

Título: CATARATA CERÚLEA (“BLUE DOT CATARACT”) - RELATO DE CASO.

Nome do(s) autor(es): *Gabriel Marques Da Rosa Reis¹, Giovanni Garotti¹, Ana Luisa Mollo Binda¹, Ricardo Amantini Filho¹, Caroline Alves Moreira Da Silva¹, Pedro Marques Da Rosa Reis².*

Nome da instituição: *1- Instituto Cema / 2- Faculdade de Ciências Médicas de Santos.*

Palavras-chave: catarata, cerúlea, facectomia.

INTRODUÇÃO

Catarata, opacificação do cristalino, é a causa mais comum de cegueira reversível no mundo.⁷ As cataratas da infância podem resultar em perda significativa da visão, prejudicando o desenvolvimento visual.³ Fatores genéticos desempenham um papel importante no seu desenvolvimento, com até 25% delas sendo hereditárias.⁸ As cataratas congênitas e da infância apresentam considerável heterogeneidade genotípica e fenotípica. Vários fenótipos distintos têm sido descritos, um exemplo é a catarata “blue dot” (cerúlea).⁷

RELATO DE CASO

Paciente HMS, 39 anos, masculino, natural e procedente de São Paulo, queixa de baixa acuidade visual progressiva em ambos olhos (AO) há 8 anos. Além disso, referiu história de trauma crânioencefálico há 4 anos, ocasionando em limitação de mobilidade. Nega antecedentes pessoais ou familiares. Nega uso de medicamentos. Nega cirurgias oculares prévias. Acuidade visual com melhor correção (AVCC) -0,50 -1,00x175º (20/60) em olho direito (OD) e -0,50 -0,75x165º (20/25) em olho esquerdo (OE). Pressão intraocular 14 mmHg OD e 16 mmHg OE.

O exame com lâmpada de fenda de ambos os olhos apresentou diferentes opacidades difusas de coloração azulada em todo córtex e opacidade subcapsular posterior +4/+5 em eixo (figura 1). O cálculo da lente foi realizado através de biômetro ultrassônico pela fórmula SRK-T, comprimento axial (AL) 27,00mm OD e 26,98mm OE, foi optado por LIO esférica monofocal TYPE 7B +14,00DE OD e +14,50DE OE (figuras 3 e 4). Dessa forma, foi diagnosticada catarata cerúlea, indicada e realizada facectomia com implante de LIO, procedimento realizado sem intercorrências (figura 2). Por fim, no pós operatório tardio paciente apresentou acuidade visual sem correção de 20/30 em AO e AVCC: PLANO -0,75x180º OD PLANO -0,50x160º OE 20/20 AO com adição de +2,50 AO e visão J1 para perto.

DISCUSSÃO

A catarata “blue dot” (cerúlea), descrita pela primeira vez por Vogt,¹ em 1922, não é congênita, mas se desenvolve na infância e é progressiva.² O termo “cerúleo” deriva do latim “caeruleus”, relativo ao céu ou ao mar, a qual faria referência aos tons azulados característicos desta catarata. Herdada como um traço autossômico dominante, é usualmente bilateral, com opacidades azul-esbranquiçadas aparecendo na borda externa do núcleo da lente fetal. Os recém nascidos são assintomáticos até os dois anos de idade. Com a idade, essas opacidades podem progredir para o núcleo adulto e o córtex formando uma camada concêntrica com as centrais orientadas radialmente.^{3,4}

A acuidade visual geralmente é bem preservada e raramente necessita de extração de catarata antes da vida adulta.⁵

Mutações no cromossomo 17, com o fenótipo do ponto azul mostra ligação com o gene mapeado para 17q24.⁴ Mutações em genes da proteína cristalina humana, são geralmente associadas à catarata cerúlea.⁵ A cristalina beta-B2 é o único membro do grupo de genes de cristalina em 22q a ser altamente transcrito no cristalino e mutações errôneas neste gene resultam no desenvolvimento do ponto azul (cerúleo).⁵

FIGURAS

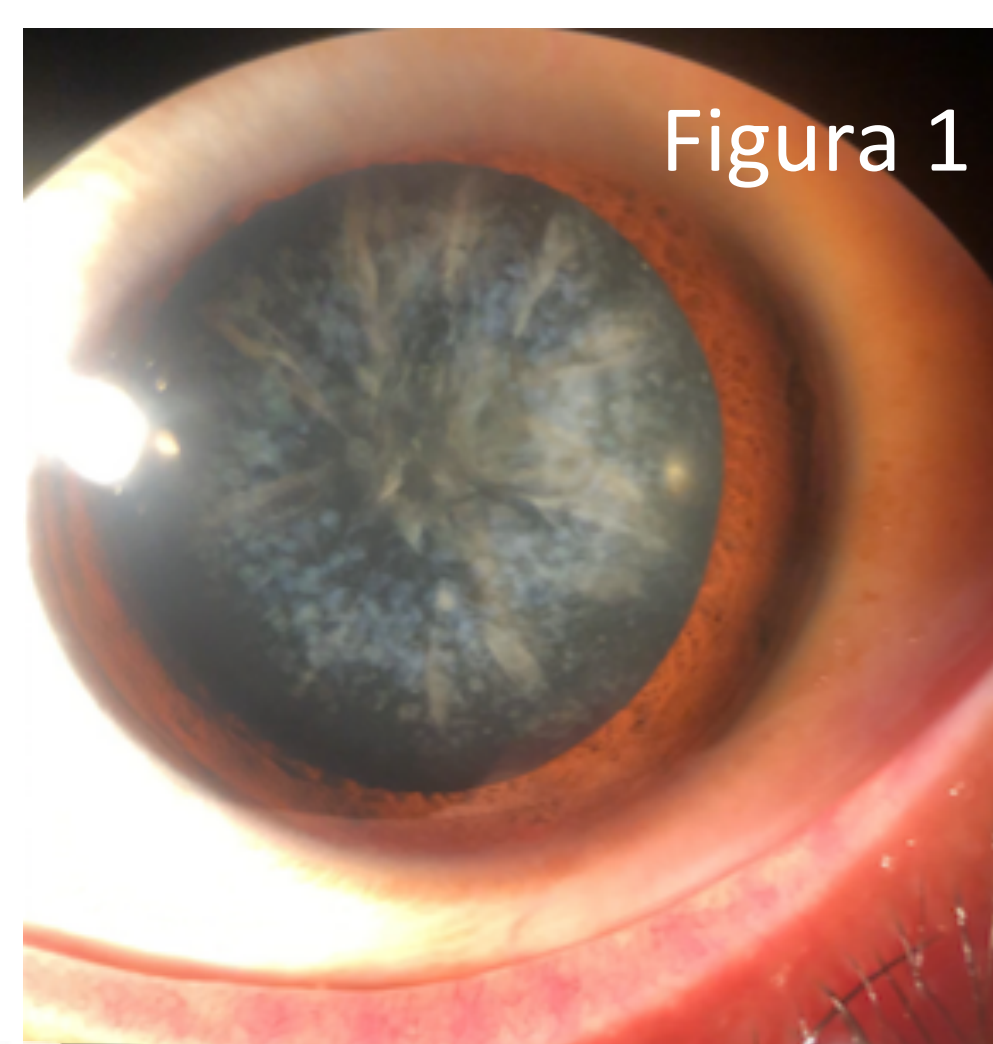


Figura 3

OD/Olho		Configuração do Cálculo da LIO		TA: 0.00
K1: 39.00	K2: 43.25	K: 41.13	AL médio: 27.00	DP: 0.03
SRK-T		CA: 4.07		
1a	2a	3a		
LIO TYPE 7B	LIO SENSAR	LIO MABOMA		
A:118.50	A:118.40	A:118.90		
Emetropia: 13.42	Emetropia: 13.08	Emetropia: 13.42		
Diopia	Refracção	Diopia	Refracção	Diopia
11.50 1.28	11.00 1.41	11.50 1.28		
12.00 0.95	11.50 1.08	12.00 0.95		
12.50 0.62	12.00 0.74	12.50 0.62		
13.00 0.29	12.50 0.40	13.00 0.29		
13.50 0.05	13.00 0.00	13.50 0.05		
14.00 -0.39	13.50 -0.29	14.00 -0.39		
14.50 -0.74	14.00 -0.65	14.50 -0.74		
15.00 -1.09	14.50 -1.00	15.00 -1.09		
15.50 -1.44	15.00 -1.36	15.50 -1.44		

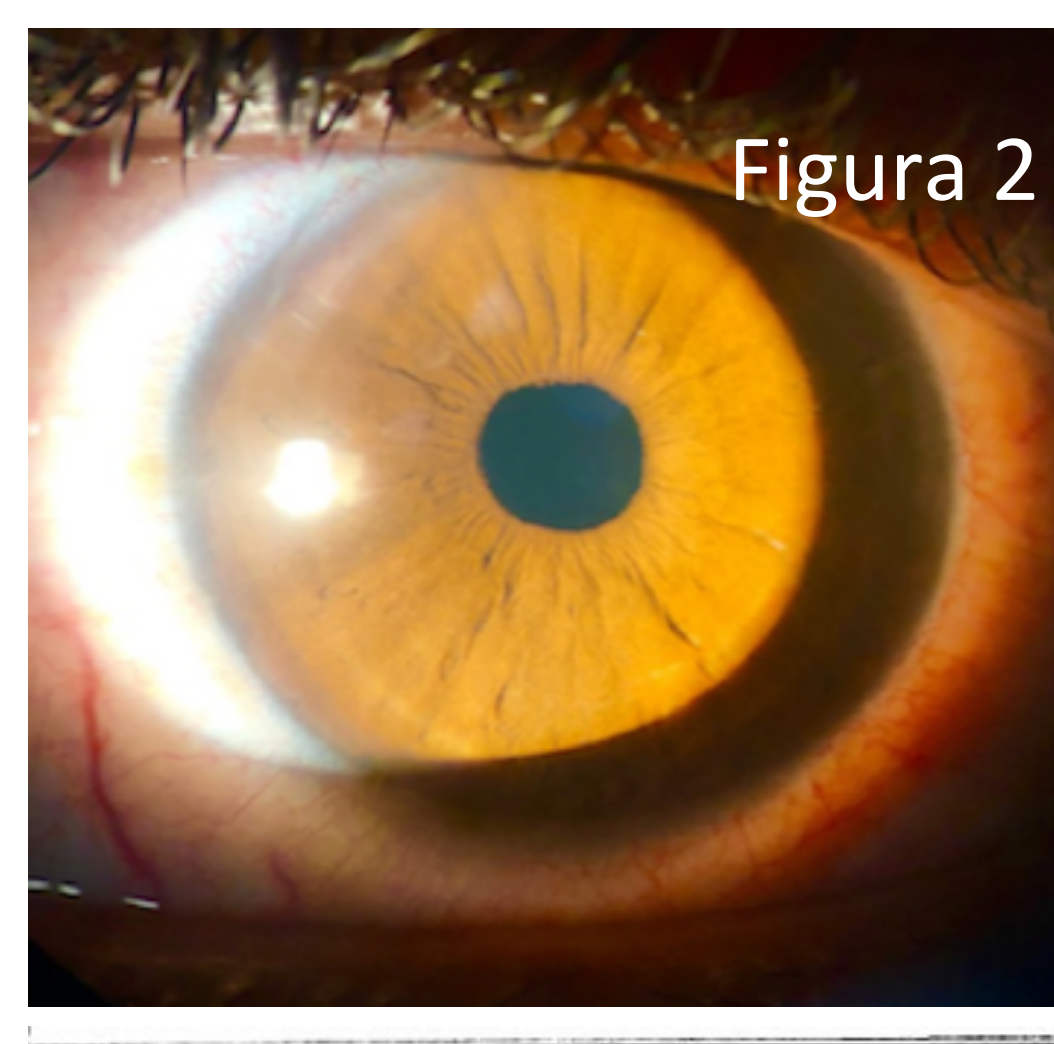


Figura 4

OS/Olho		Configuração do Cálculo da LIO		TA: 0.00
K1: 39.50	K2: 42.00	K: 40.75	AL médio: 26.98	DP: 0.02
SRK-T		CA: 4.14		
1a	2a	3a		
LIO TYPE 7B	LIO SENSAR	LIO SNOAT		
A:118.50	A:118.40	A:118.40		
Emetropia: 13.93	Emetropia: 13.58	Emetropia: 13.58		
Diopia	Refracção	Diopia	Refracção	Diopia
12.00 1.30	11.50 1.42	11.50 1.42		
12.50 0.97	12.00 1.09	12.00 1.09		
13.00 0.63	12.50 0.75	12.50 0.75		
13.50 0.29	13.00 0.40	13.00 0.40		
14.00 0.05	13.50 0.05	13.50 0.05		
14.50 -0.39	14.00 -0.30	14.00 -0.30		
15.00 -0.74	14.50 -0.66	14.50 -0.66		
15.50 -1.10	15.00 -1.02	15.00 -1.02		
16.00 -1.46	15.50 -1.38	15.50 -1.38		

CONCLUSÃO

O desenvolvimento do cristalino ao longo da vida resulta da expressão sequencial de vários genes. Existe alguma correlação entre o que se sabe sobre a distribuição das proteínas no cristalino e a posição das opacidades observadas na catarata. Um exemplo é a catarata “blue dot” (cerúlea) resultante de uma mutação na cristalina. Ainda há muito a ser elucidado na biologia da lente, mas a identificação de mais mutações genéticas subjacentes em pacientes com catarata será benéfica para uma melhor classificação, condução e sucesso terapêutico.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Vogt A. Die spezifitat auer borener und erworbenar starformer fur die einzelnen linsezouene. Albrecht Von Graefes Arch Clin Exp Ophthal 1922;108:219-28.
- Kivlin J, Lovrien E, George C, Cannon L, Maumenee I. Linkage between cerulean cataract and PGP. Cytogenet Cell Genet 1985;40:669.
- Bodker F, Lavery M, Mitchell T, Lovrien E, Maumenee I. Microphthalmos in the presumed homozygous o/spring of a first cousin marriage and linkage analysis of a locus in a family with autosomal dominant cerulean congenital cata- racts. Am J Med Genet 1990;37:54-9.
- Armitage M, Kivlin J, Ferrel R. A progressive early onset cataract gene maps to human chromosome 17q24. Nat Genet 1995;9:37-40.
- Litt M, Carrero-Valenzuela R, LaMorticella D, Schultz D, Mitchell T, Kramer P, et al. Autosomal dominant congenital cataract is associated with a chain termination mutation in the human beta-crystallin gene CRYBB2. Hum Mol Genet 1997;6:665-8.
- Wang Q, Wang P, Li S, Xiao X, Jia X, Guo X, et al. Mitochondrial DNA haplogroup distribution in Chaoshanese with and without myopia. Mol Vis 2010; 16:303-9.
- Krumpaszy HG, Klaus V. Epidemiology of blindness and eye disease. Ophthalmologica 1996; 210: 1-84.
- Hejtmancik JF. Congenital cataracts and their molecular genetics. Semin Cell Dev Biol 2008; 19:134-49. [PMID: 18035564]
- Haargaard B, Wohlfahrt J, Fledelius HC, Rosenberg T, Melbye M. A nationwide Danish study of 1027 cases of congenital/ infantile cataracts: etiological and clinical classifications. Ophthalmology 2004; 111:2292-8. [PMID: 15582089]