

Le Malformazioni Congenite oculari nel Nord-Est Italia

Neonatal registration of ocular malformations (July 1990-December 1992)

S. PERRONE*, L. PINELLO**, M. E. ZANNIN**, M. CLEMENTI**

Summary

Preliminary results of Ocular Malformation (OM) registration in North East Italy are reported. During the period July 1990-December 1992, a total of 25 cases of OM were detected, yielding a birth prevalence of 1.94 per 10,000 (95% CI 1.17-2.69). As OM's are rarely isolated, a careful examination of newborns as well as chromosomal analysis are advisable.

Key words: birth defects; eye malformation; epidemiology; registry.

Introduzione

Circa il 50% delle cecità in età pediatrica sono causate da malattie determinate geneticamente (1), e tra esse le malformazioni oculari (MO) sono probabilmente la causa più frequente. Nonostante questo, la prevalenza delle MO non è nota.

Per tale motivo nel luglio 1990 è iniziato nell'ambito del registro Nord Est Italia il rilevamento delle MO. Presentiamo i dati preliminari riguardanti i primi 30 mesi di attività.

* Clinica Oculistica.

** Dipartimento di Pediatria, Università di Padova.

La realizzazione di questo lavoro è stata possibile grazie ai seguenti contributi:

CNR Progetto Finalizzato "Prevenzione e Controllo dei Fattori di Malattia" (FATMA). Sottoprogetto "Medicina Comunitaria". Ricerca "Stima di prevalenza ed incidenza della patologia oculare che rappresenta un rischio di cecità, ed identificazione dei relativi fattori di rischio" (contratto 92.00188.PF41).

Materiali e metodi

Le malformazioni oculari selezionate registrate al Registro Nord-Est sono: Anoftalmia clinica, Microftalmia, Anomalie della cornea, Glaucoma congenito primario, Anomalie dell'iride, Anomalie del cristallino, Anomalie della palpebra, Retinoblastoma.

La metodologia di rilevamento è stata descritta precedentemente (2, 3, 4). Brevemente, alla nascita il medico compila per ogni nato con MO una scheda di rilevamento nominale, comprendente informazioni sul neonato, i genitori, la gravidanza e l'anamnesi familiare. Nella scheda viene descritta la MO ed eventuali altre anomalie associate secondo la guida per la compilazione della scheda e descrizione delle malformazioni (5). Le schede sono quindi inviate al Centro dove vengono controllate e quindi tutti i dati sono inseriti in sistemi di memoria.

È previsto un accertamento oculistico in età pediatrica (0-3 anni).

Risultati

In totale sono stati segnalati 25 casi di MO nel periodo luglio 1990-dicembre 1992 su 129.148 nati vivi e morti consecutivi.

La prevalenza alla nascita delle malformazioni oculari nel periodo considerato è variato da 1,86 per 10.000 nel secondo semestre 1990 a 1,97 per 10.000 (limiti fiduciali al 95% 1.17-2.69).

Le segnalazioni al Registro comprendono 3 casi di malformazioni palpebrali (coloboma superiore, incompleto superiore destro e bilaterale) e 5 a carico della cornea: un leucoma bilaterale, 2 sclerocornee bilaterali, un embriotoxon posteriore bilaterale, opacità corneali

multiple in un caso di Anomalia di Rieger. Le malformazioni dell'iride sono rappresentate da colobomi, in 4 casi monolaterale ed in 3 casi bilaterale. Sono stati segnalati 5 casi di cataratta di cui 4 monolaterali e 1 bilaterale e 2 casi di glaucoma primario bilaterale 2 associati rispettivamente a Sindrome di Sturge-Weber e ad Anomalia di Rieger. Sono stati riferiti, infine tre casi di microftalmia e nessuno di anoftalmia.

In Tabella è riportata la distribuzione dei nati con MO in base all'inquadramento nosologico.

Discussione

La malformazione oculare comporta spesso un esito gravemente invalidante sulla funzione visiva e sulla qualità di vita del bambino. Per tale motivo conoscere i dati epidemiologici e gli eventuali fattori di rischio delle MO costituisce un'analisi essenziale per attuare corrette strategie preventive e terapeutiche, nonché calcolare la richiesta di interventi riabilitativi dei soggetti affetti.

Distribuzione dei casi con malformazioni oculari in base all'inquadramento nosologico.

	N. Casi
Isolati	11
Associati ad altre malformazioni	14
Non sindromici	5
Sindromici	9
Trisomia 13	3
Trisomia 18	2
Sdr. Crouzon	1
Sdr. Nevo Sebaceo Lineare	1
Sdr. Sturge-Weber	1
Sdr. Alagille	1

I risultati ottenuti nel periodo 1990-1992 nel Registro Nord Est Italia sono significativamente inferiori ($p < 0.01$) a quanto rilevato in altri registri Italiani (6). Nonostante la prevalenza alla nascita nei tre anni sia costante, l'ipotesi più probabile è che vi sia una sottototificazione dovuta ad una difficoltà di identificazione di alcune MO alla nascita ed ad una minore "attenzione" verso questa patologia introdotta solo nel 1990 tra le malformazioni selezionate oggetto dell'indagine. È perciò di rilevante importanza la stretta collaborazione degli oftalmologi del Nord-Est Italia in quanto la segnalazione in età pediatrica consentirà la conferma e l'eventuale completamento di casi già segnalati alla nascita e l'identificazione di casi non segnalati. Va per ultimo sottolineato come il 56% delle MO sia associato ad altre anomalie e in 5/14 casi di MO non isolata sia stata identificata un'anomalia cromosomica. È quindi opportuno in tutti i nati con MO un'accurato esame fisico del neonato per ricercare eventuali altre anomalie ed in caso di MO associate ad altre anomalie, l'esecuzione dell'esame cromosomico.

Bibliografia

- 1) Green J. S., Bear J. C., Johnson J. — The burden of genetically determined eye disease. — *Br. J. Ophthalmol.*, 70, 696 (1986).
- 2) Turolla L., Clementi M., Tenconi R. e coll. — Registro Nord Est Italia delle malformazioni congenite. Organizzazione e presentazione dei risultati ottenuti nel 1984. — *Acta Paed. Latina*, 38, 380 (1985).
- 3) Turolla L., Clementi M., Tenconi R. e al. — Registro Nord-Est Italia delle malformazioni congenite. Risultati ottenuti nel 1987. — *Acta Paed. Latina*, 42, 3 (1989).
- 4) Tenconi R. — Registration of congenital anomalies in North East Italy. Appendix IV. — In De Wals P., Lechat M. F. (eds.): *Surveillance of congenital anomalies years 1980-1984*. — Eurocat Report, 249 (1987).
- 5) Clementi M., Turolla L., Tenconi R. — Guida per la segnalazione delle malformazioni in epoca prenatale, neonatale e pediatrica. — Cleup, Padova (1992).
- 6) Clementi M., Bianchi F., Calabro A., Calzolari E., Mastroiacovo P. P., Spagnolo A., Tenconi R. — Eye malformations: an epidemiological study in a million births in Italy. — 25th Meeting of European Society of Human Genetics, Barcellona, maggio, 45, maggio 1993.

Parole chiave: malformazioni congenite; malformazioni oculari; epidemiologia; registro malformazioni.

Corrispondenza: dott. S. Perrone - Istituto Clinica Oculistica - Via Giustiniani, 2 - 35128 Padova.