

Il Fattore Familiarità nella Prevenzione Visiva

E. Piozzi
AMGO BOLOGNA

21/03/2015

Familiarità e genetica

- **Familiarità:** situazione in cui nella storia di una famiglia ci sono stati più casi di una certa patologia
- **Genetica:** è la trasmissione di un determinato carattere da una generazione alla successiva ed è sempre dovuta a fattori genetici.

- La familiarità determina un rischio aumentato di sviluppare una determinata malattia
- La familiarità può essere dovuta a fattori ambientali (condivisi dai familiari), o fattori genetici (fattori di rischio) o entrambi.
- Non è condizione sufficiente per ammalarsi

Familiarità

- Familiarità:

Fattori genetici

(fattori di rischio)

Fattori ambientali

- dieta
- fumo
- alcool
- sedentarietà
- farmaci
- tipo di lavoro

Esempi: malattie cardiovascolari, diabete di tipo II, ulcera, tumori.

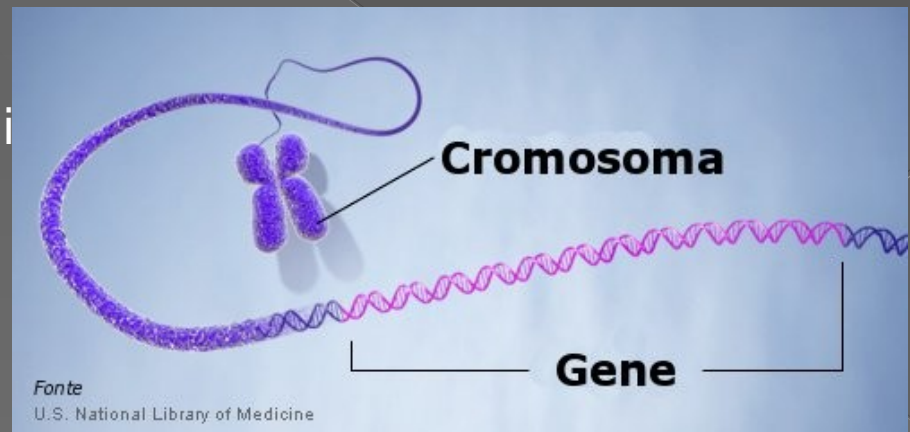


Genetica

- Genetica:
Gene causativo
Riarrangiamento
genomico



Esempi: albinismo, sindromi malformative, talassemia, fibrosi cistica, alcuni tipi di tumore quali poliposi familiare del colon (FAP-CHRPE)



Familiarità ed ereditarietà

- Qual'è il rapporto tra familiarità ed ereditarietà
- Familiarità è una predisposizione genetica
- Ma sono necessarie condizioni ambientali che favoriscono l'insorgenza della patologia

Quindi ciò che è familiare non è strettamente ereditario

Il fattore familiarità

E' un dato anamnestico positivo perché permette il precoce riconoscimento di un danno visivo sia esso un difetto di refrazione o una patologia oculare più importante.

Consente di mettere in atto adeguate misure di prevenzione ed una sorveglianza più stretta e regolare

FAMILIARITA'

Il riconoscimento precoce del danno visivo permette l'attuazione di misure terapeutiche atte a migliorare, ridurre o eliminare il danno visivo stesso

Familiarità

La consanguineità dei genitori è fattore condizionante severo per lo sviluppo di patologie oculari

I genitori portatori di vizi refrattivi o patologie oculari influenzano in modo superiore rispetto alla presenza di deficit visivi nei collaterali o nei parenti non diretti

FAMILIARITA'E PREVENZIONE

Il rapporto di parentela con il portatore di danno visivo può essere elemento discriminante per la scelta del timing o dell'urgenza dello screening

Tale riflessione può essere un elemento per il pediatra e per l'oculista per indicare tempi e modalità della 1^a visita e per stabilire i successivi controlli

Tali misure di sorveglianza e di prevenzione dipendono dalla gravità e dal tipo di patologia sia in termini di tempi che di modalità della visita o dello screening

La prevenzione richiede pertanto modalità Differenti a secondo della patologia

FAMILIARITA' E VIZI D I REFRAZIONE

MIOPIA

- 1/3 della popolazione del mondo sarà miope nel 2020
- I fattori causativi della miopia e della sua progressione non sono ancora definiti
- La prevalenza varia tra le razze (più alta nella popolazione cinese)



Miopia : Fattori di rischio

Questionario:

- Storia familiare
- Fattori socio demografici
- Livelli di lavoro da vicino
- Attività fisica

Risk factors for childhood Myopia : Findings from the NICER STUDY

L.O'Donoghue

IOVS : march 2015

- Storia familiare e tipo di istruzione sono elementi determinanti per la miopia
- Miopia e fattori ambientali quali livelli di attività fisica rispetto alla sedentarietà potrebbero essere elementi per strategie preventive

MIOPIA

- storia familiare
- lavoro da vicino

Fattore protettivo

- allattamento materno

Parental smoking and childhood refractive error: the STARS STUDY

**JV Iyer, WCJ Low, M Dirani and S-M Saw
Eye (2012) 26, 1324-1328**

- Alcuni agenti sono stati identificati nel processo di sviluppo dell'occhio:
dopamina, acido retinoico e acetilcolina
- Possibile ruolo dei recettori acetilcolina-nicotinici
- Valutare la relazione tra fumo dei genitori ed errori refrattivi
- Relazione inversa tra fumo dei genitori e precoce miopia (6-72 mesi)

- La nicotina è un costituente del fumo
- I recettori acetilcolina-nicotina hanno una complessa farmacologia
- La nicotina può elicitarne un ampio range di complessi e talvolta contrastanti effetti biologici.
- Nei pulcini antagonisti nicotinici inibiscono la miopia sperimentale

Risk Factors for Strabismus and Amblyopia in Young Singapore Chinese Children

Audrey Chia, XiaoYu Lin, Mohamed Dirani, Gus Gazzard,
Dharani Ramamurthy Boon-Long Quah, Benjamin Chang, Yvonne Ling
Ophthalmic Epidemiol 2013 JUN

- 3009 bambini
- Ambliopia ed errori refrattivi in età pre-scolare
- Tale studio evidenzia la storia familiare nello strabismo
- Stretta correlazione tra errore refrattivo e strabismo con ambliopia
- Nessuna associazione tra strabismo ed ambliopia con la prematurità, l'età materna e il fumo

Lo strabismo è familiare?

- Worth studiò le condizioni della fusione in membri non strabici di famiglie di pazienti con strabismo
- Le condizioni dei meccanismi di fusione possono essere fattore predisponente per lo sviluppo di una deviazione manifesta



- Interferenze sul meccanismo di fusione sono un fattore accertato di esotropia
- Spesso nell'anamnesi ci viene riferito un vaccino ,un influenza ,una caduta
- Tali fattori intercorrenti possono agire su una fusione deficitaria di origine familiare.

Prevenzione visiva

- Come comportarsi?
- Quali metodiche usare?
- Come stabilire il follow-up

ANAMNESI

- Dettagliata
- Minuziosa
- Particolareggiata

Il tempo speso per tale momento non è mai abbastanza

Timing

- Dipende dalla patologia
 - Immediato per patologie gravi
 - Tra i 2-3 anni per disturbi refrattivi

Alla nascita

Cataratta congenita

Glaucoma congenito

Retinoblastoma

Patologie corneali

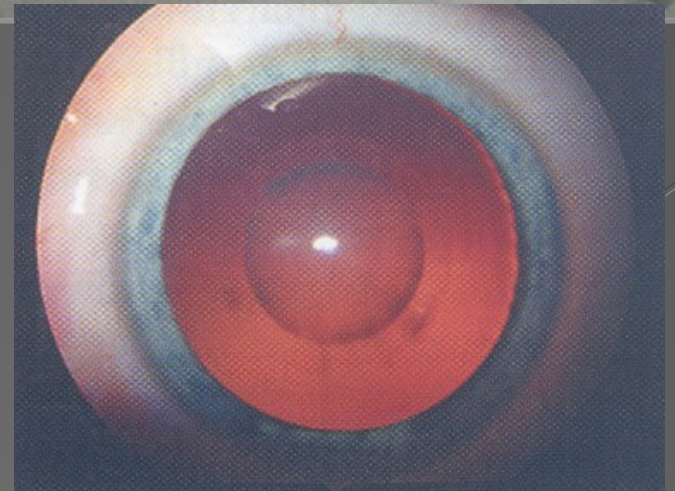
All'età 2 anni

- Vizi di refrazione
- Strabismo
- Ambliopia

Riflesso rosso

alla nascita prima della dimissione

- Comparare i riflessi di entrambi gli occhi
- Le eventuali alterazioni si distinguono come macchie che occupano lo sfondo luminoso
- Sospettare una opacità dei mezzi diottrici (cataratta congenita, tumori, infezioni ..)



Valutazione visiva

- Ispezione
- Osservazione
- ✓ Asimmetria facciale
- ✓ Asimmetria palpebrale
- ✓ Posizione anomala del capo
- Refrazione in cicloplegia
- Esame del fondo

Valutazione ortottica

- Motilità oculare
- Studio posizione del capo
- Riflessi corneali
- CT per lontano e vicino
- Stereopsi

Eye examination in infants, children, and young adults by pediatricians.

[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.](#)

Policy statement

Pediatrics 2003 April

Raccomandazioni per i pediatri

Procedure per la valutazione visiva

Nascita-3 anni

- **Storia familiare**
- Valutazione visione
- Ispezione esterna palpebre ed occhi
- Motilità oculare
- Esame pupille
- Riflesso rosso

- Storie familiari rilevanti per disordini oculari o uso di occhiali in età precoce o prescolare in genitori o fratelli deve essere considerata attentamente.

Conclusioni