

# **UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI GENOVA**

**DIPARTIMENTO DI NEUROSCIENZE, RIABILITAZIONE,  
OFTALMOLOGIA, GENETICA E SCIENZE MATERNO-INFANTILI  
- DINO GMI -**

## **SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN PEDIATRIA**



## **SCREENING OCULISTICO PRESSO LO STUDIO DEL PEDIATRA DI LIBERA SCELTA - PROGETTO PILOTA -**

**Relatore  
Prof. Mohamad Maghnie**

**Correlatore  
Dott.ssa Paola Mezzano**

**Candidato  
Dott. Vittorio Cordara**

**ANNO ACCADEMICO 2023-24**

## ***Indice***

<b><i>Introduzione</i></b>	<i>Pag. 3</i>
<b><i>Scopo dello studio</i></b>	<i>Pag. 8</i>
<b><i>Materiali e metodi</i></b>	<i>Pag. 9</i>
<i>Disegno dello studio</i>	<i>Pag. 9</i>
<i>Fotorefrattometria</i>	<i>Pag. 9</i>
<i>Popolazione oggetto di studio</i>	<i>Pag.11</i>
<i>Analisi statistica</i>	<i>Pag.11</i>
<b><i>Risultati</i></b>	<i>Pag.13</i>
<b><i>Discussione</i></b>	<i>Pag.23</i>
<b><i>Conclusioni</i></b>	<i>Pag.26</i>
<b><i>Bibliografia</i></b>	<i>Pag.29</i>

## ***Introduzione***

Nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale è in atto, conseguenza anche della recente pandemia da Covid-19, una riorganizzazione che riguarda al contempo sia le strutture ospedaliere sia la Medicina territoriale. Nella riorganizzazione territoriale della Pediatria di libera scelta sta acquisendo uno spazio sempre maggiore il concetto del *Point of Care Testing* (POCT), inteso come l'insieme di tutti i test eseguiti con finalità diagnostiche e/o di screening da effettuarsi sulla popolazione pediatrica. L'obiettivo generale dei POCT è dunque quello di migliorare la qualità delle cure, ottimizzando i percorsi diagnostici e facilitando il monitoraggio e la gestione della malattia anche in ambito territoriale; tale approccio consente di ridurre il numero di accessi e le prestazioni sanitarie eseguite nel contesto ospedaliero, esitando in un risparmio della spesa sanitaria pubblica e in una riduzione della pressione sulle stesse strutture ospedaliere. Il tutto si traduce in un'ottimizzazione sia nell'utilizzo delle risorse investite nel contesto sanitario pubblico, sia nella qualità delle prestazioni sanitarie erogate alla popolazione pediatrica sul territorio.

Lo screening oculistico nell'ambito dello studio del pediatra di libera scelta, oggetto di questa tesi, rappresenta un esempio di POCT.

I principali esami di screening oculistico da effettuarsi in età pediatrica sono (Nucci et al., 2000):

- Test del riflesso rosso o Test di Bruckner
- Test dei riflessi luminosi corneali o Test di Hirschberg
- Esame della refrazione attraverso la fotorefrattometria
- Esame dell'acuità visiva
- Misurazione della stereopsi (Test di Lang).

Nell'ambito di questo progetto di tesi abbiamo utilizzato la fotorefrattometria per la precoce identificazione dei seguenti difetti refrattivi:

- Ipermetropia
- Miopia
- Astigmatismo
- Anisometropia

L'ipermetropia consiste in un difetto ottico per il quale i raggi di luce provenienti da oggetti posti all'infinito non vengono perfettamente messi a fuoco sulla retina, ma su un piano posto dietro a essa, con conseguente visione fuori fuoco sia da lontano sia, soprattutto, da vicino; è dovuta a una lunghezza assiale del bulbo oculare ridotta rispetto al normale, e a un minore potere refrattivo della cornea e del cristallino. Entro certi limiti la capacità accomodativa del muscolo ciliare e del cristallino compensano il difetto refrattivo, consentendo una perfetta visione senza nessun disturbo per il soggetto. L'ipermetropia deve essere corretta se di entità significativamente differente fra i due occhi (per l'elevato rischio di ambliopia per l'occhio che presenta il deficit maggiore), se di grado elevato o se associato a strabismo convergente (anche solo latente). Solitamente con l'aumento delle dimensioni del bulbo oculare si assiste a una graduale riduzione del vizio refrattivo, che nei casi lievi può addirittura scomparire. Anche per tale motivo la sua prevalenza è molto variabile in base alle diverse fasce di età della popolazione.

La miopia, contrariamente all'ipermetropia, è un'anomalia refrattiva a causa della quale i raggi luminosi derivanti da un oggetto posto all'infinito non si focalizzano correttamente sulla fovea della retina, ma davanti a essa, a causa di un'eccessiva lunghezza del bulbo oculare; si avrà perciò una visione sfocata e confusa da lontano anche se, con miopie molto elevate la distanza massima di visione a fuoco diventa cortissima, creando una difficoltà nella visione anche da vicino. Si tratta di un difetto refrattivo che raramente si presenta alla nascita

o comunque nei primi anni di vita; tuttavia negli ultimi anni si è assistito a un aumento della prevalenza della miopia tra i bambini nella prima infanzia o in età scolare, verosimilmente legato a un uso esagerato sin dai primi anni di vita di tablet e telefoni cellulari. Solitamente la miopia inizia con lo sviluppo corporeo legato all'adolescenza e aumenta progressivamente fino alla fine dello sviluppo e talvolta anche oltre, mentre in altri casi tende a stabilizzarsi. La correzione chirurgica della miopia va procrastinata a stabilizzazione avvenuta, ossia due anni dopo l'ultimo aumento del difetto e comunque mai prima dei 18 anni.

L'astigmatismo invece si presenta quando il sistema oculare non è in grado di mettere a fuoco uniformemente un'immagine su tutti gli assi. Consiste perciò in quella condizione refrattiva in cui differenti meridiani hanno differenti capacità diottriche. Il fuoco dell'immagine non si forma pertanto su un punto ma su una linea. La visione nell'astigmatismo è quasi normale per lievi entità, mentre è generalmente ridotta per entità superiori e a nessuna distanza migliora. Gli oggetti percepiti possono apparire distorti, come allungati, specie negli astigmatismi d'entità notevole; in questi casi la visione risulta sfocata sia da lontano sia da vicino. L'astigmatismo è un errore di rifrazione piuttosto comune tra i bambini, con una prevalenza che varia dal 2% al 43%, a seconda della popolazione e di come viene definito l'astigmatismo stesso. Spesso i casi più lievi meritano solo un follow-up con controlli periodici; nei casi più elevati, e soprattutto in presenza di una differenza importante tra i due occhi, la correzione deve essere iniziata entro i 6 anni di vita per prevenire l'ambliopia.

L'anisometropia è la condizione in cui i due occhi hanno una rifrazione diversa: un occhio è emmetrope (normale) e l'altro ametropo (con un vizio di rifrazione), oppure il tipo o il grado di ametropia sono diversi nei due occhi. Se un occhio è ipermetrope e l'altro miope si utilizza talora il termine "antimetropia". Questa condizione è definita da una differenza di una o più diottrie nell'equivalente sferico. La sua diagnosi e il suo trattamento nei primi anni di vita sono essenziali per ottimizzare lo sviluppo visivo e la funzione binoculare dei bambini.

Presenta una prevalenza compresa tra 3,8% e 22% a seconda delle caratteristiche della popolazione considerata. Gli attuali metodi per trattare l'anisometropia e prevenire l'ambliopia sono la correzione ottica e la penalizzazione dell'occhio con la funzionalità migliore tramite bendaggio occlusivo, nel tentativo di stimolare il cosiddetto "occhio pigro"; tali trattamenti risultano solitamente efficaci nel prevenire l'ambliopia anisometropica, con risultati variabili a seconda del grado del difetto e dell'età a cui questo viene diagnosticato.

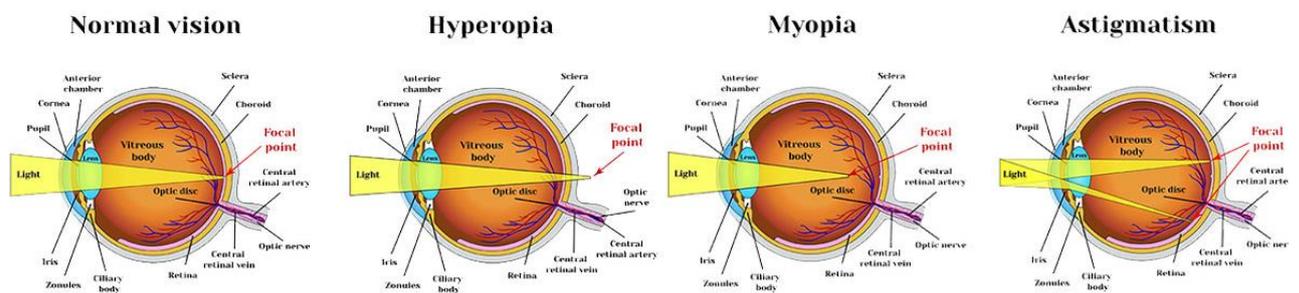


Figura 1. Difetti di refrazione.

L'ambliopia, conosciuta anche come "occhio pigro", è una condizione che interessa il 4% della popolazione mondiale ed è caratterizzata da una riduzione più o meno marcata della capacità visiva di un occhio o, più raramente, di entrambi. In breve, si può dire che dipende da un'alterata trasmissione del segnale nervoso tra l'occhio e il cervello, per la quale il cervello privilegia un occhio a causa della ridotta acuità visiva rispetto all'altro. Allo stato delle conoscenze attuali può essere trattata con possibilità di successo più o meno completo solo entro i primi 5-6 anni di vita. Più frequentemente monolaterale, l'ambliopia può essere determinata da patologie oculari che, durante lo sviluppo dell'apparato visivo in età infantile (0-6 anni), impediscono allo stimolo luminoso di raggiungere la retina (per esempio la cataratta in età pediatrica, molto spesso congenita). Nella maggioranza dei casi, però, si presenta in occhi perfettamente integri dal punto di vista anatomico. In questi individui risulta

alterata la corretta stimolazione sensoriale dell'apparato visivo, molto spesso a causa di difetti di refrazione non corretti (Loh et al., 2018).

Esistono tre principali cause di ambliopia:

- Strabismo
- Difetti di refrazione
- Ostruzione dell'asse visivo

Lo strabismo può causare ambliopia perché il disallineamento degli occhi si traduce in immagini retiniche differenti che vengono inviate alla corteccia visiva. Gli errori di refrazione (astigmatismo, miopia o ipermetropia, anisometropia) possono causare ambliopia a causa della sfocatura dell'immagine o delle immagini che raggiungono il cervello. L'ambliopia bilaterale può verificarsi in casi di errori di refrazione ugualmente gravi in entrambi gli occhi, poiché il cervello riceve due immagini sfocate. L'ostruzione dell'asse visivo in alcuni punti tra la superficie dell'occhio e la retina (ad esempio, da una cataratta congenita) interferisce o impedisce completamente la formazione di un'immagine retinica nell'occhio colpito: questo può causare ambliopia.

La diagnosi dei difetti sopracitati deve pertanto avvenire quanto prima o comunque entro i primi 5-6 anni di vita, periodo in cui il sistema visivo risulta ancora plastico e suscettibile di modifiche e miglioramenti se trattato correttamente.

Lo screening oculistico, pur non sostituendo una visita oftalmologica specialistica comprensiva di esami diagnostici più sensibili e accurati, può essere utile a identificare precocemente i fattori di rischio per ambliopia.

## ***Scopo dello studio***

Valutare l'impatto a livello socio-sanitario e l'efficacia dello screening oculistico eseguito presso lo studio del pediatra di libera scelta, nella diagnosi precoce dei difetti refrattivi (fattori di rischio per ambliopia) nei primi anni di vita. Lo scopo principale della nostra tesi risulta quello di mettere in luce l'importanza di un programma di screening oftalmologico territoriale condotto su larga scala, dal momento che garantirebbe di ridurre gli accessi impropri presso gli specialisti di secondo livello e, di conseguenza, ridurre i costi per il Sistema Sanitario Nazionale, e, in ultimo sottolineare il ruolo cruciale dell'integrazione fra la Medicina territoriale e gli specialisti ospedalieri.

Il nostro studio è stato finalizzato a proporre un modello di gestione sanitaria della popolazione pediatrica attraverso il quale si possano modulare le richieste di prestazione specialistica in ambito oftalmologico. L'obiettivo è di ottenere una riduzione del numero di accessi presso le strutture ospedaliere per tutti coloro che risultano negativi ai test di screening e il precoce riconoscimento di difetti visivi per accelerare la presa in carico e il trattamento degli stessi da parte degli specialisti.

## ***Materiali e metodi***

### *Disegno dello studio*

E' stato condotto uno studio prospettico, osservazionale su device, epidemiologico, monocentrico in un intervallo di tempo compreso fra la seconda metà di maggio del 2023 e l'ottobre del 2024. Lo screening dell'ambliopia è stato rivolto a un campione pediatrico di bambini con età compresa fra i 12 e i 48 mesi di vita ed è stato effettuato presso uno studio di Pediatria di gruppo territoriale in occasione dei bilanci di salute.

### *Fotorefrattometria*

Abbiamo utilizzato la fotorefrattometria, un metodo di videorefrazione basato sulla retinoscopia in grado di determinare lo stato refrattivo da una distanza di un metro o più e che consente una valutazione rapida (0,8 secondi di tempo di acquisizione) e fattibile a partire dai 6 mesi di vita. Lo strumento usato è il PlusoptiX S12R (Nuremberg, Germania), un photoscreener portatile a infrarossi che misura la rifrazione (equivalente sferico e cilindro), le dimensioni della pupilla, la distanza interpupillare e la deviazione dello sguardo.



*Figura 2. Photoscreener PlusoptiX S12R.*

Essendo non invasivo e di facile impiego, lo strumento è in grado di fornire dati preziosi per i fattori di rischio di ambliopia. L'ampia distanza di lavoro, pari a 1 metro dal soggetto da esaminare, la faccina sorridente e le luci lampeggianti come obiettivo di fissazione lo rendono adatto alla valutazione della popolazione pediatrica.

La fotorefrattometria consente la misurazione dell'accomodazione, della vergenza e delle dimensioni della pupilla in entrambi gli occhi simultaneamente, in maniera oggettiva, da remoto (in genere la fotocamera è posizionata a 1 metro dagli occhi del soggetto) e non richiede che le pupille siano state precedentemente dilatate né un ambiente completamente buio (è sufficiente che l'esame venga condotto in una stanza con luce soffusa).

L'azienda di produzione del suddetto photoscreener modello PlusoptiX portatile S12R dichiara che il dispositivo è in grado di rilevare fattori di rischio per l'ambliopia con una sensibilità pari al 92% e specificità pari al 88%, in riferimento all'età del paziente.



*Figura 3. Esame di screening oculistico tramite Fotoscreener PlusoptiX S12R.*

### *Popolazione oggetto di studio*

Allo screening sono stati sottoposti pazienti all'età di 12, 24 e 36 mesi di vita fino ai 48 mesi di vita: sono stati inviati presso gli specialisti oftalmologi tutti coloro i quali hanno presentato difetti refrattivi potenzialmente in grado di determinare ambliopia, secondo le ultime linee guida tracciate dall'*American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus* (AAPOS) risalenti al 2021 (Arnold et al., 2021) e opportunamente modificate in alcuni parametri (cut-off ipermetropia > 3.0 dpt e astigmatismo > 2.0 dpt) sulla base delle evidenze emerse nel contesto dell'attività clinica specialistica svolta presso il centro di riferimento promotore dello studio (U.O.C. di Oculistica dell'Istituto Giannina Gaslini).

Parallelamente per tutti coloro che sono risultati negativi allo screening è stata invece effettuata una comparazione con l'esito delle visite oculistiche effettuate al fine di confermare o smentire i risultati dello screening oculistico.

Dallo studio sono stati esclusi tutti i pazienti appartenenti alle fasce d'età prese in esame già in follow-up oftalmologico longitudinale per patologie oculari o alterazioni visive preesistenti.

Abbiamo allestito una scheda di raccolta dati (foglio Excel) nella quale sono state elencate tutte le informazioni necessarie alla conduzione dello studio.

### *Analisi Statistica*

E' stata effettuata una analisi descrittiva, i dati sono stati espressi come media, deviazione standard (SD), mediana, range per le variabili continue e come frequenze assolute e relative per le variabili categoriche.

Abbiamo calcolato: sensibilità, specificità, valore predittivo positivo (PPV) e valore predittivo negativo (NPV).

Abbiamo considerato come Gold Standard l'esito della visita oculistica effettuata dagli Oculisti pediatrici.

L'analisi statistica è stata condotta utilizzando il sistema SPSS per Windows, versione 29 (SPSS Inc, Chicago, Illinois USA).

I risultati ottenuti sono infine stati confrontati con quelli già presenti in letteratura.

## ***Risultati***

Allo screening fotorefrattometrico è stato sottoposto un campione composto da 428 bambini, 222 maschi (51,9%) e 206 femmine (48,1%), con 246 bambini con età compresa fra 1 e 2 anni (57,5%), 110 bambini fra i 2 e i 3 anni (25,7%) e 72 bambini sopra i 3 anni di vita (16,8%) (Tabella 1).

Tabella 1. Caratteristiche del campione oggetto di studio.

	1-2 anni	2-3 anni	> 3 anni	<b>TOTALE</b>
Maschi	125 (29,2%)	65 (15,2%)	32 (7,5%)	222 (51,9%)
Femmine	121 (28,3%)	45 (10,5%)	40 (9,3%)	206 (48,1%)
<b>TOTALE</b>	246 (57,5%)	110 (25,7%)	72 (16,8%)	428 (100,0%)

L'età media e la deviazione standard è risultata di  $1,9 \pm 0,9$  anni (età minima 10 mesi e 22 giorni, età massima 4 anni) (Tabella 2).

Tabella 2. Età dei soggetti sottoposti allo screening oculistico.

N. soggetti reclutati	428
Media	1,9
Mediana	1,6
Deviazione Standard	0,9
Minimo	0,9
Massimo	4,0

Lo screening ha dato esito positivo in 54 casi (12,6%) sui 428 testati, mentre i restanti 374 (87,4%) sono risultati negativi all'esame.

All'interno del nostro campione, 312 soggetti (72,9%) sui 428 testati, hanno altresì effettuato una visita oculistica di controllo: sono stati rilevati in sede di valutazione specialistica 32 soggetti affetti da deficit refrattivo (7,5%) con 280 bambini (65,4%) che invece non hanno presentato alcun difetto al momento di tale controllo; 116 bambini (27,1%) non sono stati sottoposti a alcun controllo oftalmologico specialistico durante tutta la durata dello studio. Tra coloro che sono risultati positivi allo screening, e di conseguenza potenziali portatori di un fattore di rischio per ambliopia, poco più della metà (28 bambini, 51,9%) ha effettuato una visita oculistica.

I risultati ottenuti rispettivamente tramite il photoscreener usato per lo screening e in occasione della visita specialistica sono riportati nelle Tabelle 3, 4, 5.

Tabella 3. Frequenza dei difetti refrattivi allo screening oculistico

Difetto refrattivo	Frequenza	% rispetto al totale dei soggetti testati	% rispetto ai soggetti positivi	% cumulativa
Astigmatismo OD	7	1,6	13,0	13,0
Astigmatismo OS	17	4,0	31,5	44,4
Astigmatismo bilaterale	15	3,5	27,8	72,2
Anisometropia	4	0,9	7,4	79,6
Anisometropia Ipermetropia OS	1	0,2	1,9	81,5
Anisometropia Ipermetropia OS Astigmatismo OS	2	0,5	3,7	85,2
Ipermetropia OS	2	0,5	3,7	88,9
Ipermetropia bilaterale	3	0,7	5,6	94,4
Ipermetropia bilaterale Astigmatismo OD	1	0,2	1,9	96,3
Ipermetropia bilaterale Astigmatismo OS	1	0,2	1,9	98,1
Ipermetropia bilaterale Astigmatismo bilaterale	1	0,2	1,9	100,0
<b>N. soggetti positivi</b>	<b>54</b>	<b>12,6</b>	<b>100,0</b>	
<b>N. soggetti negativi</b>	<b>374</b>	<b>87,4</b>		
<b>N. TOTALE</b>	<b>428</b>	<b>100,0</b>		

Tabella 4. Frequenza dei difetti refrattivi alla visita oculistica

Difetto refrattivo	Frequenza	% rispetto al totale dei soggetti reclutati	% rispetto ai soggetti patologici	% cumulativa
Astigmatismo OD	2	0,5	6,3	6,3
Astigmatismo OS	4	0,9	12,5	18,8
Astigmatismo bilaterale	16	3,7	50,0	68,8
Anisometropia	1	0,2	3,1	71,9
Ipermetropia bilaterale	4	0,9	12,5	84,4
Ipermetropia bilaterale Astigmatismo OD	1	0,2	3,1	87,5
Ipermetropia bilaterale Astigmatismo bilaterale	2	0,5	6,3	93,8
Anisometropia Astigmatismo OD	1	0,2	3,1	96,9
Astigmatismo bilaterale Miopia bilaterale	1	0,2	3,1	100,0
N. soggetti patologici	32	12,6	100,0	
Somma dei soggetti sani e soggetti non sottoposti a visita oculistica	396	87,4		
<b>N. TOTALE</b>	428	100,0		

Tabella 5. Confronto tra il risultato dello screening e quello della visita oculistica.

		Risultato visita oculistica			
		N. soggetti nella norma	N. soggetti patologici	TOTALE	
Risultato screening	N. soggetti	Conteggio	274	10	284
	nella norma	% Risultato screening	96,5	3,5	100,0
		% Risultato visita oculistica	97,9	31,3	91,0
		% sul TOTALE	87,8	3,2	91,0
	N. soggetti	Conteggio	6	22	28
	patologici	% Risultato screening	21,4	78,6	100,0
		% Risultato visita oculistica	2,1	68,8	9,0
		% sul TOTALE	1,9	7,1	9,0
TOTALE		Conteggio	280	32	312
		% Risultato screening	89,7	10,3	100,0
		% Risultato visita oculistica	100,0	100,0	100,0
		% sul TOTALE	89,7	10,3	100,0

Mettendo a confronto quanto emerso dallo screening effettuato con lo strumento in studio e gli esiti delle visite oculistiche, su 28 soggetti risultati positivi allo screening, sei non hanno fatto registrare alcun difetto al momento della visita specialistica. Parallelamente 10 bambini negativi allo screening sui 284 totali risultati negativi hanno presentato uno o più deficit refrattivi al controllo oculistico; la sensibilità dello strumento per la rilevazione degli errori di refrazione è risultata pari al 69% con una specificità del 98%. Il valore predittivo positivo si è attestato al 79% con un valore predittivo negativo del 96%.

Lo stesso tipo di analisi è stata altresì condotta suddividendo il nostro campione nelle 3 fasce

d'età sopra riportate (bambini fra 1 e 2 anni di vita, fra i 2 e i 3 anni e sopra i 3 anni – Tabelle 6, 7, 8, 9, 10, 11): la sensibilità dell'esame passa dal 55% sotto i 2 anni di vita al 100% sopra i 2 anni, con una specificità che si mantiene sempre stabilmente fra il 95% e il 99% senza venire inficiata dall'età del soggetto analizzato.

Tabella 6. Frequenza dei difetti refrattivi allo screening oculistico nella fascia di età 1-2 anni.

Difetto refrattivo	Frequenza	% rispetto al totale dei soggetti testati	% rispetto ai soggetti positivi
Astigmatismo OD	4	1,6	14,8
Astigmatismo OS	10	4,1	37,0
Astigmatismo bilaterale	6	2,4	22,2
Anisometropia	2	0,8	7,4
Anisometropia	1	0,4	3,7
Ipermetropia OS, Astigmatismo OS			
Ipermetropia OS	1	0,4	3,7
Ipermetropia bilaterale	1	0,4	3,7
Ipermetropia bilaterale	1	0,4	3,7
Astigmatismo OD			
Ipermetropia bilaterale	1	0,4	3,7
Astigmatismo OS			
N. soggetti positivi	27	11,0	100,0
N. soggetti negativi	219	89,0	
<b>N. TOTALE</b>	<b>246</b>	<b>100</b>	

Tabella 7. Frequenza dei difetti refrattivi alla visita oculistica nella fascia di età 1-2 anni.

Difetto refrattivo	Frequenza	% rispetto al totale dei soggetti reclutati	% rispetto ai soggetti patologici
Astigmatismo OD	2	0,8	9,1
Astigmatismo OS	3	1,2	13,6
Astigmatismo bilaterale	11	4,5	50,0
Anisometropia	1	0,4	4,5
Ipermetropia bilaterale	3	1,2	13,6
Ipermetropia bilaterale	1	0,4	4,5
Astigmatismo OD			
Anisometropia	1	0,4	4,5
Astigmatismo OD			
N. soggetti patologici	22	8,9	100,0
Somma dei soggetti sani e soggetti non sottoposti a visita oculistica	224	91,1	
<b>N. TOTALE</b>	246	100	

Tabella 8. Frequenza dei difetti refrattivi allo screening oculistico nella fascia di età 2-3 anni.

Difetto refrattivo	Frequenza	% rispetto al totale dei soggetti testati	% rispetto ai soggetti positivi
Astigmatismo OD	1	0,9	10,0
Astigmatismo OS	3	2,7	30,0
Astigmatismo bilaterale	4	3,6	40,0
Anisometropia	1	0,9	10,0
Anisometropia Ipermetropia OS	1	0,9	10,0
N. soggetti positivi	10	9,1	100,0
N. soggetti negativi	100	90,9	
<b>N. TOTALE</b>	<b>110</b>	<b>100</b>	

Tabella 9. Frequenza dei difetti refrattivi alla visita oculistica nella fascia di età 2-3 anni.

Difetto refrattivo	Frequenza	% rispetto al totale dei soggetti reclutati	% rispetto ai soggetti patologici
Astigmatismo bilaterale	2	1,8	50,0
Ipermetropia bilaterale	1	0,9	25,0
Astigmatismo bilaterale Miopia bilaterale	1	0,9	25,0
N. soggetti patologici	4	3,6	100,0
Somma dei soggetti sani e soggetti non sottoposti a visita oculistica	106	96,4	
<b>N. TOTALE</b>	<b>110</b>	<b>100</b>	

Tabella 10. Frequenza dei difetti refrattivi allo screening oculistico nella fascia di età > 3 anni.

Difetto refrattivo	Frequenza	% rispetto al totale dei soggetti testati	% rispetto ai soggetti positivi
Astigmatismo OD	2	2,8	11,8
Astigmatismo OS	4	5,6	23,5
Astigmatismo bilaterale	5	6,9	29,4
Anisometropia	1	1,4	5,9
Anisometropia	1	1,4	5,9
Ipermetropia OS, Astigmatismo OS			
Ipermetropia OS	1	1,4	5,9
Ipermetropia bilaterale	2	2,8	11,8
Ipermetropia bilaterale	1	1,4	5,9
Astigmatismo bilaterale			
N. soggetti positivi	17	9,1	100,0
N. soggetti negativi	55	90,9	
<b>N. TOTALE</b>	<b>72</b>	<b>100</b>	

Tabella 11. Frequenza dei difetti refrattivi alla visita oculistica nella fascia di età > 3 anni.

Difetto refrattivo	Frequenza	% rispetto al totale dei soggetti reclutati	% rispetto ai soggetti patologici
Astigmatismo OS	1	1,4	16,7
Astigmatismo bilaterale	3	4,2	50,0
Ipermetropia bilaterale	2	2,8	33,3
Astigmatismo bilaterale			
N. soggetti patologici	6	8,3	100,0
Somma dei soggetti sani e soggetti non sottoposti a visita oculistica	66	91,7	
<b>N. TOTALE</b>	<b>72</b>	<b>100</b>	

In termini di prevalenza assoluta dei singoli difetti refrattivi la nostra esperienza di screening territoriale ha rilevato 44 soggetti affetti da astigmatismo (10,2%), 11 soggetti ipermetropi (2,6%), 7 che presentano anisometropia (1,6%) e 0 miopi (Tabella 12).

Tabella 12. Prevalenze assolute dei difetti refrattivi allo screening

Difetto refrattivo	Frequenza	Percentuale (%)
Astigmatismo	44	10,2
Ipermetropia	11	2,6
Anisometropia	7	1,6
Miopia	0	0,0

Dei 312 bambini sottoposti alla valutazione specialistica 27 sono risultati astigmatici (8,6%), 7 ipermetropi (2,2%), 2 affetti da anisometropia (0,6%) e 1 affetto da miopia (0,3%) (Tabella 13).

Tabella 13. Prevalenze assolute dei difetti refrattivi alla visita oculistica

Difetto refrattivo	Frequenza	Percentuale (%)
Astigmatismo	27	8,6
Ipermetropia	7	2,2
Anisometropia	2	0,6
Miopia	1	0,3

Il confronto fra i difetti refrattivi emersi dallo screening oculistico eseguito presso lo studio pediatrico territoriale e quelli diagnosticati alla visita oculistica di controllo viene mostrato in Tabella 14.

Tabella 14. Confronto tra l'esito dello screening oculistico e della vista specialistica relativamente ai difetti refrattivi

Difetto refrattivo allo screening		Difetto refrattivo alla visita oculistica							TOTALE
		Astigmatismo OS	Astigmatismo bilaterale	Anisometropia	Ipermetropia bilaterale	Ipermetropia bilaterale Astigmatismo OD	Ipermetropia bilaterale Astigmatismo bilaterale	Astigmatismo bilaterale Miopia bilaterale	
Astigmatismo OD	Conteggio	0	3	0	0	0	0	0	3
	% Risultato screening	0,0	100,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	100,0
	% Risultato visita oculistica	0,0	25,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	14,0
	% sul TOTALE	0,0	13,6	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	14,0
Astigmatismo OS	Conteggio	3	2	0	0	0	0	0	5
	% Risultato screening	60,0	40,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	100,0
	% Risultato visita oculistica	100,0	16,7	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	23,0
	% sul TOTALE	13,6	9,1	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	23,0
Astigmatismo bilaterale	Conteggio	0	7	0	0	0	0	1	8
	% Risultato screening	0,0	87,5	0,0	0,0	0,0	0,0	12	100,0
	% Risultato visita oculistica	0,0	58,3	0,0	0,0	0,0	0,0	100,0	36,0
	% sul TOTALE	0,0	31,8	0,0	0,0	0,0	0,0	4,5	36,0
Anisometropia	Conteggio	0	0	1	0	0	0	0	1
	% Risultato screening	0,0	0,0	100,0	0,0	0,0	0,0	0,0	100,0
	% Risultato visita oculistica	0,0	0,0	100,0	0,0	0,0	0,0	0,0	4,5
	% sul TOTALE	0,0	0,0	4,5	0,0	0,0	0,0	0,0	4,5
Anisometropia Ipermetropia OS	Conteggio	0	0	0	1	0	0	0	1
	% Risultato screening	0,0	0,0	0,0	100,0	0,0	0,0	0,0	100,0
	% Risultato visita oculistica	0,0	0,0	0,0	50,0	0,0	0,0	0,0	4,5
	% sul TOTALE	0,0	0,0	0,0	4,5	0,0	0,0	0,0	4,5
Anisometropia Ipermetropia OS Astigmatismo OS	Conteggio	0	0	0	0	0	1	0	1
	% Risultato screening	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	100,0	0,0	100,0
	% Risultato visita oculistica	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	50,0	0,0	4,5
	% sul TOTALE	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	4,5	0,0	4,5
Ipermetropia OS	Conteggio	0	0	0	1	0	0	0	1
	% Risultato screening	0,0	0,0	0,0	100,0	0,0	0,0	0,0	100,0
	% Risultato visita oculistica	0,0	0,0	0,0	50,0	0,0	0,0	0,0	4,5
	% sul TOTALE	0,0	0,0	0,0	4,5	0,0	0,0	0,0	4,5
Ipermetropia bilaterale Astigmatismo OD	Conteggio	0	0	0	0	1	0	0	1
	% Risultato screening	0,0	0,0	0,0	0,0	100,0	0,0	0,0	100,0
	% Risultato visita oculistica	0,0	0,0	0,0	0,0	100,0	0,0	0,0	4,5
	% sul TOTALE	0,0	0,0	0,0	0,0	4,5	0,0	0,0	4,5
Ipermetropia Bilaterale Astigmatismo bilaterale	Conteggio	0	0	0	0	0	1	0	1
	% Risultato screening	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	100,0	0,0	100,0
	% Risultato visita oculistica	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	50,0	0,0	4,5
	% sul TOTALE	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	4,5	0,0	4,5
TOTALE	Conteggio	3	12	1	2	1	2	1	22
	% Risultato screening	13,6	54,5	4,5	9,1	4,5	9,1	4,5	100,0
	% Risultato visita oculistica	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
	% sul TOTALE	13,6	54,5	4,5	9,1	4,5	9,1	4,5	100,0

## *Discussione*

La nostra esperienza con il photoscreener è risultata per larga parte sovrapponibile a quanto emerso in altri studi condotti con modalità analoghe o comunque comparabili: nella fattispecie abbiamo potuto constatare valori di sensibilità e specificità, indipendentemente dall'età dei soggetti valutati, rispettivamente attorno al 70% e al 98%, valore predittivo positivo del 79% e valore predittivo negativo del 96%. Tali evidenze risultano in linea con quanto emerso in altri lavori simili al nostro, tenendo conto di alcune differenze in termini di caratteristiche della popolazione pediatrica, cut-off diagnostici e accuratezza dei singoli photoscreener dei vari studi presenti in letteratura (Arnold et al., 2014; Arthur et al., 2009; Ehrt et al., 2007; Harada et al., 2022; Keffalos et al., 2021, Martin et al., 2020, Matta et al., 2010; O'Hara, 2016; Rogers et al., 2013; Rostamzad et al., 2020; Saini et al., 2019; Slaveykov et al., 2020).

Un dato particolarmente interessante emerso dal nostro lavoro è relativo alle differenze di accuratezza dello screening in relazione alle diverse fasce d'età; di fatti la sensibilità diagnostica, relativamente bassa fra 1 e 2 anni di vita, arriva a valori praticamente del 100% sopra i due anni. Al fine pratico questo dato, per altro confermato da altri studi sullo screening oculistico, è di enorme conforto se si considera che i bambini nel corso del secondo anno di vita vengono sottoposti con maggior frequenza ai bilanci di salute presso gli studi pediatrici territoriali; questo fatto si traduce in una maggiore probabilità di rilevare un deficit refrattivo, se si considera che questi bambini possono essere testati più volte riducendo di fatti la possibilità di errore rispetto alla singola misurazione annuale.

Al contempo la sensibilità risulta molto elevata quando a essere testati sono i bambini con più di 2 anni di età che maggiormente necessitano, per questioni anagrafiche, di essere inviati al controllo oculistico per correggere dei potenziali fattori di rischio per ambliopia.

La specificità dell'esame di screening d'altro canto non sembra aver avuto particolari influenze dettate dall'età dei soggetti esaminati, attestandosi sempre su valori piuttosto elevati fin dal compimento del primo anno di vita.

Un aspetto emerso dal nostro studio che ci preme mettere in evidenza è rappresentato dal fatto che poco più del 70% dei pazienti arruolati è stato sottoposto, nell'intervallo di tempo in cui lo studio è stato condotto, a un controllo specialistico oftalmologico. Ancora più importante da sottolineare a nostro avviso è il fatto che poco più della metà dei bambini positivi allo screening abbia poi in seguito effettuato un controllo oculistico finalizzato a confermare o smentire il nostro sospetto. Questo dato riflette le difficoltà della sanità pubblica a garantire in tempi utili la visita specialistica.

Per quanto concerne le caratteristiche del campione selezionato per lo studio, sia le dimensioni del nostro campione (ovvero i bambini sottoposti allo screening fotorefrattometrico) sia il numero dei soggetti che hanno svolto entrambe le indagini, ovvero screening visivo territoriale e visita specialistica (pari al 72,9% del campione totale) sono sicuramente più ampi rispetto ad altri studi con cui abbiamo confrontato il nostro lavoro. Al contempo possiamo affermare con buona approssimazione che risultano relativamente limitati in letteratura i lavori inerenti lo screening visivo su una popolazione pediatrica composta da soggetti con età inferiore a 4 anni di vita (Harada et al., 2022; Kara et al., 2020; Rostamzad et al., 2020; US Preventive Services Task Force; Grossman et al., 2017), dal momento che la maggior parte dei programmi di screening visivo sono destinati a bambini con età compresa fra i 4 e i 6 anni. Parallelamente a ciò non risultano in letteratura studi riguardanti lo screening oculistico condotti tramite photoscreener a livello nazionale né tantomeno presso gli studi dei pediatri di libera scelta.

Per quanto attiene la concordanza in termini di interpretazione diagnostica fra lo screening oculistico e le visite oculistiche, solo in 2 casi su 22 risultati veri positivi allo screening, si è

registrata una discordanza diagnostica significativa, mentre nei restanti casi abbiamo assistito o a una concordanza totale o a piccole differenze tra il nostro esame e quelli svolti dagli specialisti. Tali minime divergenze risultano tuttavia di scarso interesse ai fini del nostro progetto di screening visivo, considerato che i soggetti positivi allo screening vengono comunque inviati dallo specialista indipendentemente dall'esito qualitativo dell'esame svolto presso l'ambulatorio pediatrico.

Da sottolineare altresì che i cut-off utilizzati per la detezione degli errori di refrazione, seppur leggermente modificati rispetto a quelli espressi dalle linee guida AAPOS 2021, restano in gran parte sovrapponibili a quest'ultimi (Arnold et al., 2021). Tale condizione ha inficiato una perfetta corrispondenza fra i risultati dello screening oculistico e quanto emerso dalla visita specialistica, in particolare per quanto riguarda l'astigmatismo per il quale i colleghi specialisti preferiscono adottare un cut-off di  $> 1,5$  dpt, aumentando la probabilità di rilevare soggetti patologici.

In ultimo vogliamo evidenziare come le prevalenze assolute dei singoli difetti di refrazione rilevati al dallo screening siano risultate in linea o leggermente più alte (come per l'astigmatismo) rispetto a quanto riportato in letteratura (Afsari et al., 2013; Arnold et al., 2021; Donahue et al., 2013).

## *Conclusioni*

Lo screening oculistico basato sulla tecnologia del fotorefrattometro è un'ottima risorsa da utilizzare presso gli studi dei pediatri di libera scelta, dal momento che permette lo screening degli errori di refrazione e dell'ambliopia, ottimizzando notevolmente l'efficienza della Pediatria territoriale in un momento storico di sovraccarico per il Sistema Sanitario Nazionale. Il PlusoptiX S12R ha mostrato, come si evince dal nostro studio e da altri studi precedentemente condotti, una forte correlazione positiva con gli esami strumentali della visita oculistica; pertanto rappresenta un valido strumento di screening per l'identificazione dei soggetti positivi per difetti visivi. Per coloro che risultano negativi allo screening lo strumento rappresenta un utile device per ottenere un monitoraggio longitudinale durante i bilanci di salute fino alla visita oculistica da effettuarsi dopo il compimento dei 3 anni di vita. Trattandosi di una tipologia di screening oftalmologico sicuramente molto noto e collaudato in ambito specialistico ma ancora poco presente presso gli studi pediatrici territoriali, in questo progetto di tesi ci siamo voluti concentrare unicamente sulla fotorefrattometria. Tuttavia, al fine di migliorare lo screening oculistico territoriale ampliandone le possibilità diagnostiche anche allo strabismo, l'esame col photoscreener andrebbe integrato con un test della stereopsi come il Test di Lang.

A tale proposito, studi futuri nel contesto della Medicina pediatrica territoriale potrebbero prevedere la contemporanea esecuzione di entrambi i test.

Tornando allo screening visivo oggetto dello studio, i vantaggi di un esame condotto con tale strumento sono sicuramente legati a:

- Facilità d'uso dello strumento stesso, il quale può essere utilizzato in qualsiasi condizione ambientale e necessita unicamente di un minimo training;
- Rapidità nell'ottenere un risultato attendibile;
- Minima collaborazione richiesta al bambino;

- Buona efficacia nel riconoscere precocemente i soggetti affetti da potenziali difetti refrattivi, e contemporaneamente elevato valore predittivo negativo, consentendo di poter attuare un programma di controllo longitudinale dall'anno sino ai 3 anni di vita.

Uno svantaggio è sicuramente rappresentato dal considerevole costo del device; tuttavia il problema potrebbe essere superato qualora si optasse per una politica di acquisto di tali strumenti su base regionale o quantomeno loco-regionale, nell'ottica di un programma di screening territoriale allargato.

Questo tipo di approccio consentirebbe di fornire a più gruppi di pediatri di libera scelta tali device, implementando il numero di esami sulla popolazione e garantendo anche un notevole risparmio economico per il Sistema Sanitario Nazionale.

Nella provincia di Genova nel 2023 sono stati registrati 4618 nati vivi. Ogni anno la visita oculistica effettuata dopo il compimento del primo anno di vita comporta una spesa di sanità pubblica elevata e un costo per le famiglie di circa 25 euro per il ticket sanitario. Pertanto riducendo gli accessi presso gli ambulatori ospedalieri di Oftalmologia, oltre ad abbattere le liste d'attesa, si potrebbe garantire un notevole risparmio per il sistema sanitario regionale e per le famiglie.

Con questo studio proponiamo di inserire lo screening oculistico per i difetti di refrazione, integrato dall'esame del riflesso rosso e dal test per la stereopsi, come POCT nei bilanci di salute al fine di:

- Consentire un risparmio per la sanità pubblica, dal momento che risulterebbero solo le spese per l'acquisto dei device, i quali sarebbero da destinare non al singolo pediatra di libera di scelta ma alla Medicina di gruppo.
- Rilevare precocemente i soggetti con sospetto deficit visivo, così che possano essere inviati precocemente allo specialista.

- Effettuare un monitoraggio longitudinale della vista in concomitanza dei bilanci di salute.
- Abbattere le liste d'attesa per consentire un più rapido accesso a chi risulta positivo allo screening.

I punti di forza di questo studio includono il confronto diretto e l'integrazione fra uno screening oculistico svolto dalla Pediatria territoriale e le visite di controllo effettuate dagli specialisti oftalmologi. Si è trattato di un progetto pilota, nel quale abbiamo voluto concentrarci sulle potenzialità offerte dalla Medicina territoriale in termini di prevenzione e presa in carico della popolazione pediatrica. Aver proposto un modello di screening costo-efficace rappresenta un punto di partenza per futuri progetti con analoghe finalità. Lo studio è stato completato in un periodo di tempo relativamente breve ma comunque sufficiente a garantirci di reclutare un numero di soggetti significativo ai fini statistici.

Un punto debole dello studio è dato dal fatto che non tutti i soggetti sottoposti allo screening hanno effettuato la visita oculistica atta a confermare o smentire il nostro sospetto: questo fatto tuttavia ha solo parzialmente inficiato la significatività dello studio, dal momento che il numero di coloro che hanno eseguito entrambe le prestazioni è risultato comunque valido. In aggiunta la non perfetta corrispondenza tra i cut-off usati per lo screening e quelli stabiliti dai colleghi oculistici ha determinato una modesta riduzione di sensibilità dello strumento in alcune specifiche condizioni (specialmente nei casi borderline per astigmatismo).

Da questa esperienza auspichiamo per il futuro nuovi studi incentrati sul concetto dello screening e del POCT nell'ambito della Pediatria territoriale. Nel contesto dello screening visivo, sarebbe opportuno allargare a più gruppi di pediatri di libera di scelta l'accesso a questi device in modo da condurre studi estesi a una popolazione più ampia. Il modello di questo studio potrà essere applicato in altri ambiti di integrazione tra la Medicina territoriale e la realtà ospedaliera.

## ***Bibliografia***

Afsari S, Rose KA, Gole GA, Philip K, Leone JF, French A, Mitchell P. Prevalence of anisometropia and its association with refractive error and amblyopia in preschool children. *Br J Ophthalmol*. 2013;97(9):1095-9. doi: 10.1136/bjophthalmol-2012-302637.

Arnold RW, Armitage MD. Performance of four new photoscreeners on pediatric patients with high risk amblyopia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2014;51(1):46-52. doi: 10.3928/01913913-20131223-02.

Arnold RW, Donahue SP, Silbert DI, Longmuir SQ, Bradford GE, Peterseim MMW, Hutchinson AK, O'Neil JW, de Alba Campomanes AG, Pineles SL; AAPOS Vision Screening and Research Committees. AAPOS uniform guidelines for instrument-based pediatric vision screen validation 2021. *J AAPOS*. 2022;26(1):1.e1-1.e6. doi: 10.1016/j.jaapos.2021.09.009.

Arthur BW, Riyaz R, Rodriguez S, Wong J. Field testing of the plusoptiX S04 photoscreener. *J AAPOS*. 2009; 13(1):51-7. doi: 10.1016/j.jaapos.2008.08.016.

Donahue SP, Arthur B, Neely DE, Arnold RW, Silbert D, Ruben JB; POS Vision Screening Committee. Guidelines for automated preschool vision screening: a 10-year, evidence-based update. *J AAPOS*. 2013;17(1):4-8. doi: 10.1016/j.jaapos.2012.09.012.

Ehrt O, Weber A, Boergen KP. Screening for refractive errors in preschool children with the vision screener. *Strabismus*. 2007;15(1):13-9. doi: 10.1080/09273970601174969.

Harada S, Nakashima Y, Uematsu M, Morimoto S, Mohamed YH, Kitaoka T, Moriuchi H. Effectiveness of a photoscreener in identifying undiagnosed unilateral amblyopia at vision screening of 3-year-old children in Japan. *Jpn J Ophthalmol*. 2022 Mar;66(2):193-198. doi: 10.1007/s10384-021-00896-8.

Kara C, Petriçli İS. Comparison of photoscreening and autorefractive screening for the detection of amblyopia risk factors in children under 3 years of age. *J AAPOS*. 2020;24(1):20.e1-20.e8. doi: 10.1016/j.jaapos.2019.09.020.

Keffalos M, Martin S, Arnold R. Drive-by Photoscreening: Plusoptix, 2WIN and Blinq Amblyopia Detection During the COVID-19 Pandemic. *Clin Ophthalmol*. 2021;15:775-782. doi: 10.2147/OPHTH.S300871.

Loh AR, Chiang MF. Pediatric Vision Screening. *Pediatr Rev*. 2018;39(5):225-234. doi: 10.1542/pir.2016-0191.

Martin SJ, Htoo HE, Hser N, Arnold RW. Performance of Two Photoscreeners Enhanced by Protective Cases. *Clin Ophthalmol*. 2020;14:1427-1435. doi: 10.2147/OPHTH.S251451.

Matta NS, Singman EL, Silbert DI. Performance of the plusoptiX S04 photoscreener for the detection of amblyopia risk factors in children aged 3 to 5. *J AAPOS*. 2010;14(2):147-9. doi: 10.1016/j.jaapos.2010.01.006

Nucci P, Picca M, Marinello R. La valutazione della funzione visiva: linee guida per il pediatra di famiglia. *Medico e Bambino* pagine elettroniche 2000;3(8). [https://www.medicoebambino.com/?id=PR0008\\_10.html](https://www.medicoebambino.com/?id=PR0008_10.html) (ultimo accesso 25/10/2024).

O'Hara MA. Instrument-based pediatric vision screening. *Curr Opin Ophthalmol*. 2016 Sep;27(5):398-401. doi: 10.1097/ICU.0000000000000289. PMID: 27228420.

Rogers GL, Jordan CO. Pediatric vision screening. *Pediatr Rev*. 2013;34(3):126-32; quiz 133. doi: 10.1542/pir.34-3-126. PMID: 23457199.

Rostamzad P, Horwood AM, Schalijs-Delfos NE, Boelaert K, de Koning HJ, Simonsz HJ. Plusoptix photoscreener use for paediatric vision screening in Flanders and Iran. *Acta Ophthalmol*. 2020;98(1):80-88. doi: 10.1111/aos.14144.

Saini V, Raina UK, Gupta A, Goyal JL, Anjum R, Saini P, Gupta SK, Sharma P. Comparison of Plusoptix S12R photoscreener with cycloplegic retinoscopy and autorefraction in pediatric age group. *Indian J Ophthalmol*. 2019 Oct;67(10):1555-1559. doi: 10.4103/ijo.IJO\_1465\_18.

Slaveykov K, Trifonova K. Refraction in Preschool Children in Kazanlak, Bulgaria. *Folia Med (Plovdiv)*. 2020;62(2):345-351. doi: 10.3897/folmed.62.e47463.

US Preventive Services Task Force; Grossman DC, Curry SJ, Owens DK, Barry MJ, Davidson KW, Doubeni CA, Epling JW Jr, Kemper AR, Krist AH, Kurth AE, Landefeld CS, Mangione CM, Phipps MG, Silverstein M, Simon MA, Tseng CW. Vision Screening in

Children Aged 6 Months to 5 Years: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. JAMA. 2017 Sep 5;318(9):836-844. doi: 10.1001/jama.2017.11260.