

## Catarata morganiana bilateral em paciente com aniridia congênita - relato de caso

### *Bilateral morgonian cataract in patient with congenital aniridia - case report*

Lara Picanço Macedo Scarpini<sup>1</sup>, Lucas Siegle do Nascimento<sup>2</sup>,  
Rafael Fernandes Silva<sup>3</sup>, Bruno de Freitas Valbon<sup>4</sup>

Scarpini LPM, Nascimento LS, Silva RF, Valbon BF. Catarata morganiana bilateral em paciente com aniridia congênita - relato de caso / *Bilateral morgonian cataract in patient with congenital aniridia - case report*. Rev Med (São Paulo). 2020 set.-out.;99(5):519-22.

**RESUMO:** A diminuição da visão devido à importante opacidade de meios é comum em aniridia, porém existem poucos relatos de cirurgia combinada nesta condição. A cirurgia de catarata com implante de lente intra-ocular de polimetilmetacrilato continua sendo um desafio para os cirurgiões, devido ao maior peso desse material e à diálise zonular apresentada por esses pacientes. O presente estudo, tem como objetivo relatar um caso de aniridia em uma paciente jovem, apresentando catarata hipermadura.

**Descritores:** Aniridia; Catarata; Catarata/genética; Cirurgia.

**ABSTRACT:** Decreased vision due to significant opacity of media is common in aniridia, but there are few reports of combined surgery in this condition. Cataract surgery with polymethylmethacrylate intraocular lens implantation remains a challenge for surgeons due to the greater weight of this material and the zonular dialysis presented by these patients. The present study aims to report a case of aniridia in a young patient with hypermature cataract.

**Keywords:** Aniridia; Cataract; Cataract/genetics; Surgery.

### INTRODUÇÃO

Aniridia congênita é uma condição rara, com incidência entre 1:64000 a 1:100000. Tipicamente afeta os dois olhos, sendo que dois terços dos casos provêm de herança autossômica dominante e o restante são casos esporádicos<sup>1,2</sup>.

Está associada a mutações do gene PAX6, localizado no braço curto do cromossomo 11 (11p13)<sup>3,4,5</sup>. Este gene

tem papel no desenvolvimento ocular, principalmente da córnea, íris, cristalino, ângulo camerular e corpo ciliar<sup>1</sup>. Em alguns casos pode ocorrer a associação com outras anomalias caracterizando a síndrome WARG (Tumor de Wilms), aniridia, anormalidades genitais e deficiência intelectual<sup>1</sup>.

Catarata hipermadura ou Morganiana é o processo final de formação da catarata relacionada à idade. Ocorre quando as fibras corticais do cristalino se liquefazem

Trabalho realizado no Serviço de Oftalmologia da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, Vitória, ES, Brasil

1. Residente do 3º ano de Oftalmologia do Hospital da Santa Casa de Misericórdia de Vitória. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9520-9365>. E-mail: [larapicanco@hotmail.com](mailto:larapicanco@hotmail.com).
2. Residente do 3º ano de Oftalmologia do Hospital da Santa Casa de Misericórdia de Vitória. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7480-0583>. E-mail: [lucas\\_siegle@hotmail.com](mailto:lucas_siegle@hotmail.com).
3. Fellowship em retina clínica no Hospital dos Servidores do Estado do Rio de Janeiro ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9520-9365>. E-mail: [rafael\\_9@hotmail.com](mailto:rafael_9@hotmail.com).
4. Professor Adjunto da Disciplina de Oftalmologia da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória. ORCID: <https://orcid.org/0002-5514-5843>. E-mail: [brunovalbon@gmail.com](mailto:brunovalbon@gmail.com).

**Endereço para correspondência:** Lara Picanço Macedo Scarpini. Rua Rio Branco, 340, Apto. 1102. Praia da Costa, Vila Velha, ES. CEP: 29101-130. E-mail: [larapicanco@hotmail.com](mailto:larapicanco@hotmail.com).

possibilitando o deslocamento inferior do núcleo. Essa condição pode levar a várias complicações, como uveíte induzida pelo cristalino, glaucoma facolítico e glaucoma facomórfico agudo<sup>6,7</sup>.

O presente estudo, tem como objetivo relatar um caso de aniridia em uma paciente jovem, apresentando catarata hipermadura. Evidenciando que a associação relatada leva ao maior risco de subluxação da lente intra-ocular (LIO) devido a fragilidade zonular, tornando a cirurgia combinada de aniridia e catarata um desafio para o cirurgião.

## RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino de 36 anos, de raça negra, foi atendida no serviço de oftalmologia da Santa Casa de Vitória. Encaminhada para avaliação de baixa acuidade visual e presença de leucocoria em ambos os olhos (AO). Ao exame físico apresentava acuidade visual sem correção (AVSC) de movimento de mãos (MM) a 1 metro em olho direito (OD) e MM a 6 metros em olho esquerdo (OE). À ectoscopia apresentava hipertelorismo, proptose bilateral, nistagmo horizontal e exotropia em AO. Na Biomicroscopia (BIO) apresentava em OD: conjuntiva calma, córnea clara com neovascularização periférica, aniridia e catarata morganiiana, no OE: conjuntiva calma, córnea clara com neovascularização periférica, aniridia e catarata total branca. A pressão intraocular (PIO) inicial aferida por tonômetro de Goldmann era de 26 mmHg em AO, com uso de timolol 0,5% de 12/12h em AO. O fundo de olho (FO) era indeavassável em AO. A ultrassonografia bilateral apresentava estafiloma do polo posterior com retina aplicada e descolamento posterior do vítreo.

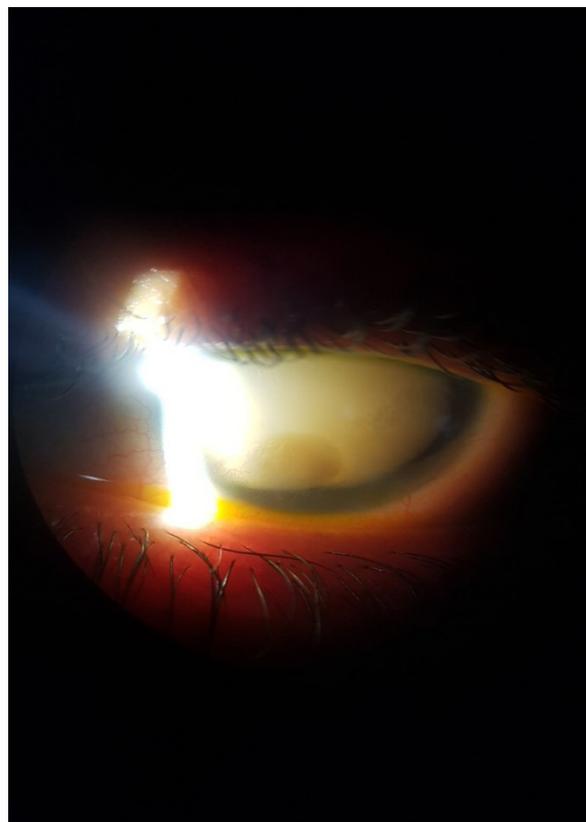
Foi associado brimonidina de 12/12h e latanoprosta 1 x a noite para o controle da PIO, que reduziu para 18 mmHg em AO. Foi aventada possibilidade de um implante de LIO com diafragma específico para casos de aniridia, mas a mesma não é comercializada do Brasil<sup>8,9</sup>. Em 2017, foi solicitada um anel de tensão capsular e LIO de 3 peças para a cirurgia do olho direito, mas devido a dificuldades operacionais e administrativas inerentes ao serviço público de saúde, o material não foi adquirido, sendo optado por dar seguimento com a cirurgia, sem implante de LIO, devido à baixa visual importante e presença de cone miópico. A paciente foi submetida a facectomia extracapsular em OD (a latanoprosta foi suspensa durante o período do procedimento cirúrgico), sem implante de LIO. Após a cirurgia do OD a paciente apresentou melhora da AVSC para 20/200 e a acuidade visual com correção (AVCC) foi 20/80 com trocas, sendo a refração +8,00 esférico /-2,00 cilindro a 180°.

Após a realização da primeira cirurgia a paciente se ausentou do serviço, retornando posteriormente em 2018. O olho esquerdo apresentou evolução da catarata branca

para catarata morganiiana. A AVSC era de 20/200 em OD e MM a 1 metro em OE. Na BIO OD: córnea clara, suturas de facectomia íntegras, aniridia e em OE catarata morganiiana. Novamente foi solicitado um anel de tensão capsular e LIO de três peças, porém dificuldades administrativas impediram a aquisição do material. Foi optado por realizar a facectomia extracapsular com implante de LIO rígida de peça única, sem anel de tensão capsular, visando permanecer com monovisão para longe em olho esquerdo.

No pós-operatório imediato a lente encontrava-se centrada e dentro do saco capsular, com as suturas íntegras, córnea transparente e olho calmo. No sétimo dia de pós-operatório ocorreu a subluxação da lente, encontrando-se o háptico inferior em câmara anterior e o superior luxado posteriormente, com a paciente apresentando AVSC de 20/200. Foi realizado o explante da lente intra-ocular, com posterior seguimento tendo a AVCC da paciente progredido para 20/100 com correção de +9,00 esférico /-1,00 cilindro a 180°.

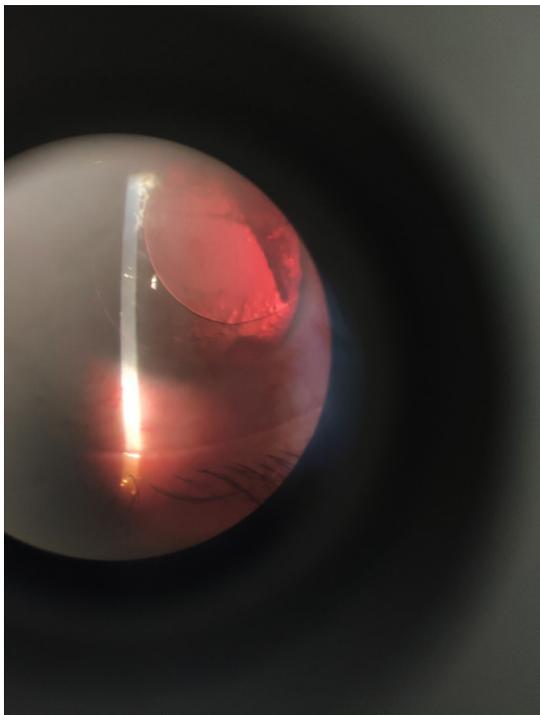
A PIO permaneceu de 18 mmHg em AO, com uso de brimonidina, timolol e latanoprosta. Ao FO apresentava aumento da escavação do disco óptico, hipoplasia foveal, atrofia importante de epitélio pigmentado da retina e estafiloma do polo posterior. Nas Figuras 1, 2 e 3, são apresentadas as fases de pré e pós-operatório.



**Figura 1** – Catarata Morganiiana com córtex liquefeito e núcleo desprendido (pré-operatório)



**Figura 2** – Pós-operatório, com introdução de lente intra-ocular no saco capsular



**Figura 3** – Sub luxação da lente intraocular

## DISCUSSÃO

A Aniridia é uma desordem panocular, que afeta córnea, íris, ângulo camerular, cristalino, fôvea e o disco

óptico. Os indivíduos com aniridia usualmente apresentam nistagmo, redução de acuidade visual (usualmente 20/100 a 20/200), e os fenótipos geralmente não apresentam diferença entre os dois olhos<sup>1,2</sup>.

A redução da acuidade visual é causada principalmente pela hipoplasia foveal. A catarata, o glaucoma e as opacificações corneanas são responsáveis por redução progressiva da visão. A maioria das crianças apresenta aniridia ao nascimento, sendo a associação com o glaucoma congênito raro nesses casos. Apesar dos vários problemas oculares esses pacientes ainda mantêm parte funcional da visão com acompanhamento oftalmológico adequado<sup>1,2,10</sup>.

A alteração clínica mais óbvia da doença é a hipoplasia da íris. A severidade varia de uma forma quase normal até sua ausência completa. Nos casos mais leves o diâmetro pupilar pode ser normal, mas há ausência da arquitetura superficial da íris ou presença de transluminação. Pode apresentar também defeitos parciais da íris similares aos colobomas ou pupilas excêntricas<sup>1,2</sup>.

No Cristalino as opacidades congênitas são comuns, podendo ocorrer persistência de vascularização da cápsula anterior (túnica vasculosalientis). As opacidades raramente são densas para necessitar de cirurgia na infância, mas elas se desenvolvem em 50-85 % dos acometidos na adolescência e início da vida adulta. Pode ainda ocorrer subluxação do cristalino, sendo essa uma condição rara<sup>1,2,10</sup>.

A pressão ocular comumente está elevada em pacientes com aniridia, ocorrendo em até dois terços dos indivíduos. A elevação, associada a perda de células ganglionares, alteração do campo visual e aumento de escavação do nervo óptico configura o diagnóstico de glaucoma. O início do glaucoma geralmente ocorre na adolescência, sendo raro na infância<sup>1,2,10</sup>.

Degenerações corneanas aparecem como manifestações tardias e de causa multifatorial, que incluem anormalidades das células limbares e regeneração anormal de feridas. As alterações incluem neovascularização periférica (que pode evoluir para vascularização pancorneana), opacificação e queratinização. A produção do filme lacrimal é inadequada e exacerba os problemas da superfície. A espessura central corneana está aumentada (o que pode resultar em uma PIO hiperestimada)<sup>1,2,10</sup>.

No fundo de olho a hipoplasia foveal usualmente está presente. Os achados incluem redução do reflexo foveal, hipopigmentação macular e perda do limite da zona avascular foveal. A hipoplasia de nervo óptico (cabeça do nervo anormalmente pequena) pode ocorrer em 10% dos pacientes com ou sem a presença de colobomas do nervo. Na retina podem aparecer roturas e descolamentos devido à alta miopia ou cirurgia ocular prévia. Estes pacientes apresentam redução do olfato e da cognição, problemas comportamentais e atraso no desenvolvimento<sup>1,2,10</sup>.

O tratamento na maioria das vezes é composto por medidas simples, porém importantes. Os pacientes devem ser submetidos a exames regulares com correção dos erros refrativos. Apesar da AV ser baixa ela não se

relaciona à ausência de íris, sendo que 64% desses pacientes apresentam miopia e 37% apresentam ambliopia<sup>2</sup>, que deve ser tratada precocemente com terapia oclusiva. A ausência de íris está correlacionada a fotofobia que pode ser tratada com uso de lentes fotocromáticas ou escuras para redução da sensibilidade.

Pacientes com patologia corneana devem ser tratados de acordo com a gravidade do acometimento, nas ceratopatias leves deve-se realizar o uso de lubrificantes oculares sem conservantes. Nas moderadas pode-se fazer uso de soro autólogo e transplante de membranas amnióticas. Nas ceratopatias graves normalmente há falência do limbo e o transplante penetrante costuma não ser eficiente e como a doença acomete ambos os olhos, o transplante de células limbares autólogas também não é eficiente. Alguns centros vêm usando culturas de células limbares em membranas amnióticas e o implante de ceratoprótese com sucesso<sup>1,2,10</sup>.

A pressão intraocular deve inicialmente ser tratada com hipotensores tópicos. A trabeculectomia ou inserção de tubos de drenagem é reservada apenas aos pacientes não respondentes ao tratamento.

Quando ocorre opacidade do cristalino deve haver a extração da catarata nas opacidades importantes, lembrando da melhora parcial da visão devido a hipoplasia foveal. No momento da cirurgia podem ser utilizadas lentes com uma íris artificial, anéis capsulares com regiões opacas específicas, ou íris artificiais de silicone hidrofóbico, feitas sob medida para o paciente<sup>8,9,11,12,13</sup>.

Em estudos mais recentes conduzidos por Trindade et al.<sup>13</sup>, o desenvolvimento de implantes opacos que se

**Participação dos autores:** *Lara Picanço Macedo Scarpini:* Redação dos seguintes textos: Introdução e parte da discussão. *Lucas Siegle do Nascimento:* Coleta dos dados e redação do tópico de relato de caso. *Rafael Fernandes Silva:* Redação de parte da discussão e conclusão. *Bruno de Freitas Valbon:* Revisão e redação do resumo e descritores.

## REFERÊNCIAS

1. Calvão-Pires P, Santos-Silva R, Falcão-Reis F, et al. Congenital aniridia: clinic, genetics, therapeutics, and prognosis. *Int Sch Res Notices*. 2014;9(2014), doi: <https://doi.org/10.1155/2014/305350>.
2. Hingorani M, Hanson I, van Heyningen V. Aniridia. *Eur J Hum Genet*. 2012;20(10):1011-7. doi: <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.100>.
3. Moosajee M, Hingorani M, Moore AT. PAX6-related aniridia. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019.
4. Richardson R, Hingorani M, Van Heyningen V, et al. Clinical utility gene card for: Aniridia. *Eur J Hum Genet*. 2016;24(11). doi: <https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.73>.
5. Hingorani M, Williamson KA, Moore AT, et al. Detailed Ophthalmologic Evaluation of 43 Individuals with PAX6 Mutations. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2009;50(6):2581-90. doi: <https://doi.org/10.1167/iovs.08-2827>.
6. Hemalatha C, Norhafizah H, Shatriah I. Bilateral spontaneous rupture of anterior lens capsules in a middle-aged woman. *Clin Ophthalmol (Auckland, NZ)*. 2012;6:1955-7. doi: <https://doi.org/10.2147/OPHTH.S37276>.
7. Malik V, Jhalani R, Malik K, Gupta A. Spontaneous rupture of lens capsule with dislocation of nucleus in hypermature cataract. *Nepal J Ophthalmol*. 2014;6(1):95-7. doi: <https://doi.org/10.3126/nepjoph.v6i1.10778>.

utilizam da técnica de pinhole vem apresentando resultado promissor. Apesar de opaco, este implante tem a vantagem de permitir o acompanhamento da fundoscopia do paciente, ele permite a visualização através do exame com lâmpadas infravermelhas. Ele ainda tem a vantagem de reduzir as interferências causadas por astigmatismos periféricos da córnea.

Em nosso relato de caso, devido à presença de cone miópico e às dificuldades administrativas de um serviço do Sistema Único de Saúde, foi optado ao final por permanecer com a paciente afáica com uso de lentes corretivas. Decidimos também por não solicitar uma LIO específica para aniridia, devido à mesma não ser comercializada no Brasil (Morcher®, Stuttgart, Alemanha)<sup>8,9</sup>, inviabilizando o pedido. Apesar das dificuldades inerentes à rede pública, tais pacientes necessitam de acompanhamento e seguimento, buscando minimizar sofrimento e preservar a acuidade visual e qualidade de vida.

## CONCLUSÃO

Aniridia é uma doença complexa que afeta várias estruturas oculares. O prognóstico visual é pobre nesses pacientes devido ao acometimento foveal e comumente ao acometimento do nervo óptico. Apesar disto, o acompanhamento regular é importante para prevenir a piora da acuidade visual que pode ocorrer devido à ambliopia por erros refrativos, à presença de opacificações do cristalino, às alterações corneanas e a surgimento de glaucoma. A aniridia é uma doença desafiadora que requer atenção do médico para preservação da acuidade visual do paciente da melhor maneira possível.

8. Aslam SA, Wong SC, Ficker LA, et al. Implantation of the black diaphragm intraocular lens in congenital and traumatic aniridia. *Ophthalmology*. 2008;115(10):1705-12. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2008.03.025>.
9. Al-Rashidi SH. Black diaphragm intraocular lens implantation in patients with aniridia. *J Ophthalmic Vis Res*. 2019;14(1):27-3. doi: [https://doi.org/10.4103/jovr.jovr\\_244\\_17](https://doi.org/10.4103/jovr.jovr_244_17).
10. Angmo D, Jha B, Panda A. Congenital Aniridia. *J Curr Glaucoma Pract*. 2011;(2):1-13. doi: <https://doi.org/10.5005/JP-JOURNALS-10008-1086>.
11. Mayer C, Tandogan T, Hoffmann AE, et al. Artificial iris implantation in various iris defects and lens conditions. *J Cataract Refract Surg*. 2017;43(6):724-731. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jcrs.2017.06.003>.
12. Srinivasan S, Ting DSJ, Snyder ME, et al. Prosthetic iris devices. *Can J Ophthalmol*. 2014;49(1):6-17. doi: <https://doi.org/10.1016/j.cjco.2013.10.001>.
13. Trindade CC, Trindade BC, Trindade FC, et al. New pinhole e sulcus implant for the correction of irregular corneal astigmatism. *J Cataract Refract Surg*. 2017;43(10):1297-1306. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jcrs.2017.09.014>.

Recebido: 17.11.2019

Aceito: 05.08.2020