

LA SINDROME DI DOWN. IL RUOLO DEL'OCULISTA

Autori: A. Zanini, E. Trabbia * C. Palumbo.

Ospedale U. Parini

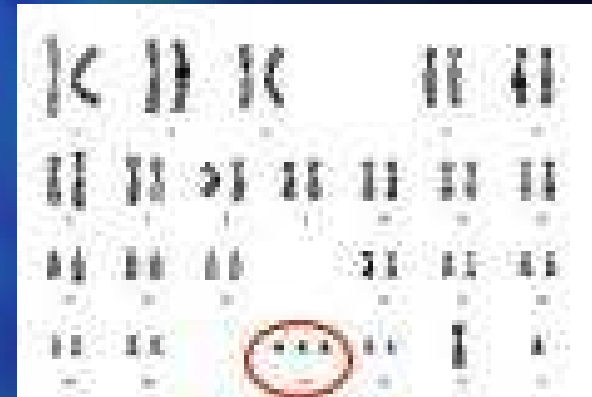
Aosta

XXXVI CONGRESSO SOSI

ACIREALE, 14-16 APRILE 2011

SINDROME DI DOWN

1866 J. Landon Down



1956 scoperto n° cromosomi umani

1959 J. Lejeune 47 cromosomi

Trisomia 21

SINDROME DI DOWN

FATTORE DI RISCHIO

ETA' MATERNA

20-30 AA RISCHIO 0,6 %

OVER 45 AA RISCHIO 3,2 %

SINDROME DI DOWN

**INCIDENZA
1-1,5:1000 NATI VIVI**

SOPRAVVIVENZA

1929 A 10 ANNI 1:4000

1960 A 10 ANNI 1:1000

SINDROME DI DOWN

2000 SOPRAVVIVENZA 85 %

Tabella 1

Nazione	Riferimenti bibliografici	Anno di nascita	Sopravvivenza	
			Persone S.D.	
			a 12 mesi	a 10 anni
Australia	1963, Collman e Scofield	1948-57	69%	46%
USA	1970, Fabia e Drolette	1950-67	76%	65%
Australia	1979, Mulcahy	1966-76	84%	-
Svezia	1999, Frid e col.	1973-80	85%	76%
Canada	1987, Baird e Sadovnick	1952-81	-	27%
Australia	1989, Bell e col.	1976-85	87%	-
Irlanda	1997, Hayes e col.	1980-89	88%	83%
Australia	2000, Leonard	1980-85	89%	79%
		1985-90	92%	85%
		1991-96	94%	-

Tabella 2

Gruppi di anno di nascita	Maschi vivi	Maschi morti	Femmine vive	Femmine morte	Totale vivi	Totale morti
Prima del 1961	133	70	96	71	229	241
1961-1970	91	27	63	24	154	51
1971-1980	100	17	86	20	186	37
1981-1990	136	15	100	21	236	36
1991-2000	141	5	113	3	254	8
Totale	601	134	458	139	1059	273

SINDROME DI DOWN COMPLICANZE GENERALI

CARDIOPATIE 45%

**DIFETTO DEL SETTO INTERATRIALE
INTERVENTRICOLARE**

LEUCEMIA

DIABETE

**INVECCHIAMENTO PRECOCE
AMILOIDOSI (ALZHEIMER)**

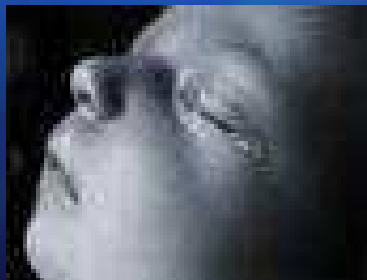
SINDROME DI DOWN ANNESI

**PIEGA EPICANTALE 38 %
EPICANTO 53%**



**TAGLIO MONGOLOIDE DELLA RIMA
PALPEBRALE 43%**

**OSTRUZIONE DEL DOTTO NASO-
LACRIMALE 22%**



SINDROME DI DOWN ANNESSI

J.F. CULLEN BR.J.OPHTH.1963

INCIDENCE OF OCULAR ABNORMALITIES IN 143
MONGOLOIDS

Anormale apertura delle palpebre e/o epicanto 100%

Brushfield spots 38%

Esotropia 32%

Cataratta evoluta 15%

Cheratocono 5,5%

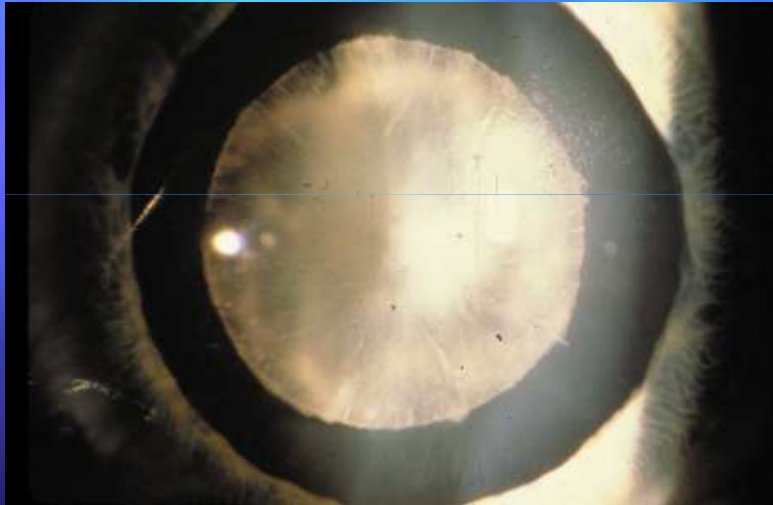
Miopia (sup -6 D) 5%

Nistagmo 4.5%

Blefarò-congiuntiviti 2%

Ectropion 1-5%

SINDROME DI DOWN



**CATARATTA
CONGENITA**

STRABISMO

**DIFETTI
REFRAZIONE**

SINDROME DI DOWN E DIFETTI VISIVI

One of these was a 4-year-old mongol suffering from lens opacities too dense for refraction...

...Glasses were given to those who appeared to need them on grounds of refractive errors found, by analogy with normal children.

A total of sixteen mongols out of 22 (73 per cent.) had on this basis bilateral defective vision which in a normal child would have led to the consideration of glasses. Of these sixteen, one possessed glasses and fourteen were ordered them.

The remaining child was blind with dense cataracts in both eyes.

... To the general management of the visual problems of these children, the investigation brings out the value of examining these children at school.

SINDROME DI DOWN E STRABISMO

STRABISMO 38%

ESOTROPIA

N.B. DEFICIT DI ACCOMODAZIONE

**ESOTROPIA NON LEGATA ALL'ECCESSO
ACCOMODAZIONE-CONVERGENZA**

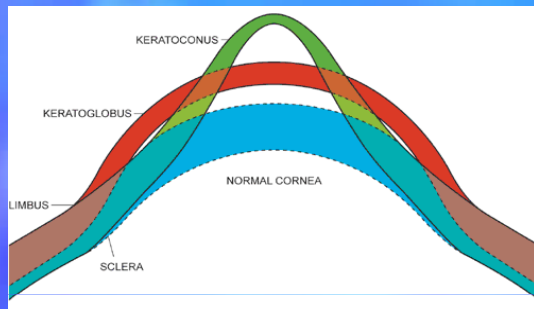
IMPORTANTE L'USO DEI BIFOCALI

SINDROME DI DOWN E STRABISMO

**AMERICAN ASSOCIATION FOR
PEDIATRIC OPHTHALMOGY AND
STRABISMUS 2010**

**UTILIZZARE GLI STESSI CALCOLI SIA
PAZIENTI SANI SIA NEI PAZIENTI
DOWN**

SINDROME DI DOWN



CHERATOCONO

GLAUCOMA IN ETA' ADULTA

SPESSO SECONDARIO A

PATOLOGIE DELLA LENTE

SINDROME DI DOWN E CHERATOCONO

**IPOTESI ANORMALITA' CROMOSOMA
21**

LOCO 21q22.3

**GENE
CHE CODIFICA LA CATENA alfa-1
DEL TIPO VI DEL COLLAGENE**

SINDROME DI DOWN E CHERATOCONO

A gene for an autosomal dominant form of keratoconus was mapped to a region on **chromosome 21**, close to the centromer (Rabinowitz et al, 1999) This is of interest, given the association between keratoconus and trisomy 21 (Down syndrome). Brancati and colleagues, in a genome-wide search, identified a novel locus for keratoconus in an Italian family at **3p14-q13**, (Brancati et al, 2004)



Rabinowitz YS, Zu L, Yang H et al: Keratoconus: non-parametric linkage analysis suggests a gene locus near the centromere of chromosome 21 (Abstract 2975). *ARVO Suppl Invest Ophthalmol Vis Sci* 1999;40:S564

Brancati F, Valente EM, Sarkozy A et al: A locus for autosomal dominant keratoconus maps to human chromosome 3p14-q13. *J Med Genet* 2004;41:188–192

SINDROME DI DOWN E CHERATOCONO

POPOLAZIONE GENERALE 50: 100.000

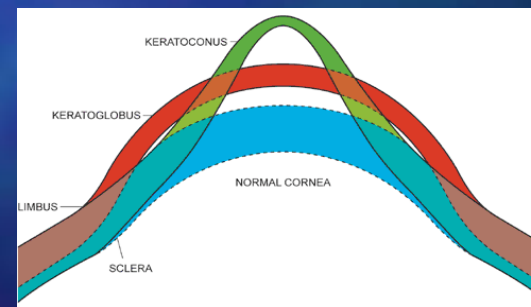
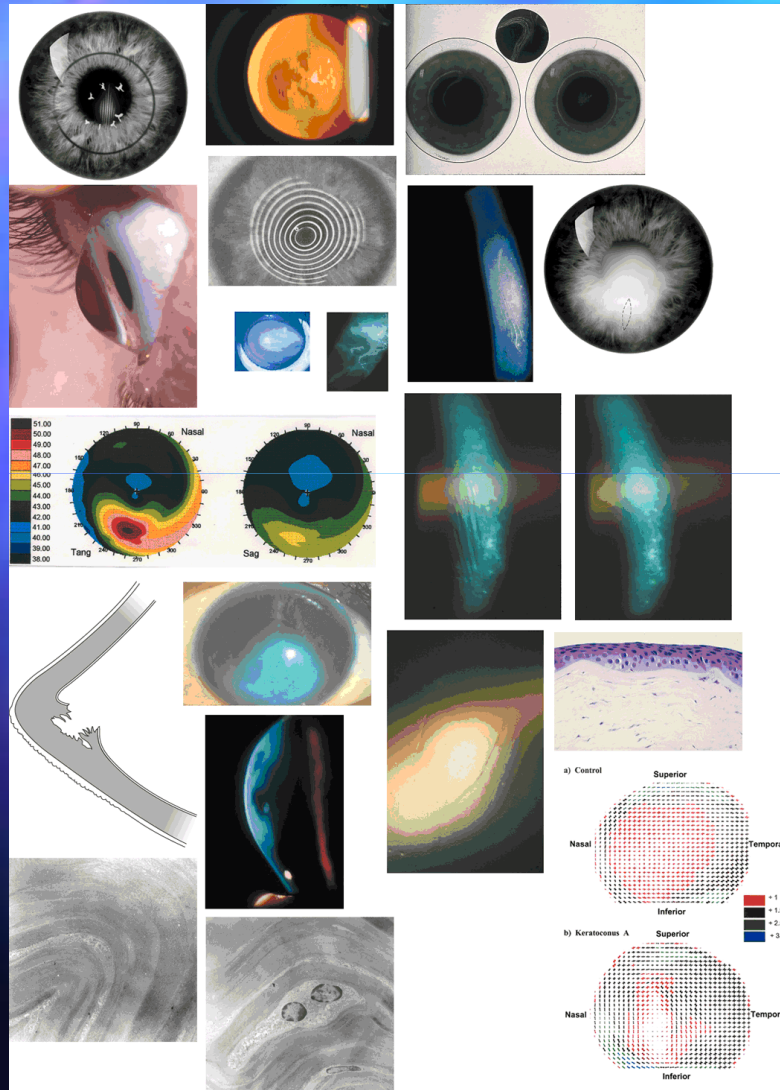
0,05%

SOGGETTI DOWN 5,5% -7,5%

SINDROME DI DOWN CHERATOCONO

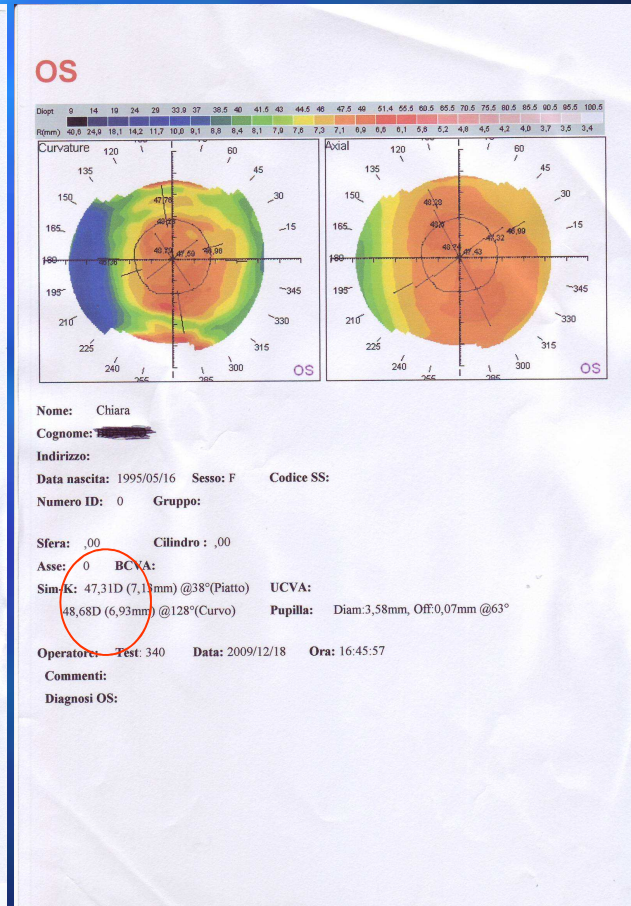
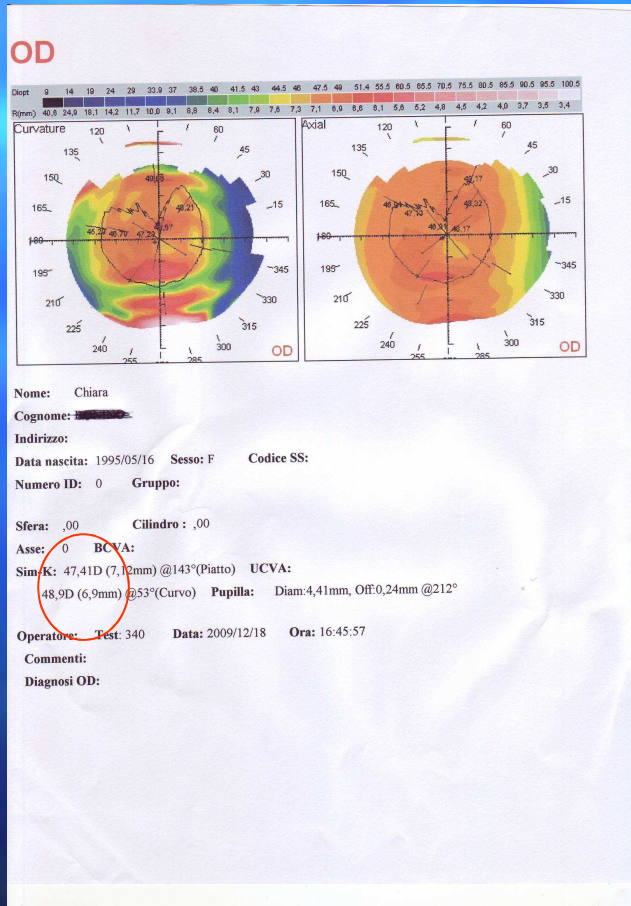
SI CONSIGLIA DI
ESEGUIRE
UNA TOPOGRAFIA DI
SCREENING

A 15-20 ANNI



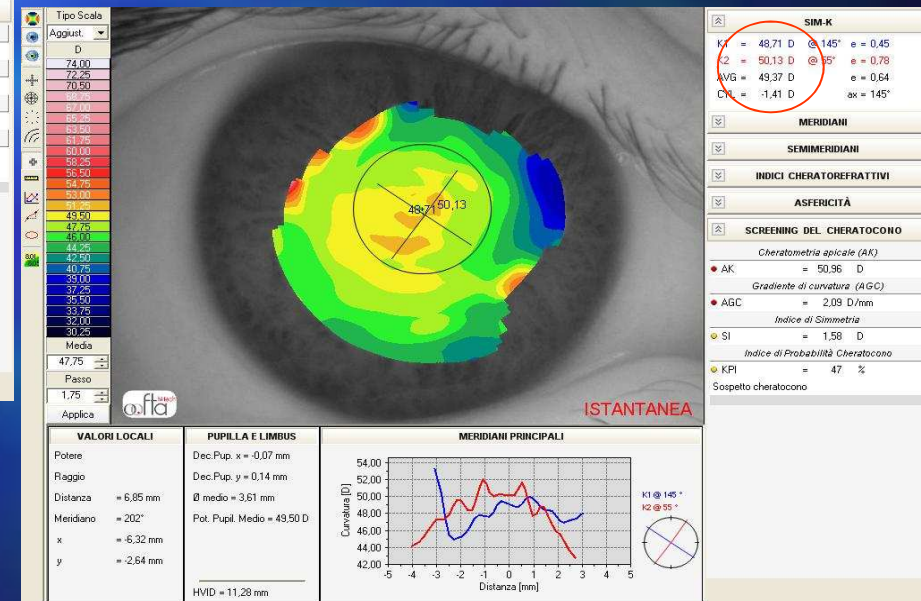
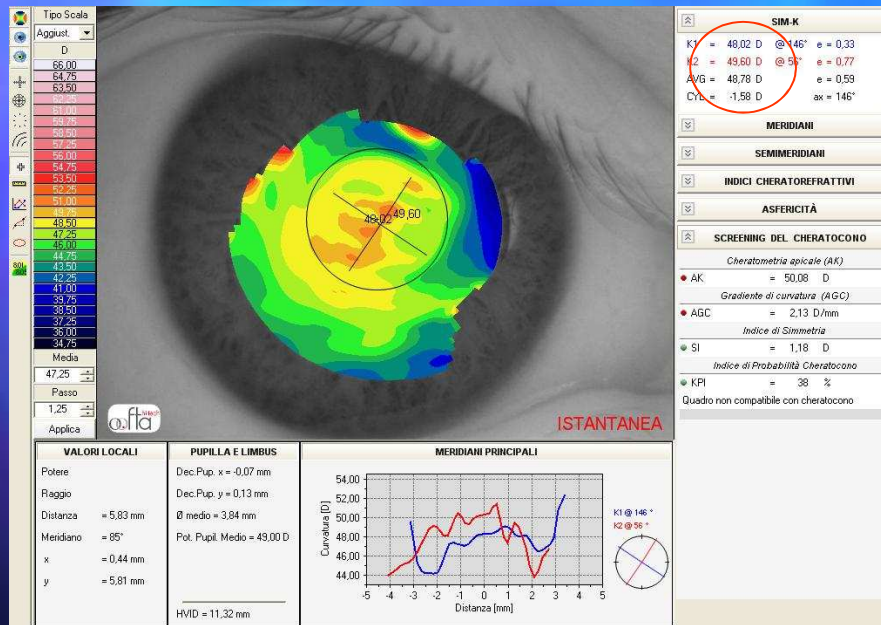
SINDROME DI DOWN

CHERATOCONO ANNI 16



SINDROME DI DOWN

CHERATOCONO ANNI 21



**SINDROME DI DOWN
CATARATTA E CHERATOCONO
ANNI 70**



**SINDROME DI DOWN
CATARATTA E CHERATOCONO
ANNI 70**



28/12/2010

SINDROME DI DOWN CATARATTA E CHERATOCONO ANNI 70



SINDROME DI DOWN 11 PAZIENTI

ETA'	SESSO	N° PAZIENTI	PATOLOGIE OCULARI
0-1	FEMMINA	1	NESSUNA
1-5	FEMMINE	2	1 EXOFORIA -TROPIA 1 ESOFORIA
	MASCHIO	1	1 ESOTROPIA
5-10	MASCHIO	2	1 ESOTROPICO NO OCCLUSIONE 1 NESSUNA PAT.
10-15	MASCHIO	1	AMBLIOPIA DA IPERMETROPIA NO OCCLUSIONE
15-25	FEMMINA MASCHIO	2 CATARATTA E INIZIALE CHERATOCONO	CROSS-LINKING ?
50-60	FEMMINA	CATARATTA E GLAUCOMA	OPERATA DI CATARATTA E CRITRATTAMENTO OCCHIO ADELFO
60-70	MASCHIO	CATARATTA E CHERATOCONO	OPERATO DI CATARATTA

SINDROME DI DOWN CONCLUSIONI

1° VISITA A 1 MESE

2° VISITA A 1 ANNO

3° VISITA A 2-3 ANNI

**4° VISITA A 5-6 ANNI
SUCCESSIVAMENTE OGNI 5 ANNI**

(Haugen OH. Et al 2004)



**GRAZIE PER
L'ATTENZIONE**