



Università degli Studi di Palermo
Istituto di Clinica Oculistica
Direttore: S. Cillino



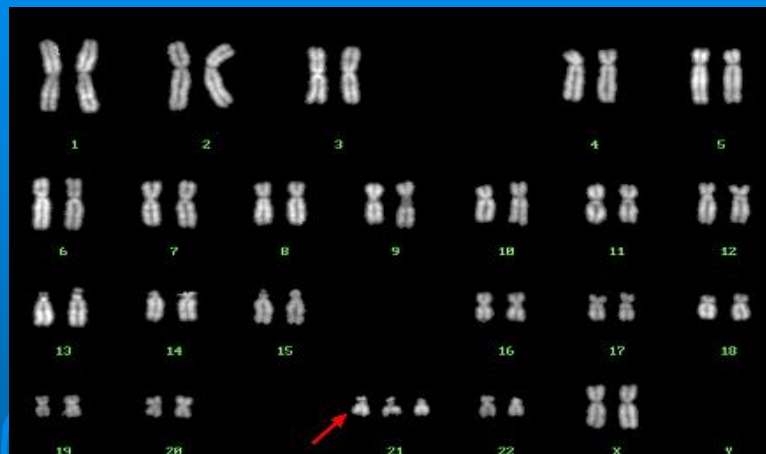
Anomalie oculari nella Sindrome di Down: risultati di uno studio retrospettivo

Morreale Bubella R, Piccione M, Damiani G, Damiani S, Cillino S



SINDROME DI DOWN

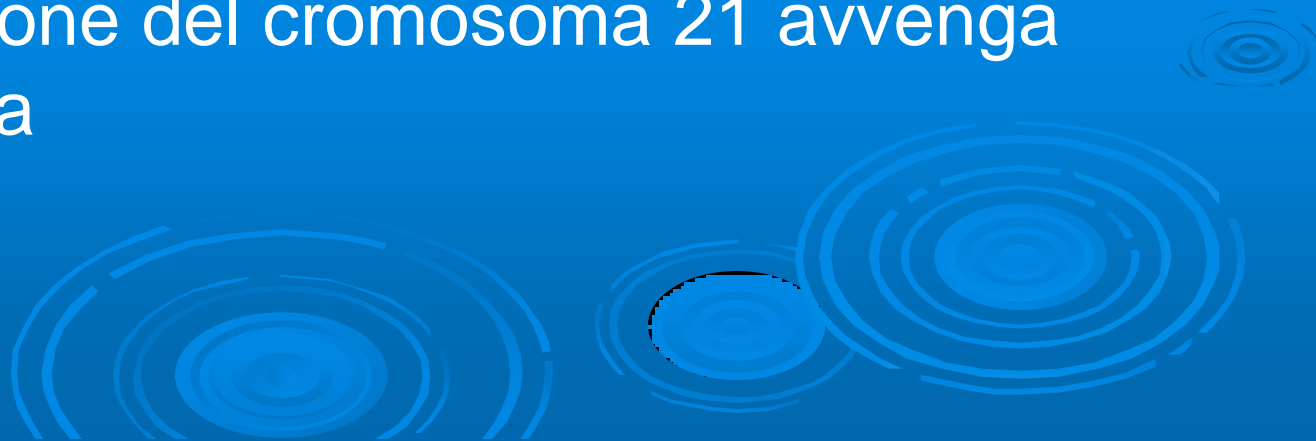
La sindrome è determinata dalla presenza di un cromosoma 21 in più nella stragrande maggioranza dei casi, tuttavia nel 4% dei casi è dovuta ad una traslocazione di materiale genetico (braccio lungo del cromosoma 21) su un altro cromosoma acrocentrico





Epidemiologia

- La prevalenza è di uno su 1550 neonati da donne sotto i venti anni d'età, mentre è di uno su 25 nel caso di madri al di sopra dei 45 anni
- La correlazione con l'età materna suggerisce che nella maggior parte dei casi la non disgiunzione del cromosoma 21 avvenga nell'oocita



Sintomatologia



Anomalie del capo:

- Naso a sella
- Zigomi sporgenti
- Orecchie dismorfiche e ipoplasiche
- Ipertelorismo
- Macroglossia

Anomalie oculari

Cardiopatie congenite :

- Difetto del setto interatriale
- Difetto del setto interventricolare
- Pervietà del dotto di Botallo

Altre anomalie:

Atresia dell'esofago , del tenue ecc.

Anomalie oculari



- Ipermetropia
- Epicanzio
- Rime palpebrali ristrette, inclinate dall' alto in basso e dall' esterno verso l'interno
- Alterazioni delle vie lacrimali :stenosi/atresia del dotto nasolacrimale
- Alterazioni corneali con tendenza al cheratocono
- Cataratta congenita e/o precoce
- Alterazioni retiniche : distacco di retina – pallore del nervo ottico

Anomalie oculari

Alterazione della refrazione:

- Miopia
- Ipermetropia
- Astigmatismo

Ambliopia

Strabismo

Nistagmo





Obiettivo dello Studio

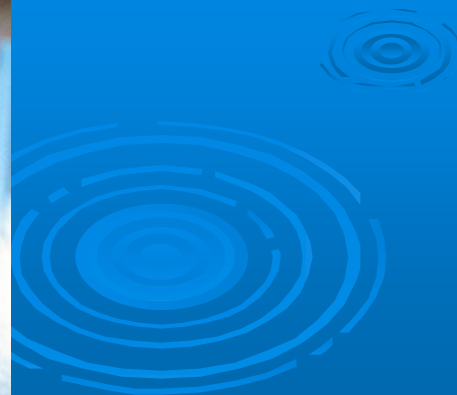
Valutare nei pazienti affetti da S. di Down
della popolazione della Sicilia Occidentale
il tipo e la prevalenza delle anomalie oculari

Fimiani F, Iovine A, Carelli R, Pansini M, Sebastio G, Magli A.
Incidence of ocular pathologies in Italian children with Down
syndrome.
Eur J Ophthalmol. 2007 Sep-Oct;17(5):817-22.

Materiali e Metodi



Sono stati esaminati 198 soggetti dall'età media di 7,2 anni (Range 7 mesi – 35 anni) dei quali 112 di sesso maschile e 86 di sesso femminile, afferenti al Centro di riferimento regionale Sindrome di Down e Patologie cromosomiche genetiche dell'Università degli Studi di Palermo





Risultati

Anomalia	Numero casi	%
Ptosi palpebrale	1	0.5%
Epicanto	160	80.8%
Stenosi vie lacrimali	5	2.5%
Esoftalmo	2	1%
Buftalmo	1	0,5%
Cheratocono	3	1.5%
Cataratta	25	12.6%
Distacco di retina	2	1%

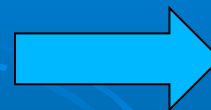




Risultati

Anomalia	Numero di casi	%
Astigmatismo	75	37.8%
Miopia	57	28.7%
Ipermetropia	61	30.8%
Ambliopia	27	13.6%
Strabismo	63	31.8%
Nistagmo	28	14.4%

Incidence of ocular pathologies in Italian children with Down syndrome.
Fimiani F, Iovine A, Carelli R, Pansini M, Sebastio G, Magli A.
Eur J Ophthalmol. 2007 Sep-Oct;17(5):817-22.

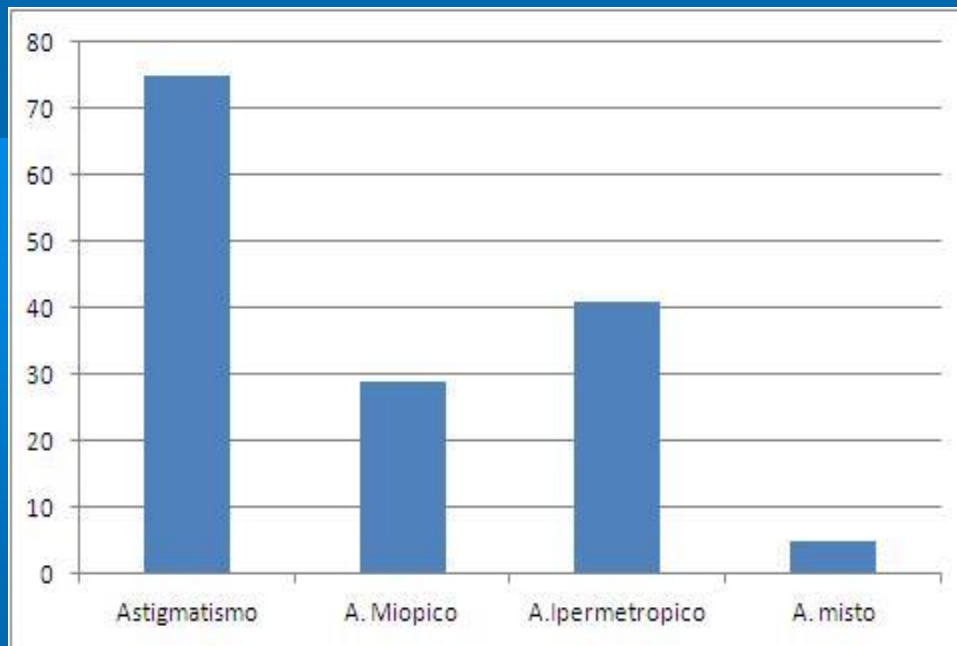


Ipermetropia incide nel 59% dei casi e la miopia solo nel 9%



Astigmatismo

Tipo di Astigmatismo	Numero casi	%
A. Miopico	29	38.7%
A.Ipermetropico	41	54.7 %
A.Misto	5	6.6 %





Strabismo



Tipo	Numero casi	%
Esotropia	52	83.6%
Exotropia	9	13.2 %
Ipotropia	1	1.6 %
Ipertropia	1	1.6 %

Conclusioni



1. La notevole frequenza di anomalie refrattive comporta una precocità di diagnosi che può scaturire solo da una stretta collaborazione fra pediatra, oftalmologo ed ortottista
2. La correzione tempestiva dell'anomalia oculare può incidere non solo sulla qualità della vista ma anche sulla qualità della vita di questi pazienti



Grazie

