

Relato de caso: catarata lamelar congênita - evolução em 3 anos

Case report: congenital lamellar cataract - 3 years evolution

Relato de caso: catarata lamelar congénita - evolución en 3 años

Sílvia Nogueira Marx Gonzaga^{1*}, Ricardo Bicalho Campolina¹, Marcus Vinicius Cardoso de Souza², Lucas Brandão Damasceno Góes³, Matheus Rainato Zhouri³, Victor Guerra Campos³.

RESUMO

Objetivo: Relatar um caso de catarata congênita lamelar não associada a síndromes sistêmicas ou malformações congênitas e apresentar a conduta adotada. **Detalhamento do Caso:** Trata-se de um paciente de cinco anos idade, masculino, sem comorbidades e sem alterações no Teste do Olhinho, referenciado para acompanhamento no Centro Oftalmológico de Minas Gerais em 2017, com queixa de fotofobia intensa. Ao exame foi evidenciado redução discreta da acuidade visual, opacidades cristalinas lamelares em anel em ambos os olhos com eixo visual livre, ausência de alterações de motilidade ocular e níveis pressóricas normais. **Considerações Finais:** A detecção precoce de alterações oftalmológicas é de suma importância na minimização do impacto das doenças oculares no desenvolvimento psicomotor e cognitivo das crianças. Apesar da importância do teste do olhinho, as cataratas lamelares podem apresentar reflexo vermelho normal ou próximo do normal, deixando de ser diagnosticadas. Neste contexto, mesmo na ausência de dificuldades visuais ou doenças síndrômicas, uma visita anual ao oftalmologista é essencial durante os primeiros anos de vida para diagnosticar casos limitrofes.

Palavras-chave: Catarata, Criança, Anormalidade congênita, Acuidade visual.

ABSTRACT

Objective: To report a case of lamellar congenital cataract not associated with systemic syndromes or congenital malformation, presenting the adopted approach. **Case Description:** Male, five years old, with no comorbidities and no changes in the Red Reflex Test, referred for follow-up at the Ophthalmological Center of Minas Gerais in 2017, complaining of intense photophobia. The examination revealed a slight reduction in visual acuity, lamellar crystalline opacities in both eyes with a free visual axis, absence of changes in ocular motility and normal eye pressure levels. **Final Considerations:** Early detection of ophthalmic changes is of Paramount importance in minimizing the impact of eye diseases on children's psychomotor and cognitive development. Despite the importance of the Red Reflex Test, lamellar cataracts may have normal or close to normal red reflex and are no longer diagnosed. In this context, even in the absence of visual difficulties or syndromic diseases, an annual visit to the ophthalmologist is essential during the first years of life to diagnose borderline cases.

Keywords: Cataract, Children, Congenital abnormality, Visual acuity.

RESUMEN

Objetivo: Informar un caso de catarata laminar congénita sin relación con síndromes sistémicas o malformaciones congénitas y presentar la conducta adoptada. **Descripción del Caso:** Se trata de un niño de cinco años de edad, sin comorbilidades ni cambios en la exploración del reflejo rojo, encaminado para seguimiento al Centro Oftalmológico de Minas Gerais en 2017, con una queja de fotofobia intensa. El examen mostró una ligera reducción de la agudeza visual, opacidades cristalinas laminares en ambos ojos con el eje visual libre, sin cambios en la motilidad del ojo y niveles de presión normales. **Consideraciones Finales:** La detección precoz de las alteraciones oftalmológicas es de suma importancia para reducir al mínimo el impacto de las enfermedades oculares en el desarrollo psicomotor y cognitivo de los niños. A pesar de la importancia de la exploración del reflejo rojo, las cataratas laminares pueden presentar un reflejo rojo normal o casi normal y es posible que no se diagnostique. En este contexto, incluso en ausencia de dificultades visuales o enfermedades síndrômicas, es esencial una visita anual al oftalmólogo durante los primeros años de vida para diagnosticar los casos atípicos.

Palabras clave: Catarata, Niño, Anormalidad congénita, Agudeza visual.

¹ Centro Oftalmológico de Minas Gerais, Belo Horizonte - MG. *E-mail: s.marxg@gmail.com

² Hospital Evangélico, Belo Horizonte - MG.

³ Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte - MG.

INTRODUÇÃO

Catarata é definida como a opacificação do cristalino, a lente natural dos olhos, responsável por focar os raios de luz na retina. A transparência do cristalino é garantida por sua estrutura única composta por células especializadas, com conteúdo citoplasmático ricamente proteico e dispostas de maneira altamente ordenada. As opacificações são secundárias as alterações dessa estrutura e resultam em distúrbios refrativos que comprometem a acuidade visual (GUPTA VB, et al., 2014; KHAN L, et al., 2018). É a principal causa mundial de cegueira e pode manifestar em qualquer idade. Estima-se a presença de 1,5 milhões de crianças cegas em todo mundo, destas a maioria está relacionada a causas preveníveis, tais como as cataratas (BERRY V, et al., 2018; MOREIRA J, et al., 2017).

A catarata congênita é a principal causa de cegueira reversível na infância e ela pode estar presente ao nascimento ou ser evidenciada ao longo da primeira década de vida da criança (SANTANA A e WAISWO M, 2011). Ela manifesta-se como distúrbios refracionais, distorções visuais, fotofobia, leucocoria, assimetria do reflexo vermelho, nistagmo ou estrabismo, podendo ocorrer isoladamente, como parte de síndromes ou em combinação com malformações congênitas tais como anoftalmia, microftalmia, aniridia, coloboma de íris, dentre outras. Sua prevalência varia com as condições socioeconômicas, acometendo 1 a 6/10.000 nascimentos em países industrializados e 5 a 15/10.000 nascimentos em países em desenvolvimento (KHAN L, et al., 2018).

Em relação a sua etiologia, na maioria das vezes é idiopática, entretanto pode ser secundária a anormalidades cromossômicas (síndrome de Down, Turner, Edward, Patau, Cri du Chat), distúrbios metabólicos (galactosemia, hipocalcemia, diabetes), prematuridade e infecções intraútero (toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus, herpes, sífilis) (MOREIRA J, et al., 2017; KHAN L, et al., 2018; GUPTA VB, et al., 2014).

Recentemente, tem-se tentado identificar genes e mutações associados ao surgimento das cataratas congênitas sem outras doenças de base, sendo que a maioria dos genes identificados até hoje são de heranças autossômicas dominantes (LIU Q, et al., 2020). Na faixa etária pediátrica, a detecção e intervenção precoce desta patologia têm importância fundamental na prevenção da perda visual irreversível, uma vez que o desenvolvimento visual normal ocorre majoritariamente durante os três primeiros anos de vida, sendo este um período crítico de plasticidade sensorial em que qualquer redução na estimulação da retina resulta em ambliopia cujo grau varia conforme a idade de início e a densidade da opacificação da lente (BERRY V, et al., 2018; MOREIRA J, et al., 2017).

A apresentação fenotípica da catarata congênita é heterogenia e de acordo com a morfologia e localização anatômica de acometimento do cristalino ela pode ser classificada como capsular (anterior subcapsular, lenticular, posterior subcapsular), zonular (lamelar, nuclear ou sutural), total (completa) ou membranosa. A catarata lamelar é caracterizada por opacidades geralmente bilaterais e simétrica que acometem uma ou mais lamelas do cristalino, podendo permanecer subclínica por anos e é a forma mais comum de catarata congênita. (BERRY V, et al., 2018; TARTARELLA MB, et al., 2014).

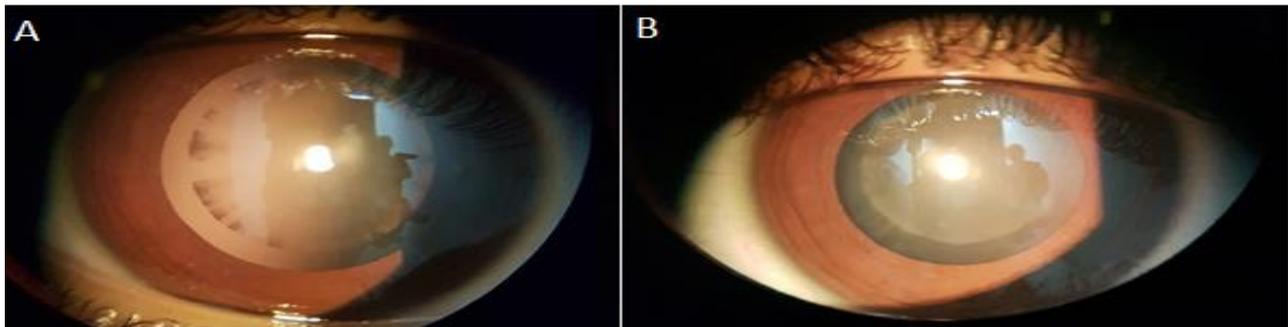
Sendo assim, esse trabalho tem como objetivo apresentar um caso de catarata congênita lamelar não associada a síndromes sistêmicas ou malformações congênitas.

DETALHAMENTO DO CASO

V.G.D.S., masculino, 5 anos e 10 meses de idade, compareceu em 10 de outubro de 2017 para primeira avaliação oftalmológica no Centro Oftalmológico de Minas Gerais (COMG), acompanhado da mãe que referiu que paciente apresentava intensa fotofobia. Alegou boa saúde geral, com bom desempenho escolar, negou qualquer tipo de doenças crônicas oculares, malformações congênitas e sistêmicas apresentadas pelo paciente (confirmado pelo relatório pediátrico) ou em parentes. Ausência de alteração do Teste de Olhinho. Nenhum familiar de primeiro grau era portador de catarata congênita. Durante a gestação, realizou pré-natal adequado com acompanhamento médico, os exames sorológicos de rotina eram negativos, não houve uso de quaisquer medicações ou drogas pela mãe, gestação a termo. A triagem neonatal (Teste do Pezinho) não apresentava alterações.

Ao exame, apresentou refração estática confirmada por esquiascopia de: olho direito (OD) +0,75 e acuidade visual corrigida de 20/30; olho esquerdo (OE) +0,75 e acuidade visual corrigida de 20/40; à biomicroscopia foi observada presença de opacidades cristalínicas em ambos os olhos (AO) de formato anular que cercam núcleos claros sem alterações e são rodeadas por córtex também sem opacidades, sendo a opacidade de OE mais intensa quando comparado com OD (**Figura 1**). Motilidade ocular, cover test e ponto próximo de convergência sem alterações e pressão intraocular fisiológica. Foi realizado diagnóstico de catarata lamelar bilateral e proposto tratamento expectante, com consultas para controle trimestrais, visando avaliar progressão da catarata e piora dos sintomas visuais.

Figura 1 – Biomicroscopia em 10/10/2017.



Legenda: A - Olho direito com opacidade lamelar em anel e eixo visual livre; B – Olho esquerdo com opacidade lamelar mais densa em relação ao direito.

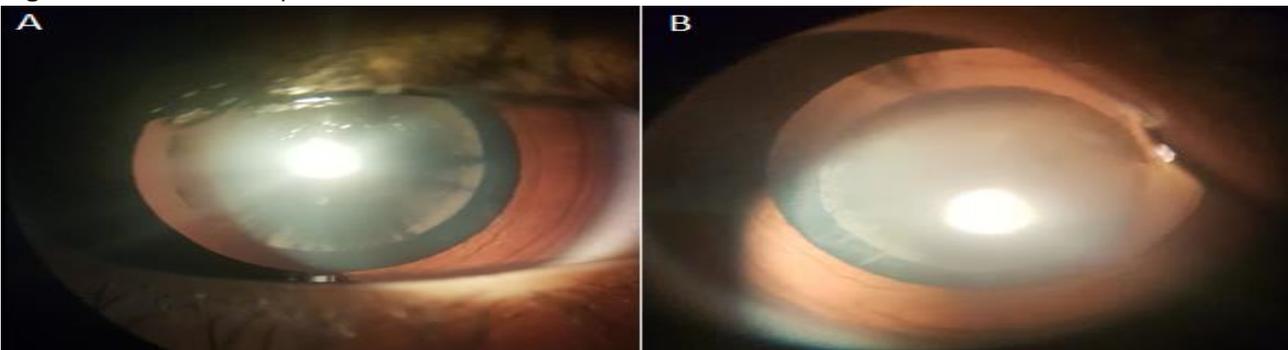
Fonte: Gonzaga SNM, et al., 2020.

O paciente foi reavaliado em março de 2018 e a mãe negou novas queixas além da fotofobia. Ao exame, apresentou mesma refração estática em 10/10/2017, porém melhora da informação do paciente e melhora da acuidade visual para OD: 20/20 e OE: 20/25. Não foram observadas alterações significativas na morfologia da catarata lamelar nesta avaliação, bem como não foram detectadas novas alterações biomicroscópicas, fundoscópicas, de pressão intraocular e desvios.

Nova avaliação em outubro de 2018, aos 6 anos e 10 meses de idade, sem queixas, na qual apresentou refração estática em OD: +1,00 e acuidade visual de 20/20 e OE: +1,00 -1,00x80 e acuidade visual de 20/20. Não houve alterações ceratométricas nesta avaliação, demonstrando que o astigmatismo observado em olho esquerdo possivelmente se deve a alterações cristalínicas. O padrão morfológico da catarata manteve-se o mesmo, sendo OE apresentando sempre opacidade mais significativa do que em OD.

Em 17/09/2018, assintomático, manteve a refração e boa acuidade visual bilateral (de 20/20), sem alterações no padrão morfológico da catarata em relação a outubro deste ano. Em 16/04/2019, aos 7 anos e 6 meses de idade, queixando dificuldade de alfabetização e hiperatividade. Ao exame, apresentou refração estática de OD: +0,50 e acuidade 20/20 e OE: +0,50 -0,5x95 e acuidade de 20/25. À biomicroscopia: observado piora da opacidade em AO, sendo mais importante em OE (**Figura 2**).

Figura 2 – Biomicroscopia em 16/04/2019.



Legenda: A - Olho direito com aumento de opacidade lamelar, preservando eixo visual livre; B – Olho esquerdo com aumento da opacidade global, principalmente em região periférica.

Fonte: Gonzaga SNM, et al., 2020.

Avaliação em 05/08/19, aos 7 anos, referiu de fotofobia importante. Ao exame, apresentou refração estática em OD: +0,5 -1,50 x 90 e acuidade visual de 20/20 e OE: +1,0 -0,5 x 95 e acuidade visual de 20/40 e piora do quadro da opacidade com progressão da catarata lamelar em OE.

Realizado nova avaliação em 12/11/19, aos 8 anos, com manutenção da fotofobia. Ao exame de refração estática em OD: +0,75 -0,75 x 160 e acuidade de 20/30 e OE: +1,25 1,25x75 e acuidade visual de 20/60 -2. Devido a progressão da opacificação optou-se por cirurgia de facoemulsificação com colocação de lente intraocular, realizada em 04/02/2020. O procedimento decorreu sem intercorrências resultando em uma acuidade visual no pós-operatório de em OE de 20/30 em avaliação no dia 10/02/2020.

Em todas as avaliações, não foram observadas alterações fundoscópicas, pressóricas, desvios do olhar e relacionadas à motilidade ocular. No controle pós operatório no dia 02/03/2020 foi constatado opacidade de capsula posterior com baixa acuidade visual em exame estático de OD: +0,5 e acuidade de 20/20 e OE: -0,75 e acuidade de 20/40, sem outras alterações ao exame de biomicroscopia. Encaminhado para o departamento de retina para realização de capsulotomia posterior por Yag laser. Entretanto, o procedimento foi postergado em vista da atual conjuntura de pandemia.

DISCUSSÃO

A catarata congênita (CC) é uma importante causa de cegueira prevenível na infância e um problema social em países em desenvolvimento. Estima-se que cerca de 200 mil crianças são cegas devido a cataratas. A CC lamelar por sua vez é o tipo mais comum de opacidade congênita do cristalino, geralmente é parcial ao nascimento e de acometimento bilateral, podendo progredir com o tempo. Acomete olhos de tamanho normal, sendo hereditárias em 6,8 a 29% dos casos (MOREIRA J, et al., 2017; REZENDE MSVM, et al., 2008; SANTANA A, et al., 2005).

A hereditariedade é mais comumente relacionada a um padrão autossômico dominante, com expressividade variável, apesar de também terem sido relatadas heranças ligadas ao X ou com padrão autossômico recessivo (MOREIRA J, et al., 2017). No entanto, no caso relatado não havia história familiar nem fatores genéticos conhecidos relacionados ao desenvolvimento de CC.

Existe uma estreita relação entre catarata congênita, malformações oculares/sistêmicas, síndromes cromossômicas e metabólicas, entretanto, a etiologia da catarata é difícil de ser determinada em grande parte dos casos, já que múltiplos fatores podem contribuir para o desenvolvimento da catarata na população pediátrica. Dentre esses fatores o baixo peso ao nascimento, a idade materna avançada, traumas oculares e uso de glicocorticoides merecem destaque.

Segundo Haargaard B, et al. (2005), crianças nascidas com menos de 2000 g apresentam 10,6 vezes mais chance de desenvolverem CC do que crianças com peso ao nascimento de 3000 a 3500 g. A idade materna avançada está associada a maiores riscos de complicações gestacionais, anormalidades cromossômicas e ao baixo peso ao nascimento. Ademais, traumas oculares podem ser frequentes na faixa etária pediátrica especialmente durante atividades lúdicas e práticas esportivas, sendo estes eventos muitas vezes desconhecidos pelos próprios cuidadores da criança. Por último, o uso de glicocorticoides sistêmicos pode ser importante precipitador do problema, principalmente no tratamento da artrite idiopática juvenil e lúpus eritematoso sistêmico.

Apesar dos diferentes fatores supracitados, a CC na maioria dos casos é de origem idiopática. Moreira J, et al. (2017) em estudo retrospectivo pela revisão de processos clínicos de cataratas diagnosticadas em idade pediátrica nos anos de 2004 a 2016 no Hospital Pedro Hispano (Portugal), atribuíram origem idiopática a CC em 59,5% dos casos.

Lim Z, et al. (2010), em estudo retrospectivo envolvendo 778 crianças portadoras de catarata congênita, atendidas no Hospital of Sick Children (HSC – Toronto) nos anos 1992 a 2002, relataram uma prevalência de 58,2% da catarata idiopática. Tartarella MB, et al. (2014), através de análise de prontuários de 207 crianças, entre os anos de 2001 e 2011, atendidas no Ambulatório de Catarata Congênita do Departamento de Oftalmologia da Universidade Federal de São Paulo, concluíram que a origem idiopática esteve presente em 72,5% dos pacientes, neste estudo a morfologia zonular (lamelar) foi também a mais prevalente (46 casos).

O caso clínico em estudo encontra-se em conformidade com as referências literárias, a origem idiopática da catarata foi estabelecida devido à ausência de fatores que pudessem estar implicados na gênese do quadro. Não há história de doenças sistêmicas prévias ou concomitantes, não há relato de uso medicamentosos ou intercorrências gestacionais e não há casos semelhantes na família ou outros fatores predisponentes.

A definição da etiologia da catarata na população pediátrica é importante para fins epidemiológicos e definição de intervenções futuras (LIM Z, et al., 2010). É importante ressaltar que a catarata idiopática é um diagnóstico de exclusão. Exame clínico detalhado realizado por pediatras e oftalmologistas são cruciais na identificação de padrões hereditários, uso crônico de glicocorticoides e alterações físicas sugestivas de síndromes, doenças sistêmicas e traumas oculares, além possibilitar a obtenção de informações sobre o histórico da gestação para exclusão de possíveis infecções intrauterinas.

Testes genéticos podem ser úteis na identificação de anomalias cromossômicas quando estas são suspeitadas (TARTARELLA MB, et al., 2014; ZETTERSTROM C, et al., 2005). A definição da morfologia e da lateralidade da catarata pode sugerir a etiologia. A catarata nuclear usualmente é bilateral, geralmente detectada ao nascimento e tem caráter hereditário, a lamelar ocorre de modo mais tardio na infância, pode ser hereditária ou adquirida e é frequentemente bilateral, a polar geralmente é unilateral e acompanhada de microftalmia e persistência de vítreo primário (REZENDE MSVM, et al., 2008; ZETTERSTROM C, et al., 2005).

Na abordagem no tratamento da CC um dos fatores imprescindíveis a ser avaliado é a idade do paciente, objetivando evitar a ambliopia. A conduta em geral pode ser expectante ou existe a opção pela facectomia precoce. Dentre as indicações para abordagem cirúrgica devem ser considerados acuidade visual pior que 20/50, opacidade maior que 3 mm in diâmetro, a coexistência com estrabismo ou nistagmo (ZETTERSTROM C, et al., 2005).

Conforme descrito na literatura, inicialmente no caso relatado não havia a indicação cirúrgica. Realizou-se o tratamento conservador com o acompanhamento frequente e ao longo do tempo, com a piora da acuidade visual (20/60) e aumento da opacificação, a indicação cirúrgica foi preconizada. O prognóstico nos casos de que possuem um diagnóstico precoce é positivo, podendo obter uma acuidade visual de 20/40 até 20/20. Para isso, são necessários uma série de fatores como a data de aparecimento da catarata, presença de outras alterações oculares – estrabismo, nistagmo, se o acometimento é unilateral ou bilateral, a evolução da cirurgia e a presença de complicações como endoftalmite. Segundo o estudo multicêntrico *The Infant Aphakia Treatment Study* a presença de catarata unilateral possui pior prognóstico que nos casos de catarata bilateral (LAMBERT SR, et al., 2014).

Devido a possibilidade de impactos significativos no desenvolvimento da criança, o acompanhamento oftalmológico da evolução do caso é de suma importância para o sucesso do tratamento, mesmo após a cirurgia (com ou sem introdução de lente intraocular). Grande parte das crianças naturalmente terão alterações refrativas ao longo do acompanhamento que deverão ser ajustadas (LAMBERT SR, et al., 2014; MOREIRA J, et al., 2017).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Trata-se do relato de um caso de catarata congênita lamelar idiopática subclínica ao nascimento e com manifestação tardia. A detecção precoce de alterações oftalmológicas e consequente tratamento individualizado são fundamentais para redução do impacto destas no desenvolvimento cognitivo e psicomotor da criança. Embora as cataratas congênitas densas e brancas sejam facilmente detectadas pelo Teste do Olhinho, cataratas lamelares podem apresentar reflexo vermelho normal ou próximo do normal, levando-as a não serem diagnosticadas em tempo ideal. Dependendo da posição ou estrutura, podem levar a ambliopias leves, mas irreversíveis, em especial nas unilaterais. Dessa maneira, ainda que não haja doenças sistêmicas e sindrômicas associadas ou mesmo que não se perceba dificuldades visuais e espaciais na criança com Teste do Olhinho normal, uma visita anual ao oftalmologista durante os primeiros anos de vida é essencial para diagnosticar casos limítrofes, mas ambliopicamente irreversíveis na ausência de intervenção precoce.

REFERÊNCIAS

1. BERRY V, et al. A novel missense mutation in HSF4 causes autosomal-dominant congenital lamellar cataract in a British Family. *Eye*, 2018; 32(4):806-12.
2. GUPTA VB, et al. Etiopathogenesis of cataract: An appraisal. *Indian Journal of Ophthalmology*, 2014, 62: 103-110.
3. HAARGAARD B, et al. Risk factors for idiopathic congenital/infantile cataract. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 2005; 46(9):3067-3073.
4. HEJTMANCIK JF. Congenital cataracts and their molecular genetics. *Seminars in cell & Developmental Biology*, 2008; 19:134-149.
5. KHAN L, et al. Genetics of congenital cataract and its diagnosis and therapeutics. *Egypt Jour Bas and App Sci*, 2018; 5:252-257
6. LAMBERT SR, et al. Comparison of contact lens and intraocular lens correction of monocular aphakia during infancy: a randomized clinical trial of HOTV optotype acuity at age 4.5 years and clinical findings at age 5 years. *JAMA Ophthalmol*, 2014; 132(6):676-82.
7. LIM Z, et al. Pediatric cataract: the Toronto experience-etiology. *Am J Ophthalmol*, 2010; 149(6):887-892.
8. LIU Q, et al. Clinical characteristics of congenital lamellar cataract and myopia in a Chinese family. *Biosci Rep*, 2020; 40(2):1-11.
9. MOREIRA J, et al. Cataratas em idade pediátrica: estudo retrospectivo de 12 anos (2004-2016). *Acta Med Port*, 2017; 30(3):169-174.
10. REZENDE MSVM, et al. Abordagem da catarata congênita: análise de série de casos. *Rev Bras Oftalmol*, 2008; 67(1):32-38.
11. SANTANA A, et al. Anofthalmia associada à catarata congênita: relato de caso. *Arq Bras Oftalmol*, 2005; 68(3):385-388.
12. SANTANA A, WAISWO M. The genetic and molecular basis of congenital cataract. *Arquivo Brasileiro de Oftalmologia*, 2011, 74: 136-142.
13. TARTARELLA MB, et al. Pediatric cataracts: clinical aspects, frequency of strabismus and chronological, etiological, and morphological features. *Arq Bras Oftalmol*, 2014; 77(3):143-7.
14. ZETTERSTROM C, et al. Cataract in children. *J Cataract Refract Surg* 2005; 31(4):824-840.