

ALLEGATO N. 1

**ISTITUZIONE DELLO SCREENING REGIONALE
PER LA DIAGNOSI PRECOCE
DELLE FORME DI IPOVISIONE CONGENITA**

Direzione regionale Salute, Coesione sociale e Società della conoscenza

REGIONE UMBRIA

ISTITUZIONE DELLO SCREENING REGIONALE PER LA DIAGNOSI PRECOCE DELLE FORME DI IPOVISIONE CONGENITA

Premessa

Gli aspetti connessi alla cecità e all'ipovisione, soprattutto quando le patologie che ne sono all'origine, sono già evidenti alla nascita o nei primi stadi di sviluppo della persona, rappresentano un serio e complesso problema per il soggetto che ne è affetto, per la sua famiglia e per la società intera alla quale corre l'obbligo di alleviare al massimo il disagio¹. Le patologie, infatti, oltre a determinare un danno specifico alla funzione visiva² sono, infatti in grado di interferire con numerosi altri sistemi funzionali e di influenzare negativamente, agendo sul processo di maturazione cerebrale, lo sviluppo delle capacità e dei normali percorsi di apprendimento.

Nel neonato e nel bambino l'occhio e il sistema visivo sono in fase di formazione e sviluppo; pertanto diventa fondamentale la diagnosi precoce di qualsiasi problema oculare, compresi i difetti di vista come miopia, ipermetropia e astigmatismo; infatti il trattamento tempestivo di difetti visivi eventualmente presenti e di anomalie della motilità e/o della visione binoculare, come ad esempio strabismi, è fondamentale per la prevenzione dell'ambliopia ("occhio pigro").

Nello specifico, l'ipovisione congenita (e precoce) è in grado di determinare una situazione di forte rischio per lo sviluppo di funzioni e competenze quali, ad esempio, l'organizzazione del ritmo sonno-veglia, la strutturazione del rapporto madre-bambino, le competenze oculomotorie, motorie e psicomotorie, le competenze cognitive (categorizzazione, processi analitico/sintetici, rappresentazione mentale, funzioni neuropsicologiche come l'attenzione e la memoria), le competenze relazionali, comunicative e linguistiche e l'apprendimento formale.

È, altresì, accertato che la plasticità del Sistema nervoso neonatale ed infantile (almeno fino all'età di tre-quattro anni) può consentire recuperi funzionali più significativi di quelli che si osservano negli adulti, a condizione che:

- la presa in carico della situazione avvenga in fasi molto precoci dello sviluppo,
- siano presi in considerazione sia gli aspetti di competenza strettamente oftalmologica sia quelli relativi allo sviluppo delle funzioni neurologiche e neuropsicologiche,

¹ Le condizioni di cecità e d'ipovisione sono state oggetto di particolare attenzione da parte del legislatore che, nel 1997, con la Legge 284 individuava "gli interventi a favore dei minorati della vista e, nel 2001, con la Legge n. 138 "**Classificazione e quantificazione delle minorazioni visive e norme in materia di accertamenti oculistici**" definiva le varie forme di minorazioni visive meritevoli di riconoscimento giuridico, allo scopo di disciplinare adeguatamente la quantificazione dell'ipovisione e della cecità secondo i parametri accettati dalla medicina oculistica internazionale.

² Tra le diverse innovazioni introdotte dalla legge 138/2001, a lungo auspicate da tutti gli addetti ai lavori e da tutti i portatori di handicap visivo, il principale merito è quello di prendere in esame, per la valutazione del danno, non solo lo stato della visione centrale, ma anche lo stato della visione periferica (il campo visivo). In base a questa legge, le persone **cieche** sono state distinte in totali e parziali e quelle **ipovedenti** in gravi, mediogravi e lievi:

- a) **ipovedenti gravi**: coloro che hanno un residuo visivo non superiore a 1/10 in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore, anche con eventuale correzione. Coloro il cui residuo perimetrico binoculare è inferiore al 30 per cento;
- b) **ipovedenti medio-gravi**: coloro che hanno un residuo visivo non superiore a 2/10 in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore, anche con eventuale correzione. Coloro il cui residuo perimetrico binoculare è inferiore al 50 per cento;
- c) **ipovedenti lievi**: coloro che hanno un residuo visivo non superiore a 3/10 in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore, anche con eventuale correzione. Coloro il cui residuo perimetrico binoculare è inferiore al 60 per cento

- le attività di tipo riabilitativo siano volte, attraverso l'interessamento contemporaneo e congiunto degli altri sensi, alla promozione dello sviluppo globale della persona.

In chiave preventiva, ancora ridotto, a livello nazionale, è il numero di Servizi Sanitari regionali e/o di Aziende Sanitarie e/o di Strutture sanitarie che propongono, tra la serie di esami - metabolici, strumentali e clinici - rivolta al totale dei neonati, il test del "Red Reflex" (o del Riflesso rosso in campo pupillare)³ per lo screening dei casi sospetti (in particolare, della cataratta congenita) da avviare a successivi approfondimenti diagnostici e, se necessari, ai conseguenti interventi di natura terapeutica e riabilitativa⁴.

L'esigenza di una maggiore attenzione nei confronti dell'ipovisione e della cecità è anche suggerita dal recente inserimento della tematica in questione tra le linee d'intervento della macroarea "Prevenzione della popolazione a rischio" del Piano Nazionale della Prevenzione 2010-2012 (approvato con l'Atto d'intesa tra governo, regioni e province autonome del 29 aprile 2010); più nello specifico, accanto alla definizione di percorsi diagnostico-terapeutico-riabilitativi rivolti alle persone adulte ed anziane affette da cecità e ipovisione, il Piano sollecita i Servizi Sanitari regionali a favorire l'implementazione di attività di tipo preventivo nei confronti di quelle patologie capaci di provocare ipovisione anche attraverso l'organizzazione e l'effettuazione, secondo criteri e caratteristiche di appropriatezza, di screening di popolazione per l'individuazione precoce delle patologie d'origine che prevedano il coinvolgimento dei punti nascita delle strutture ospedaliere, dei reparti di oculistica e dei Pediatri di libera scelta.

Epidemiologia ed etiopatogenesi dell'ipovisione congenita

Nell'ambito delle alterazioni oculari invalidanti presenti alla nascita, numerose sono le malattie che possono generare disturbi permanenti della visione: alcune di esse sono correggibili (come la cataratta congenita), mentre per altre, come le patologie che interessano il bulbo in toto (ivi compreso il glaucoma congenito) o le membrane interne specie quella retinica, non esiste, allo stato delle cognizioni scientifiche, alcuna possibilità di intervento. Molto spesso, nella prima infanzia, le minorazioni visive rappresentano solamente uno degli aspetti patologici come avviene, ad esempio, nella paralisi cerebrale infantile in cui sono presenti nel 60-70% dei casi.

Dal punto di vista epidemiologico nei paesi industrializzati, l'ipovisione congenita infantile costituisce non più del 5% dei casi totali di ipovisione (mentre nei paesi in via di sviluppo questa percentuale sale fino al 15%) da attribuire a cause essenzialmente di natura genetica, congenite o perinatali (nei paesi in via di sviluppo sono prevalentemente infettive

³ La prevenzione neonatale-circum natale normata in generale in oftalmologia muove i primi incerti passi: l'Am Acad of Pediatrics ha pubblicato nel 2002 su "Pediatrics" un "Policy Statement" ove raccomanda in tutti i bimbi, alla nascita o almeno entro il 2° mese, il test del "red reflex", che è appropriato per la cataratta congenita (incidenza 1 caso su 1600-2000 nati), affidandolo ai pediatri.

⁴ La Regione Toscana, unico esempio in Italia, ha opportunamente ritenuto di arricchire il "percorso nascita" regionale, già normato in precedenza (progetto "Nascere in Toscana"), del test del riflesso rosso del fondo oculare per ogni neonato, nei "punti nascita", prima delle dimissioni, demandandolo alle ASL. La relativa delibera è la n. 596 del 30 maggio 2005 e recita: "Le ASL della Toscana provvedono affinché per ogni nato si effettuino esami rivolti alla individuazione della cataratta congenita ed in particolare la ricerca del riflesso rosso in midriasi mediante le tecniche raccomandate dalle Società Scientifiche Nazionali e Internazionali". Altre esperienze di esecuzione del test del Red Reflex alla nascita, al di fuori di protocolli regionali standardizzati, riguardano singole strutture sanitarie tra le quali possono essere citate: il Policlinico universitario "Federico II" di Napoli, l'Istituto Pediatrico "Gaslini" di Genova, l'Ospedale dei Bambini di Brescia, l'Ospedale di Pescara e l'Ospedale di Desenzano del Garda in Lombardia.

e nutrizionali. Nel loro complesso, i difetti oculari congeniti (cataratta, glaucoma, retinoblastoma, retinopatia del prematuro) rappresentano, secondo i dati maggiormente accreditati, oltre l'80% delle cause di cecità e ipovisione nei bambini fino a cinque anni di età e più del 60% sino al decimo anno.

Gli studi epidemiologici disponibili, peraltro in numero assai ridotto e, di solito, di tipo retrospettivo, fanno registrare una incidenza annuale, per quanto riguarda solamente la cataratta congenita, pari ad 1 nuovo caso su 1600-2000 nati.

Molto spesso, oggi, l'epoca di individuazione di deficit (mono e bilaterale) della visione attribuibile a cause già rilevabili alla nascita, è spostata nel tempo (di solito giungono alla prima osservazione degli specialisti, soggetti con una età compresa tra i 18 e i 36 mesi) a fronte di studi che depongono, in caso di cataratta congenita bilaterale, di intervenire chirurgicamente entro i sette mesi di vita del bambino mentre recenti studi, condotti negli Stati Uniti d'America, mettono in risalto indici prognostici più favorevoli a seguito di interventi chirurgici effettuati generalmente tra la 3^a e la 4^a settimana di vita del bambino e comunque non oltre la 10^a.

La stima dell'incidenza dell'ipovisione congenita

Dal punto di vista epidemiologico, non potendo disporre, allo stato attuale, di dati di livello regionale non possiamo non fare ricorso alle stime più attendibili che segnalano una incidenza delle patologie oculari responsabili di ipovisione congenita pari a 5 nuovi casi all'anno su 10.000 nati: sulla base di tali indicazioni e tenendo in considerazione i dati di natalità in Umbria⁵ (nel 2008, ultimo dato ufficiale, i nuovi nati sono stati 8.798) è, quindi, lecito attendersi nella nostra regione la individuazione, per ogni anno, di 4-5 nuovi casi di soggetti ipovedenti.

Il contesto in Umbria

Fino a pochi anni addietro, quando ancora non vi era la disponibilità di una strumentazione atta ad evidenziare eventuali danni della visione in fasi molto precoci dello sviluppo del bambino, in Umbria, l'epoca media della diagnosi delle patologie capaci di provocare ambliopia si aggirava intorno ai 24-30 mesi di vita: nella maggior parte dei casi si giungeva alla diagnosi in seguito alle segnalazioni del Pediatra di libera scelta sollecitato dalle preoccupazioni dei genitori.

Con la Determinazione dirigenziale n. 12.650 del 2001 veniva approvato, nella nostra regione un Progetto sperimentale - proposto dai Pediatri del Dipartimento materno-infantile dell'ASL n. 2 (del Perugino) con il supporto scientifico della Clinica Oculistica dell'Università degli Studi di Perugia e in collaborazione con il Comitato regionale umbro dell'Agenzia Internazionale per la Prevenzione della Cecità - teso alla riduzione della

⁵ I dati sono tratti dal volume: Regione Umbria, "Le nascite in Umbria. Rapporto sui dati del Certificato di Assistenza al Parto. Anno 2008", collana 'Quaderni di Epidemiologia', n. 4, 2010, Edizioni AUS 2010, Perugia, settembre 2010. Negli ultimi cinque anni, la natalità in Umbria ha fatto registrare un sostanziale incremento passando dai 7.741 nati del 2004 agli 8.798 del 2008 (+13,6%); tale aumento è da ascrivere, in maniera particolare, alla popolazione femminile immigrata (nel 2008 la frequenza di madri con cittadinanza straniera si attesta sul valore del 23,9% del totale con un incremento di poco meno di 6 punti percentuali rispetto al 2004).

prevalenza dell'ambliopia⁶ nei bambini in età pre-scolare e scolare attraverso l'individuazione precoce delle patologie oculari causa di ipovisione da effettuarsi tramite l'esecuzione corretta del Red Reflex. I positivi risultati della sperimentazione, condotta in particolare in uno dei Presidi ospedalieri dell'ASL n. 2 (Centro nascita dell'Ospedale di Marsciano) sono stati all'origine di una ulteriore proposta (Determinazione Dirigenziale n. 12.683 del 27/12/2007) con la quale si proponeva di estendere a tutti i Punti nascita della regione la procedura del test del Red reflex ponendo, in tal modo, le basi per l'attivazione di uno screening sull'intero territorio regionale.

Da allora ad oggi, si è provveduto, da una parte, a definire, sulla base delle indicazioni contenute nella Linea-guida dell'American Academy of Pediatrics, il "Protocollo per l'esecuzione del Red Reflex", e, dall'altra, a dotare ogni Punto nascita dell'attrezzatura necessaria per lo screening (oftalmoscopio Keeler), avviando contestualmente un percorso di formazione degli operatori dei Punti nascita e dei Reparti di oculistica che venivano chiamati ad intervenire nelle diverse fasi dello screening.

Al fine di monitorare tale fase sperimentale si è realizzato, nel periodo settembre 2008/febbraio 2009, un primo studio (utilizzando un software per la raccolta, la gestione e la trasmissione dei dati relativi al test) condotto su poco meno di 1000 neonati presso la Neonatologia dell'Ospedale di Perugia (Azienda Ospedaliera di Perugia). Del totale dei neonati screenati, 113 sono stati inviati al II^ livello presso la Clinica Oculistica dell'Università degli Studi Perugia (tasso di sospetti = 11,2%); di questi, dopo l'approfondimento diagnostico (ripetizione del Red Reflex ed esame del fondo dell'occhio), nessun soggetto è risultato positivo.

In epoca più recente (marzo-maggio 2011) la Direzione regionale Salute, con l'intento di poter disporre di un quadro esaustivo ed aggiornato dell'attuale situazione e al fine di raccogliere tutte le indicazioni utili ad una efficiente strutturazione tecnica dello screening, ha condotto una ricognizione, presso tutti i punti nascita delle strutture ospedaliere regionali, relativa alla effettuazione del test in questione da parte delle strutture sanitarie di I^ livello (Punti nascita ed UTIN), delle sue modalità di esecuzione e delle interrelazioni esistenti tra i Servizi di primo, di secondo e di terzo livello.

Dall'analisi dettagliata dei dati, relativi al mese di febbraio 2011, emergono alcuni elementi estremamente significativi che possono essere così riassunti:

- tutti i punti nascita dispongono della strumentazione adatta (oftalmoscopio tipo Keller) e perfettamente funzionante per l'effettuazione del test anche se mancano le indicazioni per una sua revisione periodica;
- il test viene effettuato, nella stragrande maggioranza dei punti nascita e UTIN (11 su 13) da personale dei reparti di Neonatologia/Pediatria delle strutture ospedaliere;
- la quota di soggetti sottoposti al test si attesta intorno all'85% del totale dei nuovi nati (a fronte di un valore del 60% dichiarato per l'anno 2010);

⁶ L'ambliopia è una complessa anomalia di sviluppo della visione dello spazio, che si instaura nei primi anni di vita, ed il cui aspetto preminente e più evidente è un deficit dell'acuità visiva, prevalentemente monolaterale, ma che in alcuni casi può colpire entrambi gli occhi. Il termine ambliopia significa letteralmente "visione ottusa" e deriva dal greco amblyòs che vuol dire ottuso, di ridotta acuità, debole, pigro, e dalla radice ops, visione; comunemente viene utilizzato il sinonimo "occhio pigro".

- il test viene effettuato con dilatazione della pupilla solamente nei casi in cui la somministrazione del farmaco viene considerato assolutamente necessario;
- solo in alcuni punti nascita si procede alla rilevazione del consenso informato dei genitori;
- viene data comunicazione alla famiglia dell'effettuazione del test e delle sue modalità di esecuzione prevalentemente nelle situazioni in cui si nutrono motivati sospetti sull'esito dell'esame;
- il risultato del test viene, di solito, comunicato sia alla famiglia che al Pediatra di libera scelta tramite l'iscrizione sul foglio di dimissione del neonato;
- molto diffusa appare essere la richiesta di momenti formativi per l'aggiornamento e l'addestramento degli operatori;
- viene rilevata un'ampia variabilità nelle prassi di registrazione del test che restano comunque confinate alla singola struttura sanitaria (registro di reparto) mentre in nessun caso si fa ricorso a sistemi informatizzati di registrazione.

Presupposti per la proposizione di uno screening di popolazione

Gli screening di popolazione rappresentano per i Servizi sanitari regionali un complesso investimento per la salute in quanto prevedono la messa in atto di processi che impattano in modo significativo almeno quattro distinti livelli: a) le capacità organizzative delle strutture sanitarie; b) la disponibilità di un test ad elevata attendibilità e di tecnologie adeguate per la sua esecuzione; c) il livello di conoscenze e competenze professionali degli operatori; d) l'impegno economico per la sua effettuazione.

Atteso che una parte significativa delle diverse patologie capaci di provocare forme più o meno gravi di ipovisione possono essere rilevate in fasi decisamente precoci della vita di una persona (in questo caso fin dalla nascita) e che una loro diagnosi precoce è condizione essenziale per l'anticipazione dei trattamenti specifici – terapeutici, rieducativi, ecc. - con ricadute positive sulla prognosi e sulle probabili conseguenze a carico di altri organi ed apparati, uno dei requisiti fondamentali per la proposizione di uno screening di popolazione è rappresentato dalla disponibilità di un test di diagnosi precoce che sia dotato di alta sensibilità e di alta specificità e che, allo stesso tempo, risulti di semplice esecuzione con costi relativamente contenuti.

In questo contesto, organismi ministeriali e società scientifiche - sia di livello internazionale (Organizzazione Mondiale della Sanità, Accademia Americana di Pediatria, International Agency for the Prevention of Blindness) che nazionali (Società Oftalmologica Italiana, Sezione italiana dell'Agenzia Internazionale per la Prevenzione della Cecità) - sono concordi nel raccomandare l'esecuzione del test del "Red Reflex" (o del Riflesso rosso in campo pupillare)⁷ per la valutazione dell'occhio nel periodo neonatale nonché durante tutte le successive visite di controllo dello stato di salute effettuate dal Pediatra di famiglia.

⁷ Di recente è stata pubblicata una revisione dell'esecuzione di questa prova (American Academy of Pediatrics, Section on Ophthalmology. *Red reflex examination in neonates, infants and children*. Pediatrics 2008;122:1401-4) sul suo razionale, sulla tecnica di esecuzione e sulle indicazioni per inviare all'oculista pediatra il paziente.

La prova del Riflesso rosso è essenziale per il precoce riconoscimento di situazioni che potenzialmente possano mettere in pericolo la visione (o la vita) come la cataratta congenita, il glaucoma, il retinoblastoma, le anomalie retiniche, le malattie sistemiche con manifestazioni oculari e in caso di forti errori di rifrazione.

Dal punto di vista tecnico la prova del Riflesso rosso⁸ utilizza la trasmissione della luce da un oftalmoscopio (vedere Figura n. 1), attraverso tutte le parti normalmente trasparenti dell'occhio di una persona, incluso lo strato sottile delle lacrime, la cornea, l'umor acqueo, il cristallino e l'umor vitreo. Questa luce, riflessa dal fondo dell'occhio, è trasmessa all'indietro, attraverso i mezzi ottici e attraverso l'apertura dell'oftalmoscopio, fino all'occhio dell'esaminatore.

Figura n. 1 – Oftalmoscopio tipo Keeler



Per una corretta esecuzione dell'esame è opportuno provvedere alla dilatazione delle pupille (midriasi) che può essere ottenuta in maniera fisiologica (tenendo il neonato in un ambiente in penombra per alcuni minuti) oppure attraverso l'instillazione nell'occhio di sostanze capaci di provocare la dilatazione del diametro pupillare, quali la tropicamide o la fenilefrina⁹.

Il risultato dell'esame del Riflesso rosso viene considerato "negativo" (Normal Red Reflex) quando i riflessi di ambedue gli occhi, visti sia individualmente che contemporaneamente, siano equivalenti in colore, intensità e chiarezza, mentre il suo esito

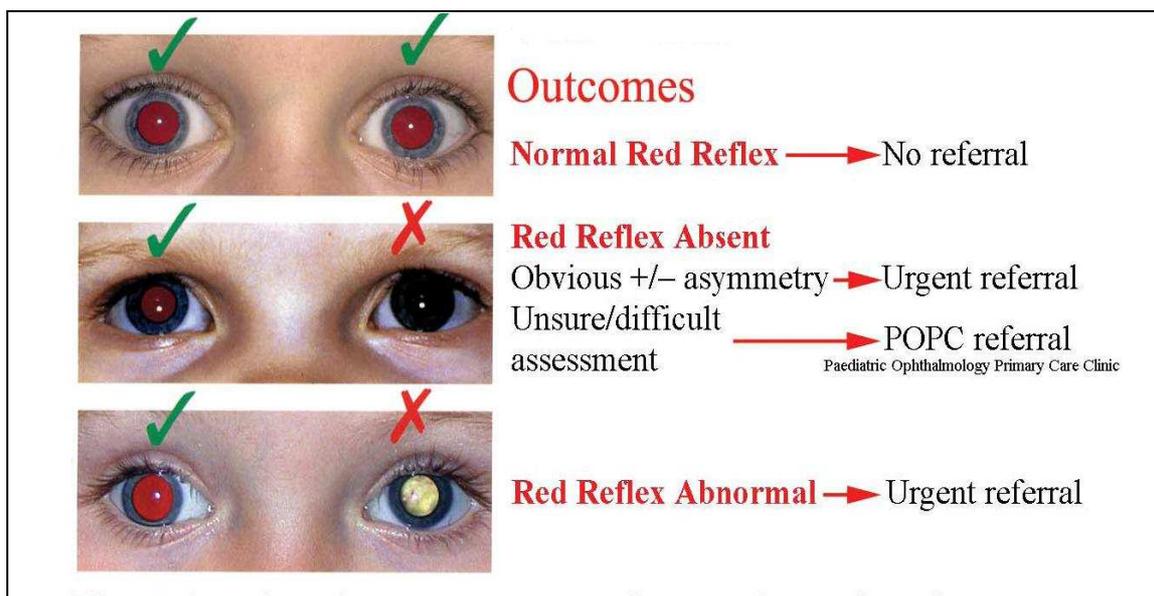
⁸ La prova del Riflesso rosso è opportunamente eseguita mediante un oftalmoscopio diretto, posto vicino all'occhio dell'esaminatore con la lente dell'oftalmoscopio posta al segno "0". In una stanza oscurata, la luce dell'oftalmoscopio deve essere proiettata in ambedue gli occhi del bambino simultaneamente da una distanza di circa 45 cm.

⁹ Sebbene le pupille dei lattanti si dilatino facilmente con varie sostanze, sono state riportate importanti, anche se rare, complicazioni quando vengano usate queste gocce oculari, inclusi i farmaci simpaticomimetici, come la fenilefrina e gli agenti anticolinergici come il ciclopentolato idrocloruro e la tropicamide. Queste complicazioni riguardano in maniera particolare i neonati pretermine e di basso peso alla nascita ed includono: innalzamento della pressione sanguigna, aumento del ritmo cardiaco, orticaria, aritmie cardiache e dermatite.

è da considerare "positivo" sia quando il riflesso rosso è assente (Red Reflex Absent) sia quando esso rilevi opacità o macchie bianche (leucocoria) entro l'area di uno o di ambedue gli occhi (Red Reflex Abnormal).

Ogni fattore (muco o altri corpi estranei presenti nello strato sottile delle lacrime; opacità corneali; opacità dell'umor acqueo; alterazioni dell'iride, che compromettano l'apertura della pupilla; cataratta; opacità del vitreo; alterazioni retiniche, compresi i tumori o i colobomi corio-retinici) che impedisca o blocchi le vie ottiche è in grado di determinare un'alterazione del riflesso rosso (vedere Figura n. 2).

Figura n. 2 – Outcomes Red Reflex



Anche errori gravi o ineguaglianze della rifrazione e lo strabismo possono determinare alterazioni o asimmetrie del riflesso rosso. Ci possono essere variazioni significative del riflesso rosso in bambini di differenti etnie e gruppi etnici, in seguito ai differenti livelli di pigmentazione del fondo oculare.

Programma regionale di Screening per la Diagnosi precoce dell'Ipovisione congenita

Sulla base delle considerazioni svolte e delle evidenze scientifiche presentate, la Regione Umbria, di concerto con le Direzioni delle Aziende Sanitarie regionali e nell'ambito delle attività e delle prestazioni offerte dalla Rete regionale materno-infantile e dell'età evolutiva, allo scopo di assicurare equità di accesso alle prestazioni e parità di trattamento e nel perseguire l'obiettivo di contrastare e prevenire la cecità, promuove l'attivazione sistematica di uno Screening regionale (*da ora denominato Screening per l'ipovisione congenita*) e ne affida la responsabilità, per la sua realizzazione, alle Aziende Sanitarie regionali con particolare riferimento ai Punti nascita e alle UTIN, ai reparti di Oculistica e ai Pediatri di libera scelta in regime di convenzione con le ASL.

Il Programma di screening, a partire dalla data di pubblicazione nel Bollettino Ufficiale della Regione,

- è rivolto a tutti i neonati residenti in Umbria, nati sia nelle strutture sanitarie regionali che in quelle extraregionali,
- è parte integrante, secondo quanto previsto dal Capo II, art. 2, comma 1.f del Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 23 aprile 2008, dei Livelli Essenziali di Assistenza garantiti, in forma gratuita, a tutta la popolazione dal Servizio Sanitario regionale, e
- è teso all'individuazione e la diagnosi precoce delle patologie – di natura ereditaria o acquisita - in grado di generare forme più o meno gravi di ipovisione congenita già evidenziabili alla nascita.

Articolazione dello screening

Per il raggiungimento di tale scopo lo *Screening per l'ipovisione congenita* prevede un sistema organizzativo articolato in tre diversi livelli (vedere Grafico n. 1), differenziati per il grado e la competenza diagnostica, di cui i primi due sono tesi all'identificazione, rispettivamente, dei "casi sospetti di ipovisione congenita" e della "diagnosi di ipovisione congenita" mentre il terzo è finalizzato alla determinazione della "diagnosi etiopatogenetica" e all'individuazione del percorso assistenziale individualizzato più appropriato alla specifica situazione patologica.

- Primo livello

Lo screening di primo livello è rivolto a tutti i soggetti nati a termine e senza fattori di rischio familiare nelle strutture ospedaliere regionali ed è realizzato attraverso l'effettuazione del test del Riflesso rosso (Red Reflex) tramite il corretto utilizzo di un Oftalmoscopio tipo Keeler.

L'esame strumentale deve essere eseguito nella prima settimana di vita del neonato, ovvero nel periodo intercorrente tra la nascita e la sua dimissione dal reparto dove è ricoverato, dagli operatori sanitari, opportunamente formati, appartenenti al personale dei

Punti nascita (Neonatologi, Pediatri, Infermieri pediatrici) delle strutture ospedaliere regionali.

Le modalità di esecuzione del test devono essere conformi alle procedure tecnico-metodologiche contenute nelle Linee guida internazionali universalmente accreditate.

Gli operatori del primo livello sono tenuti ad accertarsi se nella storia familiare del neonato sono presenti casi di retinoblastoma, cataratta congenita infantile e giovanile, glaucoma o alterazioni retiniche, malattie genetiche, sindromi dismorfiche o ritardo neurologico, sordità, malattie sistemiche associate a patologie oculari, onde procedere, in caso di positività, all'invio del neonato alla visita specialistica di secondo livello.

Agli operatori abilitati ad eseguire il test sono, inoltre, affidati i compiti di:

- informare preventivamente la madre e/o i genitori (e/o colui o colei che esercita la potestà genitoriale) circa le finalità dell'esame e le sue modalità di esecuzione;
- informare la madre e/o i genitori (e/o colui o colei che esercita la potestà genitoriale) dopo l'esecuzione del test, degli esiti dell'esame;
- inserire nel foglio di dimissione indirizzato al Pediatra di famiglia informazioni dettagliate circa l'effettuazione del test e i suoi esiti;
- inserire, accanto alle procedure di registrazione previste da ogni singola Azienda, le informazioni relative all'effettuazione del test sulla "*Scheda personale del neonato*" nell'ambito del Sistema di sorveglianza e monitoraggio dello screening.

In caso di positività del test alla madre e/o ai genitori (e/o a colui o colei che esercita la potestà genitoriale) gli operatori, dopo aver illustrato il significato ancora provvisorio della positività (il dubbio diagnostico) propongono di procedere ad ulteriori approfondimenti diagnostici fornendo tutte le informazioni relative alle procedure previste dal II livello del programma di screening.

Il passaggio tra il primo ed il secondo livello è gestito direttamente dagli operatori dei Punti nascita che provvedono ad informare il Reparto di Oculistica di riferimento e a prenotare la visita specialistica.

Per i neonati nati in strutture ospedaliere extraregionali il Pediatra di famiglia, all'atto della prima visita, è tenuto ad accertarsi dell'avvenuta esecuzione del test e del suo risultato. Nei casi di mancata effettuazione del test il Pediatra, dopo aver informato la madre e/o i genitori (e/o colui o colei che esercita la potestà genitoriale) circa le finalità dell'esame e le sue modalità di esecuzione, è tenuto ad inviare il neonato al Reparto di oculistica della struttura ospedaliera di riferimento per la sua esecuzione.

- Secondo livello

Lo screening di secondo livello è rivolto a tutti i soggetti nati nelle strutture ospedaliere regionali risultati positivi al primo livello ed è realizzato attraverso la ripetizione del test del Riflesso rosso (Red Reflex) e l'effettuazione di una valutazione specialistica (visita oculistica, esame del fondo oculare, altri esami ritenuti necessari, ecc.) entro il primo mese di vita del neonato, da un Oculista (pediatrico) del Reparto di oculistica della struttura ospedaliera di riferimento.

Accedono direttamente al secondo livello anche i neonati nati in strutture extraregionali nelle quali non viene eseguito il test del Riflesso rosso o, se eseguito, ha

dato esito positivo. In questi casi, l'invio al secondo livello è effettuato dal Pediatra di famiglia.

Accedono altresì al secondo livello tutti i neonati nati pre-termine (< 31 settimana) e/o con basso peso alla nascita (< 1.500 grammi) e/o con una storia familiare positiva per retinoblastoma, cataratta congenita infantile e giovanile, glaucoma o alterazioni retiniche, malattie genetiche, sindromi dismorfiche o ritardo neurologico, sordità, malattie sistemiche associate a patologie oculari.

Agli operatori del secondo livello sono, inoltre, affidati i compiti di:

- informare preventivamente la madre e/o i genitori (e/o colui o colei che esercita la potestà genitoriale) circa le finalità, le modalità di esecuzione e gli esiti dell'esame;
- inserire nel foglio di dimissione indirizzato al Pediatra di famiglia informazioni dettagliate circa l'effettuazione del test e i suoi esiti;
- inserire, accanto alle procedure di registrazione previste da ogni singola Azienda, le informazioni relative all'effettuazione del test di secondo livello sulla "Scheda personale del neonato" nell'ambito del Sistema di sorveglianza e monitoraggio dello screening.

In caso di positività del test del Riflesso rosso gli operatori, dopo aver illustrato il significato della sua positività (diagnosi di ipovisione congenita) propongono alla madre e/o ai genitori (e/o a colui o colei che esercita la potestà genitoriale) di procedere ad ulteriori approfondimenti clinici e strumentali per la identificazione della diagnosi eziologica - e delle terapie più adeguate alla singola patologia - da effettuarsi presso la medesima struttura sanitaria e/o presso le strutture sanitarie regionali di III livello del programma di screening.

- Terzo livello

Lo screening di terzo livello è rivolto a tutti i soggetti nati nelle strutture ospedaliere regionali risultati positivi al secondo livello per i quali non è stato possibile determinare la diagnosi eziologica ed è finalizzato sia all'individuazione della patologia che è alla base della forma di ipovisione congenita che alla somministrazione delle terapie più adeguate con esclusione dei casi non trattabili nelle strutture sanitarie regionali e per i quali si rende necessario il ricorso a Centri specialistici extraregionali accreditati.

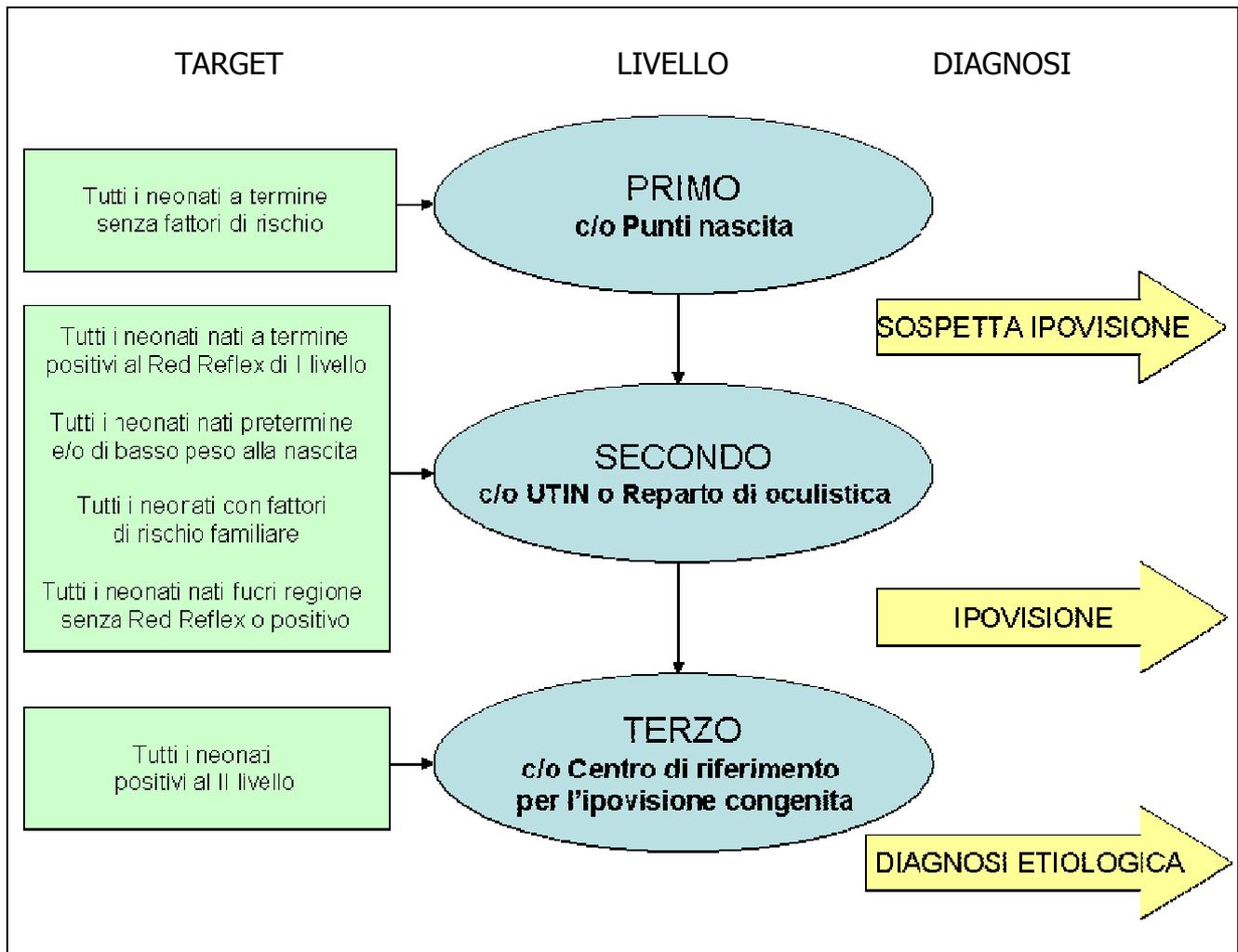
L'attività diagnostica è realizzata presso il *Centro di riferimento per l'ipovisione congenita* attraverso l'effettuazione di esami clinici, di laboratorio e strumentali appropriati per la specifica patologia.

Agli operatori del terzo livello sono, inoltre, affidati i compiti di:

- informare preventivamente la madre e/o i genitori (e/o colui o colei che esercita la potestà genitoriale) circa le finalità, le modalità di esecuzione e gli esiti degli esami proposti per la individuazione della diagnosi etiopatogenetica;
- inserire nel foglio di dimissione indirizzato al Pediatra di famiglia informazioni dettagliate circa l'effettuazione degli esami specifici, la diagnosi etiopatogenetica e i relativi trattamenti assistenziali (terapia, riabilitazione, presidi, ecc.);
- inserire, accanto alle procedure di registrazione previste da ogni singola Azienda, le informazioni relative all'effettuazione degli esami di terzo livello e la relativa diagnosi

etiopatogenetica sulla "Scheda personale del neonato" nell'ambito del Sistema di sorveglianza e monitoraggio dello screening.

Grafico n. 1 – Fasi dello screening per l'ipovisione congenita. Target, livello, diagnosi.



Monitoraggio regionale dello Screening per l'ipovisione congenita

Al fine di assicurare l'osservazione sistematica dell'andamento dello screening per l'ipovisione congenita e la valutazione epidemiologica delle patologie oculari già evidenziabili alla nascita, la Regione, con la collaborazione del Coordinamento regionale della Rete materno-infantile e dell'età evolutiva, provvede alla raccolta sistematica dei dati provenienti dalle Aziende Sanitarie regionali e alla loro aggregazione su scala regionale con specifico riferimento al monitoraggio delle informazioni relative a:

- le prestazioni erogate dalle strutture e dai servizi del primo, del secondo e del terzo livello dello screening;
- le modalità di interazione tra i diversi livelli assistenziali,
- l'incidenza, in ambito regionale e locale, dell'ipovisione congenita e delle patologie oculari attraverso l'identificazione della diagnosi eziologica e dei relativi percorsi terapeutico-assistenziali.

Per l'espletamento di tale funzione viene attivato, nell'ambito del Servizio "Sistema informativo Sanitario" della Direzione regionale Salute, il "*Sistema regionale informatizzato di sorveglianza e monitoraggio sullo screening per l'ipovisione congenita*" che prevede l'attivazione di una "*Cartella di registrazione individualizzata*" per ogni neonato sottoposto allo screening per l'ipovisione congenita. Tale strumento di rilevazione - anche tenendo conto di quanto previsto dal Decreto legislativo 30 giugno 2003, n. 196 e s.m.i. in materia di protezione dei dati personali - risponde alle seguenti caratteristiche:

- è unico sull'intero territorio regionale;
- è integrato in quanto registra i dati relativi alle varie fasi dello screening.

La "*Cartella di registrazione individualizzata*", che segue il neonato nelle diverse fasi dello screening, viene aperta dal personale del primo livello, è integrata dagli operatori del secondo e del terzo livello e può essere consultata dal Pediatra di famiglia.

Coordinamento regionale dello screening

Per garantire il regolare svolgimento delle attività previste nell'ambito dello screening è istituito il *Centro regionale di monitoraggio dello Screening per l'ipovisione congenita* che provvede a:

- assicurare il monitoraggio sistematico delle attività previste nelle diverse fasi dello screening,
- fornire informazioni alle Aziende Sanitarie circa il regolare svolgimento delle attività dello screening,
- raccogliere ed aggregare i dati provenienti dalle Aziende Sanitarie per la valutazione statistico-epidemiologica dello screening,
- sovrintendere alla manutenzione del programma informatizzato di rilevazione.

La Regione, attraverso specifica convenzione, affida la responsabilità del *Centro regionale di monitoraggio dello Screening per l'ipovisione congenita* alla Clinica oculistica dell'Università degli Studi di Perugia che, attraverso personale ad hoc preposto, provvede ad assicurare l'espletamento delle funzioni e dei compiti sopra elencati.

Programma di formazione degli operatori

Le Aziende Sanitarie provvedono a rilevare le esigenze formative del personale medico ed infermieristico addetto allo svolgimento dello screening e, anche di concerto con la Direzione regionale Salute, predispongono piani di formazione specifica finalizzati ad assicurare una corretta esecuzione del test del Riflesso rosso ed il corretto svolgimento dello screening.

Programma di comunicazione/informazione della popolazione

Nell'ambito delle attività di comunicazione istituzionale, la Direzione Salute della Regione Umbria, di concerto con le Aziende Sanitarie, e su proposta del Coordinamento regionale della Rete sanitaria materno-infantile, predispone e sviluppa programmi specifici di informazione ai cittadini, con particolare riferimento alle gestanti, sulle misure adottate

dal Servizio Sanitario regionale per la prevenzione della cecità e la diagnosi precoce dell'ipovisione congenita, sull'utilità del test proposto per l'esame di primo livello e sulle sue modalità di esecuzione, sull'organizzazione delle strutture sanitarie regionali e sulle modalità di accesso ai servizi preposti a dare risposta alle problematiche di salute connesse all'ipovisione.

Alle singole Aziende Sanitarie è affidato il compito di informare i propri assistiti, anche attraverso la realizzazione di campagne informative, sugli aspetti organizzativi e funzionali della propria rete di servizi dedicati allo screening per l'ipovisione congenita, alla diagnosi eziologica e al trattamento delle patologie oculari.

Patologie oculari e ruolo delle associazioni di volontariato

La Regione, sulla base del principio di sussidiarietà e con l'intento di favorire l'autonoma iniziativa dei cittadini, singoli ed associati, promuove e sostiene, nelle forme e nei modi indicati nella legislazione nazionale e regionale¹⁰, la partecipazione e l'attività delle associazioni di volontariato e delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale attive ed operanti nell'ambito delle tematiche della salute e della malattia con particolare riferimento a quelle che si occupano di malattie oculari e prevenzione della cecità.

Le associazioni di volontariato e le organizzazioni non lucrative di utilità sociale possono contribuire a:

- erogare, affiancandosi e coordinandosi con le figure sanitarie che hanno in carico il singolo caso, prestazioni assistenziali alla persona malata;
- garantire sostegno ai familiari durante tutte le fasi della malattia;
- promuovere la cultura e la formazione nell'ambito delle patologie oculari e la prevenzione della cecità.

L'attività delle associazioni di volontariato e delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, nell'ambito della pratica assistenziale, deve essere regolata da convenzioni¹¹ o da protocolli di intesa formali, da stipularsi con le Aziende Sanitarie regionali, che delineino i compiti, le responsabilità e le forme di integrazione con il personale sanitario.

¹⁰ Si vedano a questo proposito quanto indicato nella legge regionale 25 maggio 1994, n. 15 recante il titolo "Disciplina del volontariato" pubblicata nel Bollettino Ufficiale della Regione Umbria n. 23 del 01 giugno 1994 e negli artt. n. 13/comma 1 (*Diritto alla salute*) e n. 16/comma 3 (*Sussidiarietà*) della legge regionale 16 aprile 2005, n. 21 recante il titolo "*Nuovo Statuto della Regione Umbria*" e smi così come pubblicata nel supplemento ordinario del Bollettino Ufficiale della Regione Umbria n. 1 del 05 gennaio 2010.

¹¹ L'istituto del convenzionamento è regolato dall'art. 10 della legge regionale 25 maggio 1994, n. 15 recante il titolo "Disciplina del volontariato" pubblicata nel Bollettino Ufficiale della Regione Umbria n. 23 del 01 giugno 1994.