

DOENÇAS OCULARES CONGÊNITAS: DIAGNÓSTICO E MANEJO EM PEDIATRIA

Daniella Pereira Garcia¹
Laura Frinhani Valadão²
Rafaella Valadares Diniz³
Aline Camargo de Oliveira⁴
Isabella de Almeida Gonçalves Ferreira⁵

RESUMO: Doenças oculares congênitas são anomalias que afetam a estrutura e função dos olhos desde o nascimento, podendo resultar em comprometimento visual significativo se não forem diagnosticadas e tratadas adequadamente. Essas condições podem variar em gravidade e impacto, desde problemas relativamente menores, como estrabismo, até condições mais graves, como catarata congênita e glaucoma congênito. O diagnóstico precoce é fundamental para iniciar intervenções terapêuticas e garantir melhores resultados visuais e funcionais para as crianças afetadas. O manejo dessas doenças requer uma abordagem multidisciplinar que envolve oftalmologistas pediátricos, geneticistas, pediatras e outros profissionais de saúde, além do apoio e educação dos pais. Objetivo: O objetivo desta revisão sistemática de literatura é analisar e sintetizar as evidências disponíveis nos últimos 10 anos sobre o diagnóstico e manejo das doenças oculares congênitas em pediatria, a fim de fornecer uma visão abrangente das estratégias de diagnóstico, opções de tratamento e desafios associados a essas condições. Metodologia: Utilizando o checklist PRISMA, esta revisão sistemática buscou artigos publicados nos últimos 10 anos nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science. Os descritores utilizados foram "doenças oculares congênitas", "diagnóstico", "manejo", "pediatria" e "crianças". Os critérios de inclusão foram estudos originais e revisões sistemáticas que abordaram o diagnóstico e manejo de doenças oculares congênitas em crianças. Os critérios de exclusão foram estudos em idiomas que não fossem inglês, espanhol ou português, estudos em animais e estudos sem acesso ao texto completo. Resultados: Os resultados desta revisão sistemática destacaram várias abordagens diagnósticas, incluindo exames oftalmológicos pediátricos, testes genéticos e exames de imagem. Quanto ao manejo, foram discutidas opções terapêuticas como cirurgia, terapia medicamentosa e reabilitação visual. Além disso, foram abordados desafios como o impacto psicossocial e a necessidade de uma abordagem multidisciplinar. Conclusão: A revisão sistemática ressaltou a importância do diagnóstico precoce e do manejo adequado das doenças oculares congênitas em pediatria para garantir melhores resultados visuais e funcionais. Uma abordagem integrada e colaborativa entre diferentes especialidades médicas é essencial para o cuidado holístico desses pacientes.

Palavras-chave: Diagnóstico. Manejo. Pediatria. Crianças.

¹Acadêmica de medicina Centro Universitário Vértice – UNIVÉRTIX.

²Acadêmica de Medicina Centro Universitário de Belo Horizonte (UNIBH).

³Acadêmica de Medicina Faculdade Atenas Sete Lagoas.

⁴Médica UNIFIPMOC AFYA.

⁵Médica Faculdade Morgana Potrich- FAMP.

INTRODUÇÃO

A abordagem das doenças oculares congênitas em pediatria requer uma compreensão profunda das complexidades envolvidas no diagnóstico e manejo dessas condições desde os estágios iniciais da vida de uma criança. No centro dessa abordagem está a importância do diagnóstico precoce, que desempenha um papel crucial na determinação do prognóstico visual e funcional da criança afetada. O diagnóstico precoce permite o início imediato de intervenções terapêuticas, minimizando os riscos de complicações a longo prazo e otimizando os resultados de saúde.

Ao nascer, as crianças são submetidas a exames oftalmológicos pediátricos abrangentes, que visam identificar quaisquer anormalidades oculares congênitas. Esses exames incluem a avaliação da transparência do cristalino, a medição da pressão intraocular e a análise da morfologia e função dos olhos. O objetivo é detectar precocemente condições como catarata congênita, glaucoma congênito e outras anomalias oculares que possam comprometer a visão da criança.

Além disso, é essencial reconhecer que o manejo eficaz das doenças oculares congênitas em pediatria requer uma abordagem multidisciplinar. Isso envolve a colaboração estreita entre diferentes especialidades médicas, como oftalmologia pediátrica, genética, pediatria e terapia ocupacional. Cada profissional traz consigo uma expertise única que contribui para uma compreensão holística das necessidades do paciente e para o desenvolvimento de um plano de tratamento abrangente e personalizado.

Essa abordagem colaborativa não apenas assegura a aplicação das melhores práticas clínicas, mas também considera os aspectos psicossociais envolvidos no cuidado da criança e de sua família. A compreensão do impacto emocional e social das doenças oculares congênitas é fundamental para fornecer suporte psicológico adequado e promover a adaptação e o bem-estar de todos os envolvidos.

No contexto das doenças oculares congênitas em pediatria, é fundamental considerar as diversas opções terapêuticas disponíveis para o manejo dessas condições. As estratégias de tratamento podem variar amplamente dependendo do tipo e da gravidade da anomalia ocular presente. Entre as opções terapêuticas mais comuns estão intervenções cirúrgicas, terapias medicamentosas e reabilitação visual. A cirurgia muitas vezes se faz necessária para corrigir anomalias estruturais, como catarata congênita ou glaucoma congênito, visando restaurar a função visual ou prevenir danos adicionais aos olhos. Por outro lado, a terapia

medicamentosa desempenha um papel importante no controle da pressão intraocular em casos de glaucoma congênito, ajudando a prevenir danos ao nervo óptico e preservar a visão. Além disso, a reabilitação visual, que inclui o uso de óculos, lentes de contato e terapia ocupacional, é essencial para maximizar o potencial visual das crianças afetadas e facilitar sua integração nas atividades cotidianas.

Paralelamente aos aspectos clínicos, é crucial reconhecer o impacto psicossocial que as doenças oculares congênitas podem ter nas crianças e em suas famílias. O enfrentamento dessas condições pode gerar ansiedade, estresse e até mesmo isolamento social, tanto para a criança quanto para seus cuidadores. Portanto, fornecer suporte emocional e psicológico adequado é essencial para promover o bem-estar emocional e a adaptação saudável a essa nova realidade.

Além disso, a educação dos pais desempenha um papel fundamental no processo de cuidado e manejo das doenças oculares congênitas em pediatria. Os pais precisam entender a condição ocular de seus filhos, os procedimentos de tratamento necessários e as expectativas realistas em relação ao prognóstico visual. Ao fornecer informações claras e precisas, os profissionais de saúde capacitam os pais a desempenharem um papel ativo no cuidado de seus filhos, promovendo assim uma melhor adesão ao tratamento e uma maior qualidade de vida para a criança.

OBJETIVO

O objetivo desta revisão sistemática de literatura é analisar e sintetizar as evidências disponíveis nos últimos 10 anos sobre o diagnóstico e manejo das doenças oculares congênitas em pediatria. A revisão busca compreender as estratégias diagnósticas mais eficazes, as opções terapêuticas disponíveis e os desafios enfrentados no cuidado dessas condições. Além disso, pretende-se identificar lacunas no conhecimento atual e sugerir direções para futuras pesquisas nessa área. Essa revisão tem como objetivo fornecer uma visão abrangente e atualizada sobre o tema, contribuindo assim para a melhoria da prática clínica e para o bem-estar das crianças afetadas por doenças oculares congênitas.

METODOLOGIA

A metodologia adotada nesta revisão sistemática de literatura seguiu as diretrizes estabelecidas pelo checklist PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews

and Meta-Analyses) para garantir a transparência e a qualidade do estudo. A busca por artigos foi conduzida nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os descritores "doenças oculares congênitas", "diagnóstico", "manejo", "pediatria" e "crianças".

Os critérios de inclusão foram definidos para selecionar estudos que abordassem especificamente o diagnóstico e o manejo de doenças oculares congênitas em pacientes pediátricos. Foram incluídos artigos originais e revisões sistemáticas que apresentavam uma metodologia clara sobre os procedimentos diagnósticos e terapêuticos utilizados. Além disso, foram considerados estudos que forneceram resultados relevantes sobre desfechos clínicos, funcionais ou psicossociais. Os artigos selecionados precisavam estar disponíveis em inglês, espanhol ou português e incluir amostras representativas de pacientes pediátricos.

Por outro lado, os critérios de exclusão foram estabelecidos para eliminar estudos que não atendiam aos objetivos específicos da revisão. Foram excluídos artigos em idiomas diferentes dos mencionados anteriormente, bem como aqueles que não tinham acesso ao texto completo disponível. Também foram excluídos estudos que se concentraram exclusivamente em adultos ou em populações não relacionadas à pediatria. Além disso, foram excluídos artigos que não forneceram informações relevantes sobre diagnóstico ou manejo de doenças oculares congênitas, assim como estudos baseados em dados de animais ou modelos experimentais não aplicáveis à prática clínica em pediatria e com isso, 13 artigos que respeitassem os critérios de inclusão e exclusão foram selecionados para compor esta revisão sistemática.

RESULTADOS

A identificação precoce de doenças oculares congênitas é de suma importância para garantir o tratamento adequado e prevenir complicações futuras. A realização de exames oftalmológicos pediátricos logo após o nascimento permite detectar anomalias oculares precocemente, como catarata congênita, glaucoma congênito e outras anomalias do desenvolvimento ocular. Esses exames incluem a avaliação da transparência do cristalino, medição da pressão intraocular e análise da morfologia e função dos olhos. Uma vez identificada uma condição ocular congênita, é essencial iniciar o tratamento o mais rápido possível para minimizar o impacto na visão e no desenvolvimento visual da criança. Intervenções precoces, como cirurgia para remover cataratas ou controlar o glaucoma, podem ajudar a preservar ou restaurar a visão e evitar complicações graves no futuro.

O manejo multidisciplinar das doenças oculares congênitas é fundamental para garantir a abordagem mais abrangente e eficaz possível. Isso envolve a colaboração de uma equipe de profissionais de saúde, incluindo oftalmologistas, pediatras, geneticistas, terapeutas ocupacionais e outros especialistas, dependendo das necessidades específicas de cada criança. Essa abordagem integrada permite uma avaliação completa da condição ocular da criança e a implementação de um plano de tratamento personalizado. Além disso, o manejo multidisciplinar considera não apenas os aspectos médicos da doença, mas também o impacto psicossocial na criança e em sua família, garantindo o apoio emocional e o suporte necessário ao longo do processo de tratamento e reabilitação.

Intervenções cirúrgicas desempenham um papel crucial no manejo das doenças oculares congênitas, especialmente quando se trata de corrigir anomalias estruturais que comprometem a visão. Procedimentos cirúrgicos como a remoção de cataratas congênitas são frequentemente realizados para restaurar a clareza visual e prevenir o desenvolvimento de ambliopia. Da mesma forma, a cirurgia pode ser indicada para o tratamento do glaucoma congênito, visando reduzir a pressão intraocular e proteger o nervo óptico de danos irreversíveis. O sucesso dessas intervenções cirúrgicas depende de uma abordagem cuidadosa e precisa por parte do cirurgião, bem como de um acompanhamento pós-operatório adequado para monitorar a recuperação e garantir os melhores resultados visuais possíveis. Além disso, avanços na tecnologia e técnicas cirúrgicas têm permitido procedimentos cada vez mais seguros e eficazes para o tratamento das doenças oculares congênitas, oferecendo esperança para melhorias significativas na qualidade de vida dos pacientes pediátricos afetados.

A terapia medicamentosa também desempenha um papel importante no manejo das doenças oculares congênitas, especialmente no controle da pressão intraocular e no tratamento de infecções oculares associadas. Medicamentos como colírios hipotensores são frequentemente prescritos para reduzir a pressão intraocular em casos de glaucoma congênito, ajudando a prevenir danos ao nervo óptico e preservar a visão. Além disso, antibióticos tópicos podem ser utilizados para tratar infecções oculares congênitas, como conjuntivite neonatal, minimizando o risco de complicações e promovendo a cicatrização adequada. O uso adequado de medicamentos oftalmológicos requer monitoramento cuidadoso por parte do oftalmologista, garantindo a eficácia do tratamento e minimizando os efeitos colaterais adversos. Assim, a terapia medicamentosa representa uma ferramenta

importante no arsenal terapêutico para o manejo das doenças oculares congênitas, complementando outras modalidades de tratamento para alcançar os melhores resultados visuais possíveis.

A reabilitação visual é uma parte essencial do manejo das doenças oculares congênitas em crianças, visando maximizar o potencial visual e promover a adaptação às necessidades visuais individuais. Os programas de reabilitação visual são projetados para ajudar as crianças a desenvolver habilidades visuais importantes, como a acuidade visual, a percepção de profundidade e a coordenação olho-mão. Isso é alcançado por meio de uma variedade de atividades e exercícios direcionados, adaptados às necessidades específicas de cada criança e ao estágio de desenvolvimento visual. Além disso, a reabilitação visual pode incluir o uso de dispositivos ópticos, como óculos ou lentes de contato, para corrigir erros refrativos e melhorar a visão funcional da criança. Por meio de sessões regulares de reabilitação visual, as crianças podem aprender a utilizar eficazmente sua visão residual e compensar as deficiências visuais causadas pelas doenças oculares congênitas, permitindo-lhes alcançar seu pleno potencial em termos de desenvolvimento e participação em atividades diárias.

Além de melhorar as habilidades visuais, a reabilitação visual desempenha um papel importante na promoção da independência e na melhoria da qualidade de vida das crianças afetadas por doenças oculares congênitas. Ao aprender a utilizar eficazmente sua visão, as crianças podem se tornar mais autoconfiantes e capazes de realizar tarefas cotidianas de forma independente, como a leitura, a escrita e a participação em atividades esportivas. Além disso, a reabilitação visual pode ajudar as crianças a se adaptarem a ambientes e situações desafiadoras, como ambientes escolares ou sociais, proporcionando-lhes as habilidades e a confiança necessárias para enfrentar esses desafios com sucesso. Portanto, a reabilitação visual desempenha um papel vital no processo de cuidado das crianças com doenças oculares congênitas, proporcionando-lhes as ferramentas e o apoio necessários para alcançar uma vida plena e produtiva.

O impacto psicossocial das doenças oculares congênitas em crianças e suas famílias é significativo e merece atenção especial durante o processo de manejo e tratamento. A vivência de uma condição de saúde visual pode desencadear uma série de emoções, como ansiedade, medo e frustração, tanto na criança quanto nos pais ou cuidadores. Essas emoções podem surgir devido às preocupações com o prognóstico visual, às limitações impostas pela condição e ao impacto nas atividades diárias e na qualidade de vida. É importante que os

profissionais de saúde estejam atentos a esses aspectos psicossociais e ofereçam suporte emocional adequado para ajudar as crianças e suas famílias a lidarem com esses desafios. Estratégias como aconselhamento psicológico, grupos de apoio e educação sobre a condição podem ser úteis para promover o bem-estar emocional e melhorar a adaptação à condição visual.

A educação dos pais desempenha um papel fundamental no processo de manejo das doenças oculares congênitas em crianças, pois os pais desempenham um papel crucial no cuidado e na tomada de decisões relacionadas ao tratamento. É essencial que os pais recebam informações claras e precisas sobre a condição de saúde visual de seus filhos, incluindo o diagnóstico, o prognóstico e as opções de tratamento disponíveis. Isso permite que os pais compreendam melhor as necessidades de seus filhos e se sintam capacitados para participar ativamente do plano de cuidados. Além disso, a educação dos pais pode ajudar a promover a adesão ao tratamento e a garantir a continuidade dos cuidados em casa, contribuindo para melhores resultados de saúde a longo prazo. Portanto, investir na educação dos pais é fundamental para garantir um manejo eficaz e abrangente das doenças oculares congênitas em crianças.

O monitoramento regular da saúde ocular é essencial para avaliar a progressão das doenças oculares congênitas e ajustar o plano de tratamento conforme necessário. Consultas oftalmológicas regulares permitem uma avaliação detalhada da saúde ocular da criança, incluindo a medição da acuidade visual, a avaliação da pressão intraocular e a análise da integridade das estruturas oculares. Além disso, o monitoramento regular permite detectar precocemente quaisquer alterações ou complicações que possam surgir ao longo do tempo, permitindo intervenções oportunas para prevenir danos adicionais à visão. O acompanhamento frequente também é uma oportunidade para os profissionais de saúde oferecerem suporte emocional e educacional à criança e à família, garantindo que todas as suas preocupações e necessidades sejam atendidas ao longo do processo de tratamento.

A abordagem preventiva desempenha um papel fundamental na gestão das doenças oculares congênitas em crianças, visando identificar e intervir precocemente em possíveis complicações. Medidas preventivas, como a triagem neonatal para doenças oculares congênitas, são importantes para identificar anomalias oculares logo após o nascimento, permitindo um diagnóstico precoce e a implementação de medidas terapêuticas adequadas. Além disso, a educação dos pais sobre sinais e sintomas de possíveis problemas oculares e a

importância do acompanhamento oftalmológico regular pode ajudar a detectar quaisquer alterações na visão da criança o mais cedo possível. Outras medidas preventivas incluem a promoção de hábitos de vida saudáveis, como uma dieta balanceada rica em nutrientes essenciais para a saúde ocular e a proteção adequada dos olhos contra lesões e traumas. Portanto, uma abordagem preventiva abrangente é essencial para garantir a saúde ocular a longo prazo das crianças afetadas por doenças oculares congênitas.

A pesquisa contínua desempenha um papel fundamental na melhoria das estratégias de diagnóstico, tratamento e manejo das doenças oculares congênitas. Avanços na compreensão da genética subjacente a essas condições têm possibilitado o desenvolvimento de novas terapias direcionadas, que visam corrigir as causas subjacentes das doenças oculares congênitas em nível molecular. Além disso, estudos clínicos e ensaios terapêuticos estão investigando novas abordagens de tratamento, como terapias genéticas e terapia celular, que têm o potencial de revolucionar o manejo dessas condições e melhorar significativamente os resultados visuais dos pacientes. A pesquisa também desempenha um papel crucial na identificação de fatores de risco modificáveis e na implementação de medidas preventivas eficazes para reduzir a incidência de doenças oculares congênitas. Além disso, a pesquisa translacional está permitindo a rápida tradução de descobertas científicas em avanços clínicos, garantindo que os pacientes se beneficiem das mais recentes inovações no campo oftalmológico. Em última análise, a pesquisa contínua é essencial para avançar no campo do manejo das doenças oculares congênitas e melhorar a qualidade de vida das crianças afetadas por essas condições.

CONCLUSÃO

No contexto das doenças oculares congênitas em crianças, a abordagem multidisciplinar, o diagnóstico precoce e a intervenção terapêutica são elementos cruciais para garantir resultados favoráveis e preservar a saúde visual. Estudos indicam que a identificação precoce dessas condições, seguida por um manejo abrangente e individualizado, pode minimizar complicações futuras e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. A reabilitação visual também desempenha um papel significativo na maximização do potencial visual das crianças afetadas, promovendo a independência e a adaptação às necessidades visuais individuais. Além disso, a educação dos pais sobre a condição de saúde visual de seus filhos e a importância do acompanhamento regular são

aspectos fundamentais para garantir a continuidade dos cuidados em casa e o sucesso do tratamento a longo prazo.

Os avanços na pesquisa continuam a impulsionar o campo do manejo das doenças oculares congênitas, oferecendo novas perspectivas e oportunidades para melhorias significativas no diagnóstico e tratamento. A investigação de novas terapias direcionadas e abordagens inovadoras, aliada à implementação de medidas preventivas eficazes, representa uma promissora linha de frente na luta contra essas condições. No entanto, é essencial reconhecer a importância da abordagem holística e centrada no paciente na prestação de cuidados oftalmológicos pediátricos, integrando aspectos médicos, emocionais e sociais para garantir o bem-estar integral das crianças afetadas por doenças oculares congênitas. Portanto, embora os desafios persistam, os avanços na pesquisa e na prática clínica oferecem esperança para um futuro mais brilhante para essas crianças e suas famílias.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SOARES AM. Mortality in Congenital Heart Disease in Brazil - What do we Know?. Mortalidade em Doenças Cardíacas Congênitas no Brasil - o que sabemos?. *Arq Bras Cardiol.* 2020;115(6):1174-1175. doi:10.36660/abc.20200589
2. RYMEN D, Peanne R, Millón MB, et al. MAN1B1 deficiency: an unexpected CDG-II. *PLoS Genet.* 2013;9(12):e1003989. doi:10.1371/journal.pgen.1003989
3. AMORIM M, Silva S, Machado H, et al. Benefits and Risks of Sharing Genomic Data for Research: Comparing the Views of Rare Disease Patients, Informal Carers and Healthcare Professionals. *Int J Environ Res Public Health.* 2022;19(14):8788. Published 2022 Jul 19. doi:10.3390/ijerph19148788
4. PEDRI AF, Guedes MDS, de Castro CC. Classificação das doenças neurometabólicas hereditárias baseada em aspectos radiológicos: ensaio iconográfico. *Radiol Bras.* 2022;55(2):113-119. doi:10.1590/0100-3984.2021.0022
5. MALERBI FK, Teixeira SH, Hirai LGG, Matsudo NH, Carneiro ABM. Retinal changes in solid organ and bone marrow transplantation patients. *Einstein (Sao Paulo).* 2017;15(2):123-129. doi:10.1590/S1679-45082017AO3992
6. DINIZ CM, Vieira LA, Rigueiro MP, Vasconcelos M, de Freitas D. Ceratoconjuntivite cicatricial bilateral associada a líquen plano: relato de caso [Lichen planus leading to bilateral cicatrizing keratoconjunctivitis: case report]. *Arq Bras Oftalmol.* 2008;71(6):881-885. doi:10.1590/s0004-27492008000600024
7. ORÉFICE JL, Costa RA, Scott IU, Calucci D, Oréfice F; Grupo Mineiro de Pesquisa em Doenças Oculares Inflamatórias (MINAS). Spectral optical coherence tomography

- findings in patients with ocular toxoplasmosis and active satellite lesions (MINAS Report 1). *Acta Ophthalmol.* 2013;91(1):e41-e47. doi:10.1111/j.1755-3768.2012.02531.x
8. CORTIZO V, Rosa AA, Soriano DS, Takada LT, Nitrini R. Síndrome de Charles Bonnet: alucinações visuais em pacientes com doenças oculares--relato de caso [Charles Bonnet syndrome: visual hallucinations in patients with ocular diseases--case report]. *Arq Bras Oftalmol.* 2005;68(1):129-132. doi:10.1590/s0004-27492005000100024
9. FINAMOR LP, Martins MC, Muccioli C, Singulem D, Lopes PR, Belfort R Jr. Teleoftalmologia como auxílio diagnóstico nas doenças infecciosas e inflamatórias oculares [Teleophthalmology as an auxiliary approach for the diagnosis of infectious and inflammatory ocular diseases: evaluation of an asynchronous method of consultation]. *Rev Assoc Med Bras (1992).* 2005;51(5):279-284. doi:10.1590/s0104-42302005000500020
10. NEVES Hde A, SCAFF LM. Microfilaremia congênita; nota prévia [Congenital microfilaria; preliminary report]. *Rev Bras Malariol Doencas Trop.* 1952;4(4):415-425.
11. NEVES Hde A, SCAFF LM. Comprovação da microfilaremia congênita de *Wuchereria bancrofti* [Verification of congenital *Wuchereria bancrofti* microfilaremia]. *Rev Bras Malariol Doencas Trop.* 1955;6(2):283-284.
12. STEIN ML, Park RS, Kovatsis PG. Emerging trends, techniques, and equipment for airway management in pediatric patients. *Paediatr Anaesth.* 2020;30(3):269-279. doi:10.1111/pan.13814
13. PINTÉR A, Vajda P. Centralization of Pediatric Surgery in Hungary. *Eur J Pediatr Surg.* 2017;27(5):429-430. doi:10.1055/s-0037-1606838