



Uma análise das principais causas de cegueira em bebês: catarata congênita e retinopatia da prematuridade

An analysis of the main causes of blindness in babies: congenital cataracts and retinopathy of prematurity

Un análisis de las principales causas de ceguera en bebés: cataratas congénitas y retinopatía del prematuro

Eder da Silva Ourofino¹, Mariana Teixeira Sgarbi¹, Maria Clara Teixeira Sgarbi¹, Emílio Conceição de Siqueira¹.

RESUMO

Objetivo: Analisar as características da Catarata Congênita (CC) e da Retinopatia da Prematuridade (ROP). **Revisão bibliográfica:** A deficiência visual na criança impacta o desenvolvimento, gerando desvantagens nos processos educativos, independência, aprendizagem e adaptação. Em todo o mundo as principais causas de baixa visual na primeira infância são a ROP e CC. Em países de baixa e média renda, predomina a catarata CC e, em países de baixa renda, ROP. A ROP é uma vitreoretinopatia proliferativa que afeta bebês prematuros e é uma das principais causas de cegueira infantil em todo o mundo, já a CC é definida como qualquer opacidade do cristalino presente no nascimento ou na primeira infância. **Considerações finais:** A catarata congênita e a retinopatia da prematuridade constituem as principais causas de baixa visual e cegueira na primeira infância. Nesse contexto, é essencial a implementação dos testes de triagem no caso da CC o teste do reflexo vermelho e no caso da ROP com exames de fundo de olho nos recém-nascidos prematuros abaixo de 1.500 g ou com IG <30 semanas. Dessa forma, oportunizando um diagnóstico precoce é possível reduzir as sequelas de ambas as patologias.

Palavras-chave: Catarata, Crianças, Retinopatia da prematuridade.

ABSTRACT

Objective: To analyze the characteristics of Congenital Cataract (CC) and Retinopathy of Prematurity (ROP). **Bibliographic review:** Visual impairment in children impacts development, generating disadvantages in educational processes, independence, learning and adaptation. Worldwide, the main causes of low vision in early childhood are ROP and CC. In low- and middle-income countries, CC cataract predominates, and in low-income countries, ROP. ROP is a proliferative vitreoretinopathy that affects premature babies and is one of the main causes of childhood blindness worldwide, while CC is defined as any opacity of the lens present at birth or in early childhood. **Final considerations:** Congenital cataracts and retinopathy of prematurity are the main causes of low vision and blindness in early childhood. In this context, it is essential to implement screening tests, in the case of CHD, the red reflex test and, in the case of ROP, with eye fundus examinations in premature newborns weighing less than 1,500 g or with GA <30 weeks. Thus, by providing an early diagnosis, it is possible to reduce the sequelae of both pathologies.

Keywords: Cataract, Children, Retinopathy of prematurity.

¹ Universidade de Vassouras (UV), Vassouras - RJ.

RESUMEN

Objetivo: Analizar las características de la Catarata Congénita (CC) y la Retinopatía del Prematuro (ROP).
Revisión bibliográfica: La discapacidad visual en los niños impacta en el desarrollo, generando desventajas en los procesos educativos, la independencia, el aprendizaje y la adaptación. A nivel mundial, las principales causas de baja visión en la primera infancia son la ROP y la CC. En países de bajos y medianos ingresos predomina la catarata CC y en países de bajos ingresos ROP. La ROP es una vitreorretinopatía proliferativa que afecta a los bebés prematuros y es una de las principales causas de ceguera infantil en todo el mundo, mientras que la CC se define como cualquier opacidad del cristalino presente al nacer o en la primera infancia. **Consideraciones finales:** Las cataratas congénitas y la retinopatía del prematuro son las principales causas de baja visión y ceguera en la primera infancia. En este contexto, es imprescindible implementar pruebas de cribado, en el caso de la CC, la prueba del reflejo rojo y, en el caso de la ROP, con exámenes de fondo de ojo en recién nacidos prematuros con peso inferior a 1.500 g o con EG < 30 semanas. Así, proporcionando un diagnóstico precoz, es posible reducir las secuelas de ambas patologías.

Palabras clave: Catarata, Niños, Retinopatía del prematuro.

INTRODUÇÃO

A deficiência visual, que engloba a baixa visão e a cegueira, é um tema de interesse na saúde pública e no atendimento clínico, transversal ao ciclo vital, incluindo a vida gestacional, recém-nascido, primeira e segunda infância (JARAMILLO-CEREZO A, et al., 2022; OLIVEIRA IP, et al., 2022).

No mundo, estima-se que 1,3 bilhão de pessoas possuam algum tipo de deficiência visual, das quais 1,4 milhão são crianças. Do total de cegos, pelo menos 4% correspondem a crianças, e do total de pessoas com algum tipo de deficiência visual, 1% são crianças. Nos países ocidentais, é estimado que 1 a 6 casos de baixa visão por 10 mil habitantes ocorre devido a causas congênitas. No Brasil, estudos demonstram que existem 35 mil crianças com deficiência visual severa e 140 mil com baixa visão. Vale ressaltar que quase metade da cegueira infantil pode ser evitada (MUÑOZ JPN, et al., 2022; JARAMILLO-CEREZO A, et al., 2022).

A deficiência visual na criança impacta o desenvolvimento, gerando desvantagens nos processos educativos, independência, aprendizagem e adaptação. Além disso, pelo menos metade das crianças com deficiência visual moderada a grave (baixa visão) e cegueira apresentam deficiências motoras que correspondem ao equilíbrio, percepção espacial, postura e orientação ou deficiências sensoriais concomitantes. Relata-se que essa população apresenta maior frequência de internações e mortalidade em todos os países, sejam eles de alta ou baixa renda (COSTA ES, et al., 2022).

Em todo o mundo as principais causas de baixa visual na primeira infância são a retinopatia da prematuridade (ROP) e a catarata congênita (CC). Em países de baixa e média renda, predomina a catarata CC e, em países de baixa renda, ROP. Na América Latina, a principal causa de cegueira relatada em crianças é a ROP. Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), a catarata congênita é responsável por 10% dos casos de deficiência visual em crianças (OLIVEIRA IP, et al., 2022; JARAMILLO-CEREZO A, et al., 2022).

A CC é definida como qualquer opacidade do cristalino presente no nascimento ou na primeira infância. Sua etiologia é variável, sendo a mais frequente a idiopática (63%), seguida da genética (34%) e infecciosa (3%). A perda visual secundária à catarata representa um grande problema nos países em desenvolvimento em termos de morbidade, perda econômica e carga social. Atualmente continua sendo uma importante causa de cegueira evitável em crianças (BUSTO EW, et al., 2022).

A retinopatia da prematuridade (ROP) é uma vitreorretinopatia proliferativa que afeta bebês prematuros e é uma das principais causas de cegueira infantil em todo o mundo. À medida que os nascimentos prematuros aumentam e as taxas de sobrevivência melhoram devido aos avanços nos cuidados neonatais, o número de bebês em risco de ROP tem aumentado em todo o mundo, especialmente em países de renda média, incluindo Índia, China e países da América Latina (KIM SJ, et al., 2018).

Nesse contexto, torna-se evidente a necessidade da ampla implementação de programas de rastreio que visem o diagnóstico precoce das doenças oculares, de maneira a reduzir os impactos na visão das crianças. O objetivo do estudo foi analisar as características da Catarata Congênita e da Retinopatia da Prematuridade.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Catarata congênita

A CC é definida como a opacidade do cristalino presente no recém-nascido ou nos três primeiros meses de vida e constitui uma das principais causas de deficiência visual na população pediátrica a nível mundial, podendo afetar significativamente o neurodesenvolvimento de uma criança. Além disso, é uma das causas mais relevantes de cegueira tratável em países em desenvolvimento (REBOTTARO N, et al., 2022; OLIVEIRA IP, et al., 2022). Como ocorre durante o desenvolvimento inicial da visão, causa perda grave da visão e, mais importante, ambliopia grave (BREMONT-GIGNAC D, et al., 2020; ŞEKEROGLU HT e UTINE GE, 2021).

A estimativa da OMS é que existam mais de 14 milhões de crianças em todo o mundo com cegueira por catarata, representando mais da metade de todos os casos de cegueira. Nos Estados Unidos e em outras nações desenvolvidas, há aproximadamente seis casos por 10.000 crianças. Por outro lado, prevê-se que a taxa de incidência seja de 15 por 10.000 crianças em regiões subdesenvolvidas (BERRY V, et al., 2020; TATARU CI, et al., 2020).

A catarata congênita tem inúmeras causas, muitas delas ainda desconhecidas. Eles geralmente estão associados a uma alteração da microarquitetura do cristalino e resultam do desenvolvimento anormal do cristalino durante os estágios embrionário e pós-natal, devido a vários fatores disruptivos, incluindo mutações genéticas. A maioria das cataratas infantis é isolada, enquanto algumas estão associadas a outras anomalias do desenvolvimento ocular, como microftalmia, aniridia ou microcórnea e/ou distúrbios sistêmicos (BREMONT-GIGNAC D, et al., 2020).

Além disso, a CC também pode ocorrer como parte de problemas genéticos multissistêmicos, incluindo distúrbios cromossômicos, defeitos de desenvolvimento ou distúrbios metabólicos. Por isso, uma avaliação minuciosa do estado geral de saúde da criança com uma investigação sistêmica intrauterina, exames de sangue e urina para detecção de alterações metabólicas também devem ser realizadas para descartar associações e síndromes sistêmicas (OLIVEIRA IP, et al., 2022; MOHAMMADPOUR M, et al., 2018; SHIELS A e HEJTMANCIK JF, 2019).

A CC pode ser unilateral ou bilateral (2/3 dos casos). A mais frequente é bilateral sem causa identificada ou idiopática, embora possa estar associada a história familiar, síndromes, distúrbios sistêmicos ou infecções intrauterinas, irradiação da gestante, medicação durante o primeiro trimestre gestacional e causas metabólicas. Pesquisas mostram que 30% a 50% das cataratas congênitas são causadas por mutações em genes que codificam proteínas na estrutura do cristalino (COSTA ES, et al., 2022; BOLIO-MOLINA LA e TOLEDO-VERONICO G, 2020; TATARU CI, et al., 2020).

As infecções congênitas que mais acarretam CC são as do grupo TORCHS, como toxoplasmose, rubéola, citomegalovirose, herpes, varicela e sífilis, mas principalmente a rubéola e a toxoplasmose. A Galactosemia e síndrome de Lowe são as doenças metabólicas mais comumente associadas a catarata congênita, enquanto a síndrome de Down e Patau são as cromossomopatias mais relacionadas a CC. O uso do antibiótico tetraciclina durante a gravidez pode resultar no desenvolvimento de uma catarata congênita como efeito colateral (SHATNAWI R, et al., 2021; OLIVEIRA IP, et al., 2022). A CC unilateral costuma ser esporádica, sem história familiar ou alteração sistêmica associada a defeitos oculares, podendo acometer recém-nascidos a termo saudáveis. A etiologia hereditária representa 8-28% dos CC bilaterais em comparação com 2% dos unilaterais. A patologia mais frequente do CC unilateral é a persistência de componentes da vascularização fetal (sistema hialóide) (BOLIO-MOLINA LA e TOLEDO-VERONICO G, 2020).

No geral, entre 8,3 e 25% das cataratas congênicas infantis são herdadas. Quase metade das cataratas hereditárias são herdadas de forma autossômica dominante, seguidas por autossômica recessiva e ligada ao cromossomo X. Aproximadamente 50 genes causadores de doenças foram identificados até o momento associados à catarata isolada. Variantes patogênicas foram identificadas em genes que codificam muitas proteínas diferentes, incluindo proteínas do canal de água (MIP/AQP0) que regulam o transporte de água; proteínas de junções comunicantes de membrana (CX50, CX46); proteínas do citoesqueleto (BFSP1, BFSP2, VIM) que estabilizam a membrana plasmática e as próprias células fibrosas; fatores de transcrição incluindo (PAX6, PITX3, FOXE3 e MAFA), genes com várias funções (EPHA2, FYCO1, TDRD7) e as proteínas da lente intracelular, as cristalinas (BERRY V, et al., 2020; TATARU CI, et al., 2020; SHIELS A e HEJTMANCIK JF, 2019).

A catarata congênita representou um desafio significativo para o tratamento da cegueira infantil curável nas últimas décadas. Embora a idade seja o fator de risco mais importante para a catarata congênita, existem muitos outros fatores a serem considerados. Quando se trata de cirurgia de catarata congênita, o manejo da cápsula posterior, a terapia de ambliopia robusta e o manejo refrativo têm uma parte no resultado do procedimento (SHATNAWI R, et al., 2021).

A cirurgia envolve a aspiração do cristalino opacificado. A terapia cirúrgica para catarata congênita é o implante de lente intraocular (LIO) na câmara posterior com vitrectomia anterior e capsulotomia posterior, que geralmente é reconhecida como o padrão-ouro. O implante da LIO a partir de 2 anos de idade é amplamente aceito, entretanto em crianças menores seu implante é controverso em decorrência das altas taxas de complicação e à grande variação do erro refrativo nos primeiros anos de vida. A complicação mais comum da LIO é a opacificação secundária do eixo visual, que ocorre com mais frequência em recém-nascidos e é causada pela proliferação cortical (SHATNAWI R, et al., 2021; OLIVEIRA IP, et al., 2022).

O desenvolvimento visual também requer refração correta e, portanto, as lentes de contato são preferencialmente ajustadas após a cirurgia, independentemente de a criança ficar afática ou com uma LIO implantada. As lentes de contato para crianças não estão disponíveis em todos os países, nesse caso, os óculos devem ser prescritos. Após a cirurgia de catarata, são prescritos colírios anti-inflamatórios e midriáticos por várias semanas; as gotas precisam ser instiladas 8 a 10 vezes ao dia. A inserção e remoção das lentes de contato, bem como a administração do colírio, exigem um controle firme do bebê, muitas vezes envolvendo ambos os pais (LIMA S, et al., 2020).

Importância do teste do olhinho no diagnóstico precoce da catarata congênita

No mundo, aproximadamente metade das crianças cegas possuem cegueira decorrente de causas evitáveis ou tratáveis com diagnóstico precoce. No Brasil, o Conselho Brasileiro de Oftalmologia, afirma que cerca de 29 mil crianças apresentam cegueira em decorrência de doenças oftalmológicas que poderiam ter sido identificadas e corrigidas de maneira precoce. Dessa forma, é essencial identificar as causas que podem levar a cegueira de maneira precoce e isso é feito através da triagem ocular neonatal, também chamada de teste do olhinho no Brasil (MALIK AN, et al., 2022; MUÑOZ JPN, et al., 2022; NASCIMENTO DDF, et al., 2020).

O teste do reflexo vermelho (TRV), também chamado de teste do reflexo uterino, refere-se ao brilho avermelhado gerado na pupila pela luz refletida da retina quando uma luz é lançada diretamente nos olhos. O teste do reflexo vermelho requer um dispositivo portátil, geralmente um oftalmoscópio direto, e pode ser realizado por qualquer pessoa treinada para realizar o teste. Esse exame constitui um dos mais importantes testes de triagem ocular aplicado ao recém-nascido cujo objetivo é a detecção de doenças que possam ocasionar baixa visual ou cegueira (MALIK AN, et al., 2022; NASCIMENTO DDF, et al., 2020; COSTA ES, et al., 2022). O TRV é exame rápido e simples, realizado no consultório de pediatria ou oftalmologia. Em alguns estados brasileiros como Rio de Janeiro, São Paulo e Paraná o exame é realizado diretamente na maternidade antes da alta do recém-nascido. As Diretrizes de Atenção à Saúde Ocular na Infância do Ministério Da Saúde (2013) preconiza que o TRV deve ser realizado em todos os recém-nascidos antes da alta e pelo menos duas vezes até completar 3 anos de vida. (LEDESMA F, 2018; COSTA ES, et al., 2022).

A causa mais frequente de alteração no TRV é a catarata congênita, que quando detectada e tratada precocemente apresenta melhor prognóstico, mas o teste também é útil para detectar outras doenças como glaucoma congênito, toxoplasmose, retinoblastoma, descolamentos de retina, tumores intraoculares grandes, inflamações intraoculares ou hemorragias intravítreas. O teste do reflexo vermelho quando modificado nos recém-nascidos fundamenta a execução de uma triagem ocular ainda na maternidade ou na puericultura (FINIZOLA R, et al., 2020; NASCIMENTO DDF, et al., 2020).

Retinopatia da prematuridade

A retinopatia da prematuridade é um distúrbio vasoproliferativo dos vasos retinianos em desenvolvimento que afeta bebês prematuros e pode levar a deficiência visual grave e irreversível ou cegueira se não for tratada. Durante a ROP, os vasos sanguíneos retinianos anormais formam brotos e ramos que se estendem não apenas sobre a superfície retiniana, mas também para o vítreo à medida que progridem para neovascularização patológica da retina e neovascularização intravítrea (DAI C, et al., 2021; SEN P, et al., 2020).

A cegueira por ROP é amplamente evitável se programas de triagem apropriados, adequados e acessíveis estiverem disponíveis. Segundo a OMS cerca de 15 milhões de bebês nascem prematuros anualmente. Quase um em cada dez bebês nasce prematuro em todo o mundo. Como a sobrevivência desses bebês aumentou, eles enfrentam um risco vitalício de deficiência, incluindo cegueira (SEN P, et al., 2020).

Três epidemias foram descritas na ROP. O primeiro nas décadas de 1940 e 1950 nos países ocidentais foi atribuído à má compreensão da doença e altas concentrações de oxigênio irrestrito dado aos bebês prematuros. Sua redução subsequente reduziu a incidência de ROP, mas aumentou a incidência de paralisia cerebral e morte. A segunda epidemia ocorreu em países desenvolvidos devido ao aumento das taxas de sobrevivência de bebês muito prematuros. Atualmente, os países da América Latina e asiáticos vivem a terceira epidemia de ROP, cuja característica é um espectro variável da doença (SEN P, et al., 2020; DAI C, et al., 2021).

Globalmente, em 2010, 184.700 bebês prematuros que desenvolveram qualquer estágio da ROP, cerca de 20.000 ficaram cegos ou com deficiência visual grave devido à ROP. Outros 12.300 desenvolveram deficiência visual leve a moderada. Sessenta e cinco por cento dos deficientes visuais de ROP nasceu em países de renda média. Estudos recentes sugerem que a ROP é uma causa cada vez mais importante de cegueira evitável na China, Sudeste e Sul da Ásia. Bebês prematuros nascidos com idade gestacional (IG) de 32 semanas ou menos têm maior risco de desenvolver ROP (BHENDE PS, 2020; SEN P, et al., 2020; HARTNETT ME, 2020). É a principal causa de cegueira infantil em países em desenvolvimento, como Índia e Ougênese na retina em desenvolvimento (DAI C, et al., 2021).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A catarata congênita e a retinopatia da prematuridade constituem as principais causas de baixa visual e cegueira na primeira infância. Nesse contexto, é essencial a implementação dos testes de triagem no caso da CC o teste do reflexo vermelho e no caso da ROP com exames de fundo de olho nos recém-nascidos prematuros abaixo de 1.500 g ou com IG <30 semanas. Dessa forma, oportunizando um diagnóstico precoce é possível reduzir as sequelas de ambas as patologias.

REFERÊNCIAS

1. BERRY V, et al. Inherited cataracts: Molecular genetics, clinical features, disease mechanisms and novel therapeutic approaches. *British Journal of Ophthalmology*, 2020; 104(10): 1331–1337.
2. BHENDE PS. Retinopathy of prematurity. *Indian J Ophthalmol*, 2020; 68(1): 10-11.
3. BOLIO-MOLINA LA e TOLEDO-VERONICO G. Catarata congênita neonatal unilateral. *Rev. mex. Pediatr*, 2020; 87(1): 18-20.

4. BREMOND-GIGNAC D, et al. Recent developments in the management of congenital cataract. *Ann Transl Med*, 2020; 8(22): 1545.
5. BUSTO EW, et al. Caracterización de catarata congénita y resultado visual postoperatorio en una Unidad de Oftalmología Pediátrica en un país de ingresos medios. *Andes pediater*, 2022; 93(4): 488-495.
6. COSTA ES, et al. Avaliação ocular em recém-nascidos. *Revista Científica Multidisciplinar*, 2022; 3(11): e3112150.
7. DAI C, et al. Concurrent Physiological and Pathological Angiogenesis in Retinopathy of Prematurity and Emerging Therapies. *Int J Mol Sci*, 2021; 22(9): 4809.
8. FINIZOLA R, et al. Perfil do teste do olhinho: estudo em instituição de referência no Estado da Paraíba. *Revista Brasileira de Oftalmologia*, 2020; 79(2): 109-113.
9. HARTNETT ME. Retinopathy of Prematurity: Evolving Treatment with Anti-Vascular Endothelial Growth Factor. *Am J Ophthalmol*, 2020; 218: 208-213.
10. JARAMILLO-CEREZO A, et al. Etiología y consideraciones en salud de la discapacidad visual en la primera infancia: revisión del tema. *Rev. mex. Oftalmol*, 2022; 96(1): 27-36.
11. KIM SJ, et al. Retinopathy of prematurity: a review of risk factors and their clinical significance. *Surv Ophthalmol*, 2018; 63(5): 618-637.
12. LEDESMA F, et al. Teste do reflexo vermelho: quando deve ser aplicado e qual benefício oferece?. *Arquivos Catarinenses De Medicina*, 2018; 47(2): 204–211.
13. LIMA MKC, et al. Diretrizes de triagem para retinopatia da prematuridade: Revisão de literatura. *Brazilian Journal of Health Review*, 2021; 4(1): 695-705.
14. LIMA S, et al. Congenital cataract in newborns: A qualitative study on parents' experiences of the surgery and subsequent care. *Acta Ophthalmol*, 2020; 98(6): 585-591.
15. LOPES PJF, et al. Retinopatia da Prematuridade numa Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais de referência nacional. *Revista Sociedade Portuguesa De Oftalmologia*, 2020; 44(4).
16. MALIK AN, et al. Universal newborn eye screening: a systematic review of the literature and review of international guidelines. *J Glob Health*, 2022; 12:12003.
17. MOHAMMADPOUR M, et al. Updates on managements of pediatric cataract. *J Curr Ophthalmol*, 2018; 31(2): 118-126.
18. MUÑOZ JPN, et al. Importância do reflexo vermelho para detecção das patologias oculares congênitas no recém-nascido: uma revisão integrativa. *Revista Eletrônica Acervo Científico*, 2022; 41: e9952.
19. NASCIMENTO DDF, et al. A importância do teste do olhinho para triagem de doenças oculares no período neonatal: revisão integrativa. *Brazilian Journal of Production Engineering*, 2020; 6(6): 69–79.
20. OLIVEIRA IP, et al. Alterações oculares na infância e adolescência. *Medicina (Ribeirão Preto)*, 2022; 55(2): e-178261.
21. REBOTTARO N, et al. Catarata bilateral congénita en recién nacido con síndrome de Down. *Arch. Pediatr. Urug*, 2022; 93(2): e308.
22. ŞEKEROGLU HT, UTINE GE. Congenital Cataract and Its Genetics: The Era of Next-Generation Sequencing. *Turk J Ophthalmol*, 2021; 51(2): 107-113.
23. SEN P, et al. Retinopathy of prematurity treatment: Asian perspectives. *Eye (Lond)*, 2020; 34(4): 632-642.
24. SHATNAWI R, et al. Congenital Cataract Surgery: A Retrospective Analysis of 62 Patients in a Developing Country. *Comput Math Methods Med*, 2021; 2021: 6431276.
25. SHIELS A, HEJTMANCIK JF. Biology of Inherited Cataracts and Opportunities for Treatment. *Annu Rev Vis Sci*, 2019; 5: 123-149.
26. TATARU CI, et al. Congenital cataract – clinical and morphological aspects. *Romanian Journal of Morphology and Embryology*, 2020; 61(1): 105–112.