

# Catarata cerúlea: relato de caso

## Cerulean cataract: a case report

Daniele Bravim Longo<sup>1</sup>, Larissa de Sá Barreto<sup>1</sup>, Tamires Able Carmona<sup>1</sup>, Tatiana de Melo Vasconcelos<sup>1</sup>

1. Hospital Federal de Bonsucesso, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

### PALAVRAS-CHAVE:

Catarata; Procedimentos cirúrgicos oftalmológicos; Anomalias congênitas.

### RESUMO

A catarata cerúlea é um subtipo raro de catarata congênita, predominantemente associado a um gene autossômico dominante, que pode causar baixa acuidade visual em crianças e adolescentes. O objetivo é relatar o caso clínico de um paciente com um tipo raro de catarata, para divulgar a sua ocorrência, de modo que o seu diagnóstico possa ser feito mais precocemente e o tratamento seja mais eficaz. 25% dos casos de catarata cerúlea são de etiologia hereditária e genética. Para o diagnóstico precoce da catarata cerúlea congênita, é importante que o recém-nascido seja submetido a um exame ocular adequado (teste do reflexo vermelho) ainda no berçário. Atualmente, já foram descritas várias técnicas cirúrgicas para o tratamento de cataratas congênitas, considerando os desafios enfrentados durante a cirurgia, uma vez que estão sendo operados cristalinos mais moles que o habitual. A ocorrência deste tipo de catarata é rara; 25% dos casos são hereditários e não necessitam de tratamento, sendo a observação a melhor conduta. No caso em questão, foi recomendado o tratamento cirúrgico para melhorar a acuidade visual do paciente e reduzir o risco de ambliopia.

### KEYWORDS:

Cataract; Ophthalmologic surgical procedures; Congenital abnormalities.

### ABSTRACT

Cerulean cataract is a rare subtype of cataract that is primarily caused by an autosomal dominant gene, which causes low visual acuity in children and adolescents. Herein, we report a patient with a rare type of cataract to raise awareness of its occurrence and allow its prompt diagnosis and more efficient treatment. Cerulean cataract is a rare form of congenital cataract; of them 25% are of hereditary and genetic etiology. Neonates should undergo a proper eye test (red reflex examination) while at the nursery for an early congenital cerulean cataract diagnosis. Presently, several surgical techniques have been described for congenital cataract treatment, considering the challenges faced during the intraoperative period, as it deals with crystallins that are softer than usual. Cerulean cataract has rare occurrence, with 25% being hereditary and needing no treatment, making observation the best course of action. Surgical treatment was recommended in this case to improve the patient's visual acuity and reduce the risks of amblyopia.

## INTRODUÇÃO

A catarata cerúlea é um subtipo raro de catarata que pode causar baixa acuidade visual em crianças e adolescentes<sup>1</sup>. Geralmente, os pacientes são assintomáticos na primeira infância, pois a baixa acuidade visual não é significativa antes dos dois

anos de idade<sup>1-4</sup>. No entanto, à medida que a própria criança e o cristalino evoluem, as opacidades podem aumentar e causar a perda do reflexo vermelho e a diminuição da visão em ambos os olhos. Esta é a razão pela qual os pais costumam procurar assistência oftalmológica.

**Autor correspondente:** Daniele Bravim Longo. E-mail: danii-longo@hotmail.com

**Recebido em:** 31 de Outubro de 2022. **Aceito em:** 25 de Março de 2023.

**Financiamento:** Declaram não haver. **Conflitos de Interesse:** Declaram não haver.

**Como citar:** Longo DB, Barreto LS, Carmona TA, Vasconcelos TM. Catarata cerúlea: relato de caso. eOftalmo. 2023;9(2):64-6.

**DOI:** 10.17545/eOftalmo/2023.0019

 Esta obra está licenciada sob uma *Licença Creative Commons* Atribuição 4.0 Internacional.

O objetivo é relatar o caso clínico de um paciente com um tipo raro de catarata, para divulgar a sua ocorrência, de modo que o seu diagnóstico possa ser feito mais precocemente e o tratamento seja mais eficaz.

O exame oftalmológico do paciente foi documentado através do seu registro médico e de exames complementares, incluindo o exame sob cicloplegia, a biomicroscopia do segmento anterior, a retinografia e a ecografia ocular.

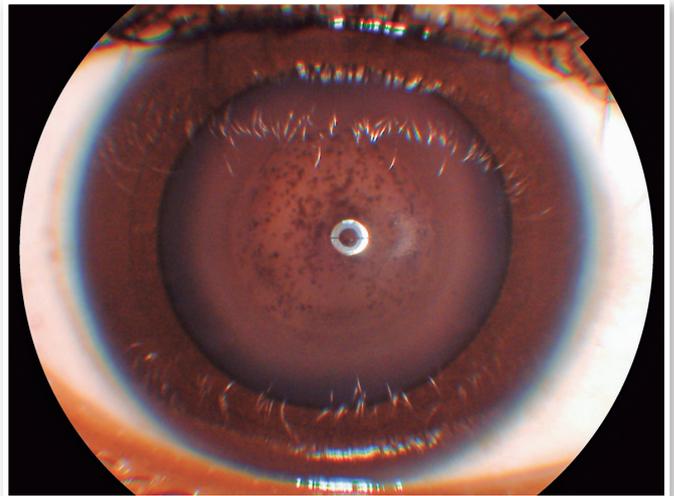
## RELATO DO CASO

J.B.R., 9 anos, sexo masculino, natural do Rio de Janeiro, compareceu a uma consulta com queixa de perda progressiva da acuidade visual em ambos os olhos. Foi relatada uma história familiar de catarata congênita (a mãe e um tio). A acuidade visual corrigida era de 20/50 no olho direito e 20/80 no olho esquerdo, e o potencial de acuidade visual em *pinhole* era de 20/30 em ambos os olhos. A biomicroscopia do segmento anterior mostrou opacidades azuladas, pontilhadas e dispersas nas regiões nucleares adultas, fetais e embrionárias do cristalino em ambos os olhos, conforme a Figura 1. Foi efetuada uma tomografia de coerência óptica (OCT) da câmara anterior (Figura 2), que não revelou qualquer anomalia.

## DISCUSSÃO

Alguns genes foram correlacionados a esta condição por vários investigadores, como a deleção no nucleotídeo 12 associado ao gene  $\beta B12$  do cristalino e a ativação de um pseudogene do  $\gamma$ -cristalino, mas de todos os genes pesquisados em animais, apenas o CRYBB2 estava altamente expresso no cristalino de adultos<sup>5</sup>. Com o advento das técnicas de facoemulsificação, as partículas mais duras, que antes não podiam ser aspiradas, já podem ser facilmente quebradas pelos dispositivos usados nessas técnicas. Entre as complicações mais comuns está a opacificação da cápsula posterior.

A ocorrência deste tipo de catarata é rara; 25% dos casos são hereditários e não necessitam de tratamento, sendo a observação a melhor conduta. No caso em questão, foi recomendado o tratamento cirúrgico para melhorar a acuidade visual do paciente e reduzir o risco de ambliopia.



**Figura 1.** Biomicroscopia do segmento anterior, demonstrando opacidades branco-azuladas na região do cristalino.



**Figura 2.** Tomografia de coerência óptica da câmara anterior, demonstrando o cristalino e suas opacidades centrais.

## REFERÊNCIAS

1. Stival LRS, Bittar RHG, Lago AM, Nassaralla Junior JJ. Catarata em árvore de Natal. Rev Bras Oftalmol. 2015;74(5):309-11.
2. Litt M, Carrero-Valenzuela R, LaMorticella DM, Schultz DW, Mitchell TN, Kramer P, et al. Autosomal dominant cerulean cataract is associated with a chain termination mutation in the human beta-crystallin gene CRYBB2. Hum Mol Genet. 1997;6(5):665-8.
3. Chambers C, Russell P. Deletion mutation in an eye lens beta-crystallin. An animal model for inherited cataracts. J Biol Chem. 1991;266(11):6742-6.
4. J Ram, A Singh. Cerulean cataract. QJM. 2019;112(9):699.
5. Shun-Shin GA, Vrensen GF, Brown NP, Willekens B, Smeets MH, Bron AJ. Morphologic characteristics and chemical composition of Christmas tree cataract. Invest Ophthalmol Vis Sci. 1993;34(13):3489-96.

## INFORMAÇÃO DOS AUTORES



---

» **Daniele Bravim Longo**  
<https://orcid.org/0000-0002-4524-2738>  
<https://lattes.cnpq.br/1103619903841950>



---

» **Larissa de Sá Barreto**  
<https://orcid.org/0000-0003-2123-5549>  
<http://lattes.cnpq.br/9180042334683021>



---

» **Tamires Able Carmona**  
<https://orcid.org/0000-0002-8413-0739>  
<http://lattes.cnpq.br/3805694609483739>



---

» **Tatiana Vasconcelos**  
<https://orcid.org/0009-0004-7563-9172>  
<https://lattes.cnpq.br/125552307841817>