

CATARATA CONGÊNITA: UMA REVISÃO DA LITERATURA

CONGENITAL CATARACT: A LITERATURE REVIEW

CATARATAS CONGÉNITAS: UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA

Gabriely do Nascimento Leal¹

Julya Sabino Medeiros²

Natália Maria Riera Pimenta³

Matheus Pereira Vieira⁴

RESUMO: Esta revisão de literatura reuniu artigos publicados preferencialmente em inglês, espanhol, francês e português nos últimos cinco anos na base de dados PUBMED objetivando revisar a catarata congênita, especialmente causas, diagnóstico e tratamento. A catarata congênita é uma opacificação do cristalino presente ao nascimento ou que surge logo após, sendo uma das principais causas de cegueira infantil. Pode ser causada por fatores genéticos, infecções intrauterinas (como rubéola e toxoplasmose) ou distúrbios metabólicos, como a galactosemia. O diagnóstico precoce é fundamental, e o “teste do olho” é crucial para identificar anomalias. O tratamento é cirúrgico, e a intervenção precoce pode evitar a ambliopia e promover melhor desenvolvimento visual. A cirurgia envolve a remoção do cristalino opacificado, com ou sem implante de lente intraocular. As complicações incluem glaucoma e opacificação da cápsula posterior. O acompanhamento pós-operatório é essencial para correção óptica e prevenção de complicações. O sucesso depende do tempo da cirurgia e da gravidade da catarata. Políticas públicas de diagnóstico e tratamento precoce são fundamentais para reduzir a cegueira infantil causada por catarata congênita.

115

Palavras-chave: Catarata. Procedimentos Cirúrgicos Oftalmológicos. Ambliopia.

ABSTRACT: This literature review gathered articles published preferably in English, Spanish, French and Portuguese in the last five years in the PUBMED database, aiming to review congenital cataract, especially causes, diagnosis and treatment. Congenital cataract is an opacification of the lens present at birth or that appears soon after, and is one of the main causes of childhood blindness. It can be caused by genetic factors, intrauterine infections (such as rubella and toxoplasmosis) or metabolic disorders, such as galactosemia. Early diagnosis is essential, and the “eye test” is crucial to identify anomalies. Treatment is surgical, and early intervention can prevent amblyopia and promote better visual development. Surgery involves removal of the opacified lens, with or without implantation of an intraocular lens. Complications include glaucoma and opacification of the posterior capsule. Postoperative follow-up is essential for optical correction and prevention of complications. Success depends on the timing of surgery and the severity of the cataract. Public policies for early diagnosis and treatment are essential to reduce childhood blindness caused by congenital cataracts.

Keywords: Cataract. Ophthalmologic Surgical Procedures. Amblyopia.

¹Médica pelo Centro Universitário de Belo Horizonte (UniBH).

²Médica pela Universidade de Rio Verde (UniRV).

³Médica pela Universidade Professor Edson Antônio Velano (UNIFENAS).

⁴Médico pela Universidade Professor Edson Antônio Velano (UNIFENAS).

RESUMEN: Esta revisión de la literatura reunió artículos publicados preferentemente en inglés, español, francés y portugués en los últimos cinco años en la base de datos PUBMED con el objetivo de revisar las cataratas congénitas, especialmente sus causas, diagnóstico y tratamiento. La catarata congénita es una opacificación del cristalino presente al nacer o que aparece poco después, siendo una de las principales causas de ceguera infantil. Puede ser causada por factores genéticos, infecciones intrauterinas (como la rubéola y la toxoplasmosis) o trastornos metabólicos, como la galactosemia. El diagnóstico precoz es fundamental y el “examen ocular” es crucial para identificar anomalías. El tratamiento es quirúrgico y la intervención temprana puede prevenir la ambliopía y promover un mejor desarrollo visual. La cirugía consiste en retirar el cristalino opacificado, con o sin implantación de lente intraocular. Las complicaciones incluyen glaucoma y opacificación de la cápsula posterior. El seguimiento postoperatorio es fundamental para la corrección óptica y la prevención de complicaciones. El éxito depende de la duración de la cirugía y de la gravedad de la catarata. Las políticas públicas de diagnóstico y tratamiento tempranos son fundamentales para reducir la ceguera infantil causada por cataratas congénitas.

Palabras clave: Catarata. Procedimientos Quirúrgicos Oftalmológicos. Ambliopía.

1 INTRODUÇÃO

A catarata congênita é uma das principais causas de cegueira infantil no mundo, representando aproximadamente 5% a 20% dos casos de cegueira em crianças. A prevalência da condição varia significativamente entre diferentes regiões, com estimativas globais apontando para uma incidência de 1 a 6 casos a cada 10.000 nascidos vivos. A variabilidade é influenciada por fatores como genética, presença de programas de vacinação contra infecções maternas e acesso a cuidados de saúde.

Países em desenvolvimento geralmente apresentam taxas mais altas de catarata congênita, muitas vezes associadas à falta de vacinação adequada, principalmente contra a rubéola. Infecções maternas, como rubéola, toxoplasmose e citomegalovírus, continuam a ser causas importantes da condição em regiões onde as campanhas de vacinação são limitadas. Além disso, distúrbios metabólicos e alterações genéticas são fatores de risco relevantes globalmente.

A catarata congênita pode ser unilateral ou bilateral, sendo esta última mais comum. Aproximadamente 25% a 30% dos casos têm uma causa identificável, como infecções congênitas, síndromes genéticas ou doenças metabólicas, enquanto o restante pode ter etiologia idiopática.

A implementação de programas de rastreamento neonatal, como o "teste do olhinho", tem sido fundamental na detecção precoce da catarata congênita, principalmente em países com

sistemas de saúde mais estruturados. O diagnóstico e o tratamento precoce são essenciais para prevenir complicações visuais a longo prazo, como a ambliopia, e melhorar os resultados visuais dessas crianças, o que destaca a importância dos esforços de saúde pública para combater essa condição.

Logo, tendo em vista a grande importância desta temática dentro do contexto da saúde, o presente estudo tem como objetivo revisar a catarata congênita, especialmente causas, diagnóstico e tratamento.

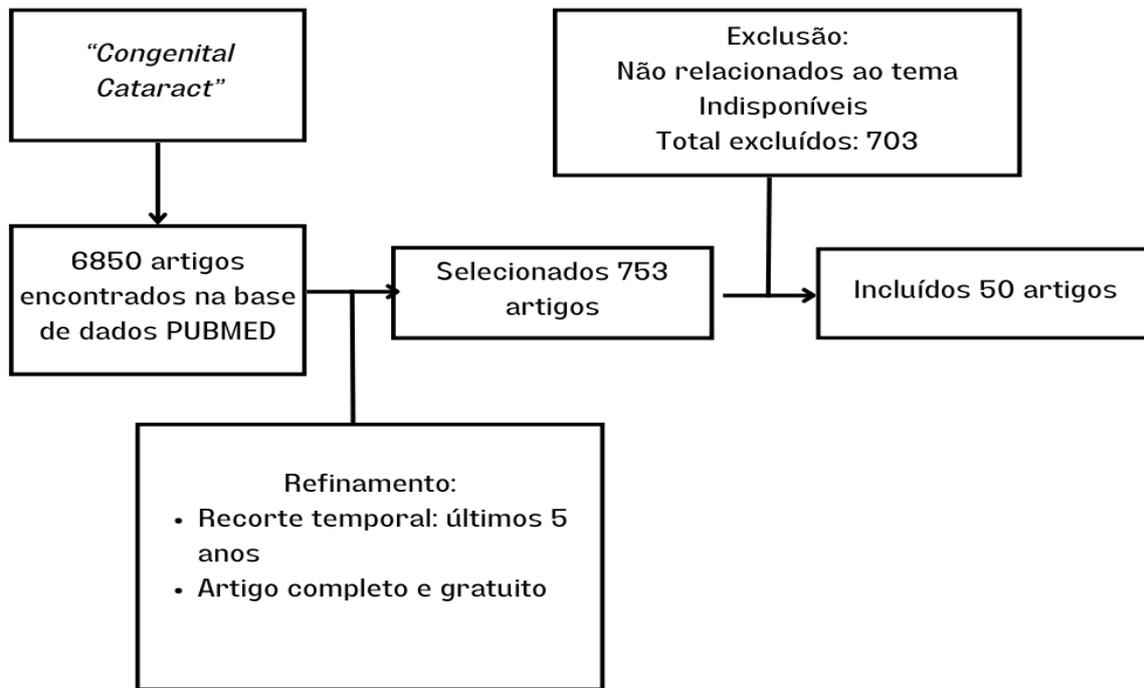
2 MÉTODOS

Trata-se de uma revisão narrativa de literatura que utilizou artigos publicados de forma integral e gratuita nas bases de dados *U.S. National Library of Medicine (PUBMED)* e *Scientific Electronic Library Online (SciELO)*. Deu-se preferência para a bibliografia publicada nas línguas inglesa, portuguesa, espanhola e francesa. O unitermo utilizado para a busca foi “*Congenital Cataract*”, presente nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS).

Visando uma abordagem mais atual acerca do objetivo almejado, um recorte temporal foi incorporado à filtragem, que incluiu pesquisas publicadas nos últimos cinco anos. No entanto, livros referência da medicina também foram consultados no intuito de melhor conceituar os termos aqui utilizados, trazendo maior assertividade e confiabilidade à pesquisa.

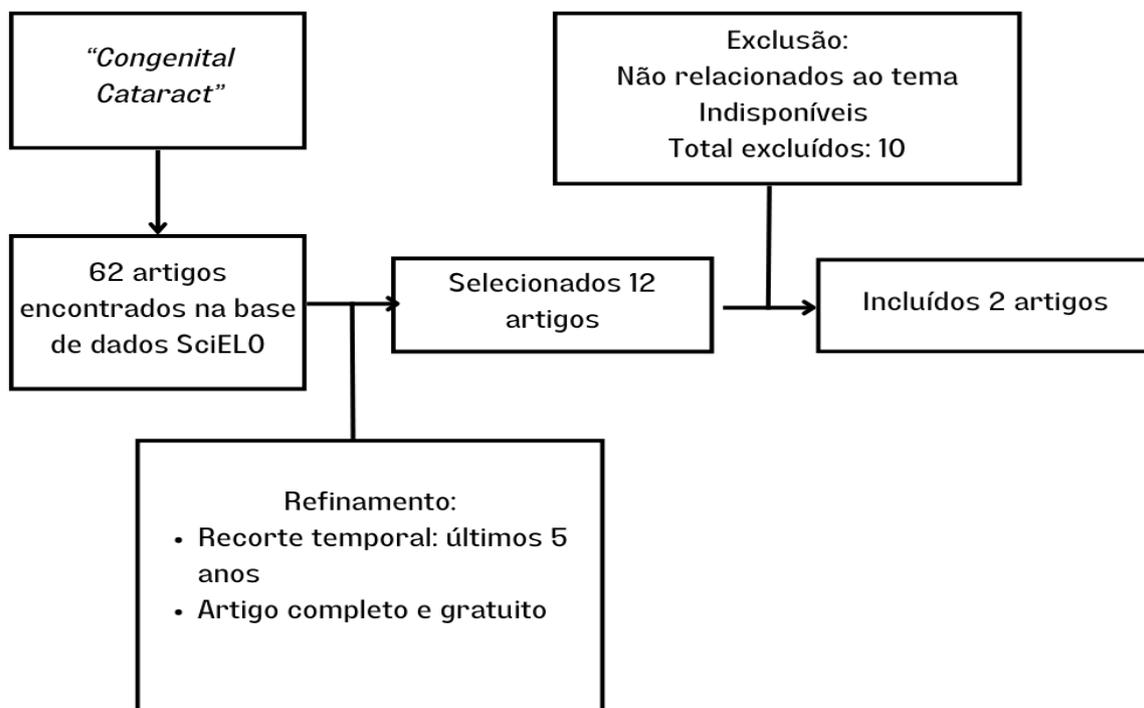
Nos meses de agosto e setembro de 2024, os autores deste trabalho se dedicaram a uma busca minuciosa pelos estudos elegíveis dentre aqueles encontrados. A seleção incluiu a leitura dos títulos dos trabalhos, excluindo aqueles cujo tema não era convergente com o aqui abordado. Posteriormente, realizou-se a leitura integral dos estudos e apenas 52 dos 765 artigos encontrados foram utilizados aqui de alguma forma. As etapas citadas foram descritas na figura a seguir (**Figura 1**)(**Figura 2**):

Figura 1 - Artigos encontrados na PUBMED: metodologia utilizada



Fonte: LEAL GN, et al., 2024.

Figura 2 - Artigos encontrados na SciELO: metodologia utilizada



Fonte: LEAL GN, et al., 2024.

Ademais, vale ressaltar que esta pesquisa dispensou a submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), tendo em vista que não aborda e nem realiza pesquisas clínicas em seres humanos e animais. Por conseguinte, asseguram-se os preceitos dos aspectos de direitos autorais dos autores vigentes previstos na lei (BRASIL, 2013).

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

A formação do cristalino durante a gestação é um processo delicado e qualquer interferência nesse processo pode resultar na formação de catarata. Há várias causas possíveis para o desenvolvimento dessa condição, incluindo fatores genéticos, infecções intrauterinas e distúrbios metabólicos. Aproximadamente 10% dos casos de catarata congênita têm origem genética, podendo ser herdada de forma autossômica dominante, recessiva ou ligada ao cromossomo X. Quando uma mutação genética é responsável, ela pode afetar diretamente as proteínas estruturais do cristalino, como as cristalinas, ou como enzimas envolvidas em seu metabolismo (BELL et al., 2020; BREMOND-GIGNAC et al., 2020; GUPTA, GURNANI e PATEL, 2024; KABYLBEKOVA et al., 2022; KATRE e SELUKAR, 2022; LIN et al., 2022; MOSHIRFAR, MILNER e PATEL, 2023; ŞEKEROĞLU e UTINE, 2021; SINGH et al., 2022; TĂTARU et al., 2020, TOUZÉ et al., 2022; ZHAO Q e ZHAO Y, 2021).

Além dos fatores genéticos, infecções intrauterinas como rubéola, toxoplasmose, citomegalovírus e herpes simples podem causar catarata congênita. A rubéola congênita é um dos exemplos mais clássicos de infecção materna associada à catarata congênita, especialmente quando a infecção ocorre no primeiro trimestre da gravidez. Nessas situações, a infecção pode resultar não apenas em catarata, mas também em uma série de outras anomalias congênitas, como surdez e danos cardíacos.

Entre as causas metabólicas, destacam-se distúrbios como a galactosemia, uma doença hereditária do metabolismo dos carboidratos. Na galactosemia, a deficiência de enzimas envolvidas na conversão da galactose em glicose leva ao acúmulo de galactose no sangue, o que pode resultar em danos aos tecidos, incluindo a formação de catarata. Outra condição metabólica associada à catarata congênita é a hipocalcemia, que pode estar relacionada a distúrbios da paratireoide ou ao pseudohipoparatiroidismo.

Uma catarata congênita pode ter impacto variável na função visual, dependendo de sua localização e extensão. O cristalino é essencial para a focalização adequada da luz na retina, e a opacificação do cristalino interfere na passagem da luz, comprometendo a formação de imagens nítidas. Durante o desenvolvimento visual nos primeiros meses e anos de vida, o cérebro precisa receber estímulos visuais claros para que as conexões neurais adequadas se formem. Caso a catarata não seja corrigida a tempo, pode ocorrer ambliopia, também conhecida como

"olho prejudicado", que é uma condição de perda visual irreversível mesmo após a remoção da catarata, devido à falta de estimulação visual adequada no período crítico.

O diagnóstico precoce é essencial para o manejo adequado da catarata congênita. O exame oftalmológico neonatal, conhecido como teste do olhinho, é fundamental para a detecção de anomalias oculares em recém-nascidos. Esse exame consiste na observação do reflexo vermelho da retina, que deve ser observado através da pupila quando iluminado com uma fonte de luz. A ausência desse reflexo ou a presença de um reflexo anormal pode indicar a presença de catarata ou outras patologias oculares. Quando há suspeita de catarata congênita, o recém-nascido deve ser orientado para avaliação oftalmológica detalhada, incluindo exame do fundo do olho, mapeamento da extensão da opacificação e exame de possíveis malformações oculares associadas.

O tratamento da catarata congênita é essencialmente cirúrgico, e o tempo da intervenção é um fator crucial para o sucesso visual a longo prazo. O momento ideal para uma cirurgia depende de vários fatores, como a gravidade da opacificação e a presença de outras anomalias oculares. De maneira geral, a cirurgia precoce é indicada, especialmente em casos de catarata grave unilateral, onde se busca realizar uma intervenção nas primeiras semanas de vida, a fim de minimizar o risco de ambliopia.

O procedimento cirúrgico para a remoção da catarata congênita envolve a remoção do cristalino opacificado. Tradicionalmente, a cirurgia era realizada sem o implante de uma lente intraocular (LIO), com a correção do erro refrativo sendo realizada por meio de lentes de contato ou óculos corretivos. No entanto, nas últimas décadas, o implante de LIO durante uma cirurgia de catarata congênita tornou-se mais comum, especialmente em crianças maiores. A escolha de implantar ou não uma lente intraocular depende de fatores como a idade da criança, a presença de outras condições oculares e o risco de complicações pós-operatórias.

As complicações da cirurgia de catarata congênita incluem o glaucoma, que pode se desenvolver no pós-operatório imediato ou tardiamente. O glaucoma pode ser causado por danos ao sistema de drenagem do humor aquoso durante a cirurgia ou por outras causas relacionadas ao desenvolvimento anômalo do olho em crianças com catarata congênita. Além do glaucoma, outro risco pós-operatório é a opacificação da cápsula posterior do cristalino, que pode ocorrer em uma proporção significativa dos pacientes. Quando essa complicação ocorre, pode ser necessário um procedimento adicional, como a capsulotomia posterior com laser YAG, para restaurar a visão.

O acompanhamento pós-operatório é fundamental para garantir o sucesso do tratamento. Crianças submetidas à cirurgia de catarata congênita precisam de acompanhamento oftalmológico regular para monitorar o desenvolvimento visual, avaliar a necessidade de correção óptica e detectar precocemente complicações como o glaucoma. Além disso, a correção do erro refrativo é uma parte essencial do tratamento. Crianças sem implante de LIO geralmente de lentes de contato ou óculos corretivos para otimizar sua visão. Em alguns casos, a terapia exclusiva pode ser necessária para tratar ou prevenir a ambliopia.

O prognóstico visual para crianças com catarata congênita varia amplamente e depende de vários fatores, incluindo a gravidade da catarata, o tempo de intervenção cirúrgica, a presença de outras anomalias oculares ou sistêmicas, e o sucesso do manejo pós-operatório. Em muitos casos, uma intervenção cirúrgica precoce, acompanhada de correção óptica adequada e manejo pós-operatório específico, pode resultar em um desenvolvimento visual normal ou próximo do normal. No entanto, em casos de catarata grave bilateral ou associada a outras anomalias oculares, o prognóstico pode ser mais reservado.

Do ponto de vista da saúde pública, a catarata congênita é uma condição que exige atenção especial, principalmente em regiões onde o acesso a cuidados oftalmológicos especializados é limitado. O diagnóstico precoce, por meio do teste do olho, deve ser implementado universalmente para garantir que todas as crianças sejam avaliadas logo após o nascimento. Além disso, a disponibilidade de tratamento cirúrgico e acompanhamento especializado é fundamental para melhorar os resultados visuais de crianças com catarata congênita. O treinamento de oftalmologistas pediátricos e a disponibilização de centros de referência para o tratamento de doenças oculares congênitas são aspectos cruciais para reduzir a prevalência de cegueira infantil devido à catarata congênita.

CONCLUSÃO

Logo, a catarata congênita é uma condição oftalmológica grave, que pode ter um impacto profundo no desenvolvimento visual das crianças. A sua etiologia é multifatorial, com causas genéticas, infecciosas e metabólicas, e o tratamento precoce, normalmente cirúrgico, é essencial para garantir o melhor resultado visual possível. O acompanhamento rigoroso no pós-operatório, a correção do erro refrativo e o manejo de complicações como o glaucoma são aspectos fundamentais para o sucesso a longo prazo. A prevenção e o diagnóstico precoce por

meio do teste do olho, além da disponibilização de cuidados oftalmológicos especializados, são estratégias essenciais para a redução da cegueira infantil relacionada à catarata congênita.

REFERÊNCIAS

- BELL, S.J. et al. Congenital cataract: a guide to genetic and clinical management. **Ther Adv Rare Dis**; 2020, 22:1:2633004020938061.
- BRASIL. **Lei Nº 12.853**. Brasília: 14 de agosto de 2013.
- BREMOND-GIGNAC, D. et al. Recent developments in the management of congenital cataract. **Ann Transl Med**; 2020, 8(22): 1545.
- GUPTA, P.; GURNANI, B.; PATEL, B.C. **Pediatric Cataract**. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024.
- KABYLBEKOVA, A. et al. Clinical characteristics of congenital and developmental cataract in Kazakhstan. **Indian J Ophthalmol**; 2022, 70(12): 4325-4330.
- KATRE, D.; SELUKAR, K. The Prevalence of Cataract in Children. **Cureus**; 2022, 14(10): e30135.
- LIN, X. et al. The influence of congenital and developmental cataract surgery on the ocular surface in a six-month follow-up prospective clinical study. **BMC Ophthalmol**; 2022, 22(1): 218.
- MOSHIRFAR, M.; MILNER, D.; PATEL, B.C. **Cataract Surgery**. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.
- ŞEKEROĞLU, H.T.; UTINE, G.E. Congenital Cataract and Its Genetics: The Era of Next-Generation Sequencing. **Turk J Ophtalmol**; 2021, 51(2): 107-113.
- SINGH, R. et al. Surgical interventions for bilateral congenital cataract in children aged two years and under. **Cochrane Database Syst Rev**; 2022, 9(9): CD003171.
- TĂTARU, C.I. et al. Congenital cataract - clinical and morphological aspects. **Rom J Morphol Embryol**; 2020, 61(1): 105-112.
- TOUZÉ, R. et al. Congenital cataract surgery: long-term refractive outcomes of a new intraocular lens power correction formula. **Acta Ophthalmol**; 2022, 100(8): e1641-e1645.
- ZHAO, Q.; ZHAO, Y. Commentary review: challenges of intraocular lens implantation for congenital cataract infants. **Int J Ophthalmol**; 2021, 14(6): 923-930.