

Approccio valutativo e terapeutico nelle compromissioni visive del grave cerebroleso

Elisa Fazzi, Sabrina Signorini, Antonella Luparia, Eleonora Perotto, Chiara Bertone*, Walter Misefari*
Mauro Antonini, Paolo Emilio Bianchi*

Centro di Neuroftalmologia dell'età evolutiva,
Dipartimento di Clinica Neurologica e Psichiatrica dell' Età Evolutiva
I.R.C.C.S. Fondazione "C. Mondino" - Università di Pavia
Via Ferrata 6, 27100 Pavia - Italia
*Istituto di Clinica Oculistica – I.R.C.C.S S. Matteo – Università di Pavia

Autore di riferimento:

Elisa Fazzi
Dipartimento di Clinica Neurologica e Psichiatrica dell' Età Evolutiva
I.R.C.C.S. Fondazione "C. Mondino" - Università di Pavia
Via Ferrata 6, 27100 Pavia – Italia

Ricerca finanziata con i fondi della Fondazione Mariani

ABSTRACT

La vista, importante strumento di interazione con la realtà esterna, ha un ruolo determinante per lo sviluppo psicomotorio del bambino, ed una sua compromissione rappresenta una situazione di rischio per numerose funzioni e competenze adattive.

Il panorama dei disturbi visivi in età evolutiva si è modificato negli ultimi anni per l'aumento, soprattutto nei Paesi Occidentali, dei "Deficit Visivi di Origine Centrale" (DVOC), espressione di un danno o di un malfunzionamento delle vie visive retrochiasmatiche (radiazioni ottiche, corteccia calcarina, sistemi visivi associativi) con scarsa o minima compromissione oculare.

Il DVOC, nello spettro dei sintomi di "comorbidità" delle Paralisi Cerebrali Infantili (PCI), sta assumendo un ruolo centrale sia nella diagnosi che nel trattamento di queste patologie per le ricadute che la possibilità del bambino di ricevere dall'ambiente inputs corretti, di elaborarli a livello percettivo-cognitivo e di tradurli in atti motori liberamente scelti e consapevoli può avere ai fini prognostici e riabilitativi anche considerando il ruolo della vista nella conoscenza dello spazio e nell'organizzazione del movimento. Il deficit visivo di tipo centrale è dovuto a numerose eziologie fra cui la più diffusa è il danno ipossico-ischemico perinatale. Il danno può riguardare vari livelli della via visiva retro-genicolo-

striata ed esprimersi con diverse manifestazioni cliniche rappresentate in particolare dalla riduzione dell'acuità visiva, dai deficit campimetrici, dalla ridotta sensibilità al contrasto e/o alterazioni del NOC e, nei soggetti con residuo visivo maggiormente conservato, dai disordini dell'elaborazione dell'informazione visiva, espressione questi ultimi di un malfunzionamento dei sistemi visivi occipito-parietale ed occipito-temporale (via del "where" e del "what"). In alcune situazioni la compromissione della funzione visiva può interessare più livelli rendendo ragione di quadri di estrema complessità diagnostica che richiedono un assessment accurato e specifico. Descriviamo i principali strumenti in uso presso il Centro di Neuroftalmologia dell'Età Evolutiva del nostro Dipartimento che possono essere applicati ai soggetti con DVOC.

INTRODUZIONE

La specificità dello sviluppo neuropsichico e neuropsicomotorio del bambino ipovedente rende necessaria una comprensione più allargata delle ricadute di un handicap visivo sulle differenti aree dello sviluppo.

Come sottolineato dalle linee guida per la riabilitazione visiva proposte dalle Regione Lombardia nel 2000, il soggetto ipo/non vedente in età evolutiva emerge per la sua peculiarità sia in relazione agli obiettivi dell'intervento sia in relazione alle modalità di attuazione dei trattamenti che vedono al primo posto la necessità di prevenire le interferenze della disabilità visiva sullo sviluppo del bambino.

In particolare, l'ipovisione congenita o precoce determina una situazione di rischio per lo sviluppo di funzioni e competenze quali:

- Organizzazione del ritmo sonno – veglia
- Strutturazione del rapporto madre – bambino
- Competenze oculomotorie, motorie, psicomotorie
- Competenze cognitive (categorizzazione, processi analitico/sintetici, rappresentazione mentale)
- Funzioni neuropsicologiche (attenzione e memoria)
- Competenze relazionali, comunicative e linguistiche
- Apprendimenti formali.

Un altro elemento di specificità dell'ipovisione infantile consiste nel fatto che un danno visivo congenito o precoce anche dovuto ad alterazioni prechiasmatiche, e quindi periferiche, può impedire l'organizzazione dei circuiti cerebrali preposti alla visione. Questa evenienza dà luogo a quadri clinici estremamente complessi sia sul piano diagnostico che riabilitativo, considerata anche la difficoltà (o impossibilità) di collaborazione dei soggetti alle indagini clinico-strumentali ed ai trattamenti.

L'approccio diagnostico-riabilitativo nei soggetti ipo/non vedenti assume un'ulteriore importanza anche in relazione all'aumento, negli ultimi anni, del numero di soggetti con plurihandicaps affetti da

Deficit Visivo di Origine Centrale (DVOC), nei quali è difficile determinare quanto le peculiarità dello sviluppo siano dovute ad eventuali danni neurologici associati e quanto invece all'assenza di una funzione fondamentale come la funzione visiva. Molto spesso infatti le cause che portano ad ipovisione, comportano anche un danno neurologico più o meno grave, che compromette, anche su altri versanti, lo sviluppo neuropsichico del soggetto affetto e che ha implicazioni diagnostiche e riabilitative molto complesse.

Il termine DVOC in età evolutiva ha sostituito l'adultomorfo "cecità corticale": nei bambini con danno cerebrale, infatti, è frequente il riscontro di un residuo visivo mentre la "cecità" è sintomatica di un associato danno "periferico"; inoltre il danno cerebrale che sottende il DVOC interessa più frequentemente le vie visive posteriori e le aree di integrazione visiva piuttosto che la corteccia visiva primaria, come invece accade nei soggetti adulti, con danno cerebrovascolare a livello della corteccia calcarina.

La causa più frequente del DVOC è la sofferenza ipossico-schemica pre-perinatale. La lesione cerebrale che più spesso causa il DVOC è la leucomalacia periventricolare (LPV) (Lanzi et al., 1998), che coinvolge le vie visive posteriori e la sostanza bianca parieto-occipitale. Tuttavia il DVOC è causato anche da altri quadri ipossico-ischemici più frequenti nel nato a termine (Guzzetta et al., 2001; Jan et al., 2001) e si osserva in paralisi cerebrali secondarie ad altre noxae patologiche precoci (infezioni feto-connatali, accidenti vascolari, tossici) e a malformazioni cerebrali, nonché in corso di encefalopatie epilettiche (Good et al., 2001).

L'incidenza del DVOC nei soggetti con Paralisi Cerebrale Infantile (PCI) è nell'ordine del 60-70% (Lanzi et al., 1998; Guzzetta et al., 2001). Oltre che ai deficit visivi periferici e ai disturbi dell'oculomotricità, esso è spesso associato a ritardo mentale. L'incidenza del DVOC è in aumento nei paesi occidentali tanto che esso è divenuto la causa più frequente di disordini visivi bilaterali in età pediatrica in questi paesi (Good et al., 2001; Jan et al., 1998): questo dato riflette il progresso nelle cure neonatali, con conseguente aumento della sopravvivenza dei bambini gravemente pretermine con sofferenza neurologica, una delle cause più frequenti di DVOC, oltre che la crescente attenzione ed il miglioramento delle competenze diagnostiche verso questi disturbi.

Il sintomo più frequente in questi casi è una riduzione dell'acuità visiva, spesso associata ad un deficit campimetrico e ad una riduzione della sensibilità al contrasto. Questi disturbi, indice di un danno della visione maculare, possono essere causati da un deficit periferico (retinopatia, atrofie ottiche primarie o secondarie), ma, dal momento che la rappresentazione maculare della corteccia visiva primaria è molto estesa, ed è quindi facile che un danno a livello occipitale o a livello della via genicolo-calcarina causi un deficit della visione maculare, possono anche essere l'espressione di un DVOC. Nei soggetti con LPV senza gravi patologie oculari, affetti da DVOC, si è dimostrata una stretta correlazione fra riduzione dell'acuità visiva e reperti di RM cerebrale: infatti tanto più le alterazioni di segnale quali e

quantitative a carico delle vie ottiche sono gravi ed estese lungo la via genicolata, tanto più è grave il deficit visivo; il riscontro di atrofia della corteccia calcarina (Lanzi et al., 1998; Uggetti et al., 1996), e di iperintensità a livello dei corpi genicolati laterali, indice di degenerazione transinaptica retrograda (Uggetti et al., 1997), correlano con una peggior prognosi visiva; la degenerazione retrograda può essere così estesa da determinare un quadro di atrofia ottica secondaria, con aspetto tipico del fundus oculi (Jacobson, 1999; Jacobson & Dutton, 2000). La riduzione dell'acuità visiva è spesso associata ad un risparmio della visione dei colori; è infatti noto che i bambini con DVOC prediligono i colori brillanti. Questo dato si giustifica almeno in parte con l'ampia rappresentazione dei colori a livello della corteccia striata, del giro fusiforme e linguale. Tipico dei DVOC è la presenza di un residuo visivo, che ha la tendenza a migliorare nel tempo (Good 1994, Huo 1999), grazie a meccanismi in gran parte sconosciuti, ma probabilmente connessi alla plasticità del Sistema Nervoso Centrale nei primi anni di vita, all'utilizzo delle vie extra-genicolate, e all'ottimizzazione funzionale del residuo stesso.

La disattenzione visiva è un'altra caratteristica distintiva del DVOC: essa giustifica l'importante fluttuazione delle prestazioni visive di questi bambini e determina aumento dell'affaticabilità ed una riduzione dell'efficienza in compiti che richiedono l'utilizzo prolungato del canale visivo, determinando, in ultima analisi, una riduzione delle performances visive. In alcuni casi è possibile dimostrare che la fluttuazione dell'attenzione si correla ad anomalie del tracciato elettroencefalografico (alterazioni dell'attività di fondo, anomalie epilettiche) (Biagioni et al., 2002).

Nel capitolo dei DVOC sono stati recentemente inclusi, oltre ai quadri clinici "classici", caratterizzati da riduzione dell'acuità visiva, anche i disordini dell'integrazione e dell'elaborazione dell'informazione visiva (Good et al., 2001; Good et al., 1994). A questo gruppo di disordini, descritto nei soggetti con PCI fin dal 1964 (Abercrombie, 1964), si fa riferimento utilizzando il termine "disordini visuoperceptivi" ("visuo perceptual impairment" o VPI), proposto da Koeda (Koeda & Takeshita, 1992), o "disfunzioni visive cognitive" (Dutton et al., 1999; Dutton, 1994; Jan & Freeman, 1998). La recente proposta di Good di considerare queste "disfunzioni visive corticali" (Good et al., 2001) l'espressione di DVOC prevalente nei soggetti con acuità visiva normale o moderatamente ridotta ("higher-functioning CVI") amplia lo spettro del DVOC, e dovrebbe indurre ad una maggiore attenzione del clinico verso questi quadri che possono sfuggire al follow-up dei primi anni di vita e manifestarsi solo in bambini in età scolare.

STRUMENTI DI VALUTAZIONE

Premessa indispensabile alla formulazione di una corretta diagnosi e di un completo ed individualizzato intervento riabilitativo è l'accurata valutazione delle funzioni visive di base e di quanto esse incidano sullo sviluppo globale del bambino. Le tradizionali metodiche oftalmologiche, indispensabili per la diagnosi, non sono sufficienti per dare una corretta valutazione "funzionale", possono mettere il

bambino a disagio e non permettergli di esprimere al meglio le proprie competenze e soprattutto lo privano del contesto e della motivazione necessari per mettere in gioco una funzione così interattiva come quella visiva. La valutazione di molte prestazioni è necessariamente qualitativa, dipende dal contesto e dalla partecipazione del piccolo, richiede più ore per verificare la riproducibilità delle risposte. Inoltre, fattori importanti da considerare nel corso di una valutazione della funzione visiva sono l'età del soggetto, il suo livello di sviluppo, il tipo di patologia, le caratteristiche individuali proprie di ogni bambino, l'ambiente in cui la valutazione viene effettuata e quello familiare in cui solitamente il bambino si trova.

Presentiamo di seguito la metodologia di valutazione neuroftalmologica messa a punto presso il Centro di Neuroftalmologia dell'Età Evolutiva del nostro Dipartimento, grazie ad un lavoro interdisciplinare tra specialisti dell'area neuropsichiatrica infantile e di quella oftalmologia, nell'ambito di un progetto di Ricerca Finalizzata per l'anno 2000 finanziata dal Ministero della Sanità dal titolo "Dalla cecità corticale al deficit visivo di tipo centrale in età evolutiva: nuovi orientamenti diagnostico-riabilitativi".

Il nostro protocollo di valutazione si compone delle seguenti parti:

1. *Osservazione del comportamento visivo spontaneo* in una situazione di gioco libero focalizzando l'attenzione sulle strategie di esplorazione dell'ambiente e di orientamento spaziale, sull'eventuale presenza di limitazioni dei movimenti oculari, di strabismo manifesto, di posizioni anomale del capo, di anomalie ispettive di occhi e facies, di movimenti oculari anomali.
2. *Valutazione visiva funzionale*: inizia con la valutazione delle competenze visive di base (riflessi pupillari, percezione e localizzazione del target luminoso, fissazione ed inseguimento visivo, movimenti saccadici, stereopsi, campo visivo di sguardo) e prosegue con la valutazione dell'acuità visiva, ovvero la capacità di discriminare il dettaglio che corrisponde, alle più elevate frequenze spaziali che possiamo percepire. Esistono diversi tipi di acuità visiva tra i quali in particolare valutiamo l'acuità visiva di risoluzione che consiste nel percepire dettagli di uno stimolo strutturato ad esempio una scacchiera e che si esprime in cicli/grado (Fazzi & Cavallini, 2000). L'acuità visiva di riconoscimento consiste nella capacità di riconoscere la forma e le caratteristiche di un simbolo come ad esempio lettere, numeri. L'acuità visiva di risoluzione viene valutata mediante le Teller Acuity Cards, una tecnica di "preferential looking" cioè basata sull'osservazione del comportamento del bambino di fronte al target proposto. L'acuità visiva di riconoscimento viene valutata mediante ottotipi letterati, ad esempio le E di Albin. Nei bambini non collaboranti per età o per presenza di severi deficit neurologici, viene valutato il "quoziente visivo", mediante l'analisi di diversi indicatori comportamentali ottenuti durante un normale esame clinico (Salati et al., 2001). Nei soggetti in cui il deficit visivo e gli handicap associati sono così severi da non permettere una quantificazione precisa della loro

funzione visiva, vengono inoltre ricercati, in osservazioni ripetute e prolungate, i segni comportamentali, diretti ed indiretti, di avvenuta percezione visiva (Porro et al., 1998; Fazzi et al., 2003). Con il termine di segni diretti si indicano comportamenti rivolti direttamente al target visivo quali ad esempio: localizzazione con occhi, visione periferica, movimento della testa o degli arti in direzione del target; i segni indiretti costituiscono dei comportamenti supportivi che confermano la possibile reazione di percezione dell'oggetto e che sono ad esempio: reazioni posturali quali cambiamento del tono muscolare, modificazioni della mimica facciale, ammiccamenti. Viene in seguito eseguita la valutazione dei riflessi fisiologici, cioè del riflesso vestibolo-oculare e del nistagmo optocinetico. E' inoltre importante valutare il livello di attenzione visiva del bambino e tal proposito viene anche eseguita la prova della "fixation shift" con e senza competizione (Atkinson J. 2000; Mercuri 1997).

3. *La valutazione delle abilità visuoperceptive*: viene effettuata valutando in prima istanza un'eventuale discrepanza tra le abilità verbali (nella norma o relativamente risparmiate) e quelle di performances (deficitarie, in modo assoluto o relativo) ai test intellettivi e, a partire dai quattro anni, mediante test specifici quali il Test di Percezione Visiva ed Integrazione Visuo-Motoria (TPV) (Hamill). Presso il nostro Dipartimento è stato inoltre messo a punto un protocollo di valutazione del riconoscimento visivo degli oggetti (Bova et al. submitted). Nei bambini in età pre-scolare e con severo deficit visivo la valutazione dello sviluppo psicomotorio è completata dalla somministrazione di scale di sviluppo specifiche per bambini con deficit visivo, nello specifico la Reynell Zinkin Scales (1979) e l'Oregon Project (1991). La prima valuta le aree dello sviluppo anche in relazione all'evoluzione delle performances motorie, mentre la seconda è finalizzata ad individuare le aree psicomotorie acquisite, regredite o emergenti del soggetto ipo/non vedente, individuandone quindi il livello piuttosto che lo score in termini di età mentale (Fazzi et al. 1999).

4. *Esame oftalmologico*: mirato in particolare ad evidenziare l'eventuale presenza di strabismo, di anomalie della motilità oculare o del fundus oculi, di eventuali vizi di refrazione e di movimenti oculari anomali.

5. *Esami elettrofisiologici*: elettroretinogramma (ERG) e Potenziali Evocati Visivi (PEV) da Pattern e Flash.

La valutazione clinico-strumentale prevede inoltre l'esecuzione di indagini neuroradiologiche (risonanza magnetica encefalo con studio specifico delle vie ottiche, TC encefalo, ecografia transfontanellare) e neurofisiologiche (elettroencefalogramma, potenziali evocati uditivi troncoencefalici).

CONCLUSIONI

Questi sintetici elementi di riflessione giustificano la nascita e lo sviluppo sempre più diffuso di gruppi interdisciplinari di lavoro dove l'oftalmologo pediatra collabora con il neuropsichiatra infantile, con l'ortottista e con i terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva. Questo lavoro interdisciplinare, portato avanti in centri pilota come nella nostra realtà, è di grandissimo aiuto per ampliare le competenze degli operatori al fine di migliorare i margini di comprensione delle interazioni occhio-cervello nello sviluppo precoce. L'approccio terapeutico nel bambino ipovedente si propone di favorire il processo di percezione e riadattarlo alla realtà personale, ambientale e sociale del soggetto intervenendo: sulla minorazione sensoriale stimolando l'utilizzo delle potenzialità percettive; sulla disabilità favorendo l'acquisizione di funzioni come la letto-scrittura, la mobilità e la comunicazione e sull'handicap per prevenire eventuali effetti secondari (Linee Guida Regione Lombardia 2000). A tal proposito è quindi importante che in questo iter clinico diagnostico e riabilitativo il bambino e la sua famiglia siano accompagnati da uno specialista esperto di problematiche inerenti lo sviluppo neuropsichico e con competenze nella comprensione delle interazioni occhio-cervello, che hanno una ripercussione non solo sulla funzione visiva ma su tutti gli aspetti (motori, cognitivi, emotivi) della vita di relazione di un bambino.