per le procedure efficaci per il controllo della progressione miopica. Per esempio, la ROP e diverse forme di sindrome miopica tendono ad essere indotte dalla curvatura della cornea o del cristallino anziché essere di natura assiale.

Le modalità di insorgenza e di progressione della miopia è spesso molto diversa nella sindrome miopica rispetto alla miopia classica. In molte forme di sindrome miopica, sono presenti elevati valori di miopia dall'età di 5 anni e non presentano progressione negli anni successivi.

E' giustificato assicurarsi che vi sia una progressione della miopia e un allungamento assiale prima dell'intervento, soprattutto perché alcuni trattamenti per il controllo della progressione miopica possono avere effetti avversi in questi casi, come ad esempio, il trattamento con atropina ad alto dosaggio che potrebbe avere un effetto negativo sul trattamento cardiaco della sindrome di Marfan o sulla fotofobia che può aumentare nei pazienti affetti da distrofia dei coni. Le evidenze da studi sui primati neonati suggeriscono cautela circa l'utilizzo di alte concentrazioni di atropina per il controllo della miopia nel primo anno o due di vita a causa del rischio di arrestare lo sviluppo del segmento anteriore.

Quando si considerano gli interventi per il controllo della progressione miopica in questo gruppo, è necessario un approccio caso per caso. Come intervento a basso rischio, è opportuno consigliare un aumento delle attività svolte all'aria aperta per tutti i bambini con miopia o a rischio di miopia dovuta ad una sindrome identificata.

### **Sommario**

- Dopo aver evidenziato e corretto la miopia elevata, è importante determinare se esiste una condizione medica associata che può avere un maggior impatto complessivo sulla salute del bambino e se è necessario sottoporlo a indagini specialistiche e a valutazioni multidisciplinari,

- La valutazione biometrica è essenziale per differenziare una miopia assiale da una refrattiva causata da uno sviluppo anomalo del segmento anteriore dell'occhio aiutando a capire se un intervento per il controllo della miopia può essere utile.
- La gestione richiede un attento approccio caso per caso a causa dell'eterogeneità clinica e della limitata evidenza clinica.

### **RINGRAZIAMENTI**

Questo white paper del l'IMI è stato sintetizzato dalla Direttrice del Programma IMI, Nina Tahhan Phd, MPH, BOptom. Un elenco completo dei membri della task force IMI e dei white paper IMI completi è scaricabile dal sito web [myopiainstitute.org](http://myopiainstitute.org). I costi di pubblicazione e traduzione del riassunto clinico sono stati sostenuti da donazioni del Brien Holden Vision Institute, ZEISS, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa e Oculus.

### **RIFERIMENTO**

Lisa A. Ostrin, Elise Harb, Debora L. Nickla, Scott A. Read, David Alonso-Caneiro, Falk Schroedl, Alexandra Kaser-Eichberger, Xiangtian Zhou, Christine F. Wildsoet; IMI—The Dynamic Choroid: New Insights, Challenges, and Potential Significance for Human Myopia. *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.* 2023;64(6):4. doi: <https://doi.org/10.1167/iovs.64.6.4>. Translated by Giancarlo Montani Dip Optom (It) FBCLA, FAAO, FEAOO

### **CORRESPONDENZA**

Brien Holden Vision Institute Ltd  
Level 4, North Wing, Rupert Myers Building, Gate 14 Barker Street,  
University of New South Wales, UNSW NSW 2052  
[imi@bhvi.org](mailto:imi@bhvi.org)