

Estudo de alterações oculares em crianças com deficiência visual assistidas no Centro de Intervenção Precoce do Instituto de Cegos da Bahia (CIP/ICBA)*

Maria de Fátima Bittencourt Neri¹

Sheila de Quadros Uzeda²

Líliã Maria de Azevedo Moreira³

Resumo

Este trabalho teve o objetivo de contribuir para o conhecimento das principais causas de deficiência visual em crianças. Foi realizado um estudo transversal, com seleção aleatória, de 100 crianças de idade inferior a 6 anos, atendidas no Centro de Intervenção Precoce (CIP), para realização de anamnese e registro de antecedentes genéticos, gestacionais e pós-natais, exames oftalmológicos e avaliação psicossocial. A causa mais freqüente de deficiência visual foi atrofia óptica (37%), associada a complicações gestacionais e pós-natais. Os diagnósticos foram classificados em distúrbios neurológicos (45%), doenças oculares intrínsecas (29%), malformações múltiplas com distúrbio da morfologia e funcionamento do olho (16%) e distúrbios associados a doenças metabólicas (7%). Quanto aos aspectos etiológicos, verificou-se predominância de condições multifatoriais ou associadas a agravos ambientais (66%), seguindo-se causas monogênicas (26%) e cromossômicas (2%), restando ainda 6% de causas de natureza idiopática. Os resultados obtidos evidenciam a importância da implantação de medidas em saúde pública para a prevenção de distúrbios da visão. Recomenda-se que centros de referência para intervenção precoce incluam o aconselhamento genético em seus programas de prevenção.

Palavras-chave: Distúrbios visuais; Atrofia óptica; Malformações múltiplas – Distúrbios visuais; Aconselhamento genético – Saúde - Família.

INTRODUÇÃO

A visão é o sentido que fornece mais informações do meio ambiente, podendo ainda organizar outras informações sensoriais. O sistema visual consiste em estruturas biológicas capazes de sensibilidade à luz e de formação de sinais neuronais expressos na percepção consciente de imagens. De acordo com a Organização Mundial de Saúde (1992), uma

pessoa com baixa visão é aquela que apresenta acuidade visual menor que 6/60 no melhor olho, com a melhor correção óptica, enquanto que a cegueira se refere à acuidade visual menor que 3/60, no melhor olho, com o uso de correção óptica adequada. Tomando por critério essas acuidades visuais, considera-se que existem cerca de 45 milhões de cegos e 135 milhões de indivíduos com baixa visão na população mundial (RESNIKOFF; PARARAJASEGARAM, 2001)

* Trabalho realizado no Centro de Intervenção Precoce (CIP) do Instituto de Cegos da Bahia e no Laboratório de Genética Humana e Mutagênese do Instituto de Biologia da Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador-Bahia, Brasil.

¹ Médica Oftalmologista, Especialista em Baixa Visão.

² Psicóloga, Mestre em Educação pela Universidade Federal da Bahia.

³ Prof^a. Titular do Instituto de Biologia da Universidade Federal da Bahia.

Correspondência para / Correspondence to:

Maria de Fátima B. Neri

Rua da Paz, 257, apt. 201 - Graça.

CEP: 40150-140 Salvador-BA - Brasil.

Dados censitários indicam que 6,97 % da população brasileira apresentam deficiência visual, que é a categoria prevalente entre as deficiências (IBGE, 2003). Entre crianças e adolescentes de 0 a 14 anos, 1 173 655 apresentam alguma ou grande dificuldade permanente de enxergar, o que representa 54% dos déficits nessa faixa etária (TEMPORINI; KARA-JOSÉ, 2004). O aumento crescente da perda de visão pode ser muitas vezes atribuído à falta de assistência oftalmológica adequada, associada a dificuldades econômicas e educacionais da população. Programas efetivos de prevenção da cegueira devem envolver fatores políticos, econômicos, sociais e psicológicos.

Não obstante as inegáveis conseqüências de situações relacionadas à pobreza na origem de distúrbios da visão, os avanços obtidos nos estudos genéticos têm demonstrado a importância de fatores dessa natureza na compreensão das patologias da visão e na origem de doenças oculares intrínsecas, ou ainda na compreensão de síndromes malformativas que apresentam comprometimento da morfologia ou funcionamento do olho. A maioria dos problemas oculares (distúrbios da refração, glaucoma congênito, catarata congênita e distrofias retinianas) tem base reconhecidamente genética, porém nem sempre especificada ou sequer mencionada na orientação terapêutica e nos esclarecimentos dados à família.

Os objetivos do presente estudo foram caracterizar os principais fatores etiológicos associados a distúrbios da visão em crianças atendidas em centro de tratamento e verificar a importância da atenção a fatores genéticos e ambientais específicos em programas de prevenção.

MATERIAIS E MÉTODOS

Foi realizado um estudo de secção transversal de 100 crianças, selecionadas aleatoriamente entre o total de 678, atendidas no Centro de Intervenção Precoce do Instituto de Cegos da Bahia, por três anos consecutivos (2001-2003), com o apoio e concordância da instituição. Após a obtenção de consentimento

informado das famílias, de acordo com as normas bioéticas preconizadas pela Resolução 196/96, do CNS (CONSELHO..., 1996) os pacientes foram clinicamente reavaliados. Em cada caso, foi preenchida uma ficha de anamnese dirigida, com informações gerais sobre o paciente, antecedentes gestacionais e pós-natais, tipo de alteração ocular, avaliação oftalmológica, etiologia provável e estudo genético (construção de heredogramas e análise do cariótipo em casos de suspeita de cromossomopatias). As preparações cromossômicas foram obtidas da maneira descrita por Moorhead e colaboradores (1960) com classificação por bandamento de acordo com as normas do ISCN (SHAFFER; TOMMERUP, 2005). Dados psicossociais foram obtidos em entrevistas com os familiares e responsáveis.

O diagnóstico das alterações oculares foi obtido com a realização dos seguintes exames oftalmológicos: 1º - Inspeção; 2º - Medida da acuidade visual (cartão de Teller, BUST-D); 3º - Refração sob cicloplegia; 4º - Mapeamento de retina; 5º - Ultra-sonografia ocular; 6º - Exames laboratoriais; 7º - Potencial visual evocado; 8º - Eletroretinograma; 9º - Avaliação funcional da visão.

RESULTADOS

Do total das crianças avaliadas, 59 eram do sexo masculino e 41, do sexo feminino. Dentre essas, 35% eram procedentes de cidades do interior do estado. Dados referentes ao diagnóstico e fatores etiológicos, são apresentados na Figura 1 e na Tabela 1, respectivamente.

A principal causa de deficiência visual foi atrofia óptica, verificada em 37 % dos pacientes, seguindo-se a retinopatia da prematuridade e catarata, encontradas em 11% dos casos. Cicatriz de coriorretinite, associada a infecção por toxoplasmose e rubéola congênita, ocorreu num percentual de 5%.

Doenças e afecções visuais por fatores genéticos, geralmente com mecanismos de natureza heterogênea (catarata congênita, microftalmia, glaucoma congênito, hipoplasia macular secundária ao albinismo e retinoblastoma) contribuíram para 33% dos

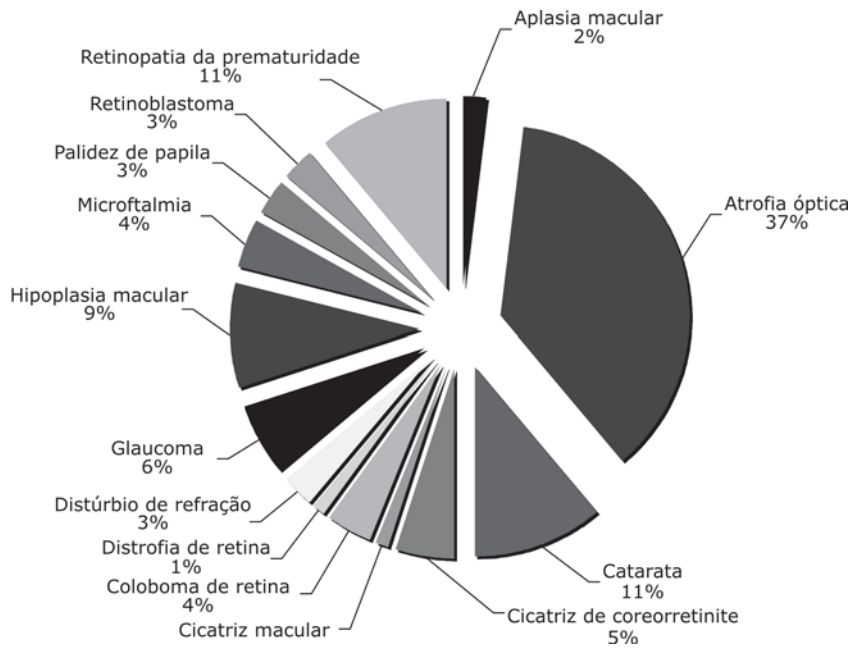


Figura 1 - Causas de baixa visão em crianças atendidas no CIP

Etiologia / categorias	Monogênica	Multifatorial / ambiental	Cromossômica	Idiopática	Total
Doenças oculares intrínsecas	12	14	–	3	29
Malformações na morfologia e função do olho	2	10	2	2	16
Distúrbios neurológicos isolados que afetam a morfologia e a função do olho	4	40	–	1	45
Distúrbio de retina	1	2	–	–	3
Erros inatos do metabolismo	7	–	–	–	7
Total	26	66	2	6	100

casos. Foram também verificados dois casos de cromossomopatias, compreendendo uma criança com síndrome de Down por trissomia livre (47, XY, + 21) e outra, gravemente malformada, com anomalias visuais que incluíam microftalmia, microcórnea e opacidade da córnea, que apresentou anomalia cromossômica estrutural pouco freqüente, que consistia em duplicação do braço longo do cromossomo 3 (46, XX, dup 3q). Ficou hospitalizada desde o nascimento, sendo acompanhada no CIP do primeiro mês de vida até o óbito, que ocorreu aos 3 meses de vida, por problemas respiratórios.

DISCUSSÃO

As causas de baixa visão e cegueira têm sido pouco estudadas em populações brasileiras. Os resultados desta investigação concordam parcialmente com estudo prévio sobre as causas de cegueira e baixa visão em escola especializada para cegos (VIEIRA et al., 2003), que identifica, entre as doenças mais freqüentes, a atrofia no nervo óptico, além da retinose pigmentar, a catarata e o glaucoma congênito. No presente estudo, a principal causa foi atrofia ótica, seguindo-se de retinopatia da prematuridade e catarata.

Em investigação realizada por Aitchinson, Easty, e Jancar (1990), com ampla amostra hospitalar, a catarata ficou em terceiro lugar entre as anomalias visuais. Essa afecção representa elevado encargo econômico para famílias de baixo poder aquisitivo, o que enfatiza a relevância de se conhecer o perfil socioeconômico familiar, os dados da gestação e do desenvolvimento neuropsicomotor da criança, para planejamento de ações efetivas de prevenção e reabilitação visual (CRUZ et al, 2005).

Os resultados obtidos evidenciam a contribuição de patologias de caráter infeccioso e nutricional na origem da deficiência visual, não obstante numerosas doenças do aparelho visual apresentarem componentes genéticos importantes. Por outro lado, o número elevado de casos de atrofia óptica não relacionada a causas genéticas reflete, também, uma realidade própria de países em desenvolvimento, nos quais a maioria da população dispõe de precárias condições de assistência médica pré-natal e durante o parto. Devido à insuficiência de vagas nas maternidades e hospitais públicos, as gestantes que não estejam em período expulsivo são encaminhadas para casa ou para outros hospitais, não recebendo atendimento adequado e a tempo, o que, na maioria das vezes, ocasiona longo período de anóxia, levando a sofrimento fetal, que se manifesta posteriormente em quadro de paralisia cerebral, o que pode explicar o fato de a maioria das crianças estudadas apresentarem deficiência dessa natureza.

Observa-se que a retinopatia da prematuridade foi uma das principais causas de deficiência visual e que as crianças afetadas não foram avaliadas por oftalmologistas nas unidades neonatais. Crianças que nascem com baixo peso e (ou) idade gestacional igual ou abaixo de 37 semanas necessitam, a partir de sua quarta semana de vida, uma avaliação semanal do oftalmologista, para acompanhamento da vascularização da retina e, se necessário, indicação de laser para impedir as formas mais graves da retinopatia, com deslocamento de retina.

A neoplasia ocular maligna da infância, também conhecida como retinoblastoma, diagnosticada em 3% da população estudada, é uma doença progressiva e letal. A precocidade do diagnóstico e o tratamento é essencial para evitar a evolução sistêmica do retinoblastoma. A taxa de

mortalidade encontrada em centros especializados no tratamento desse tipo de tumor é inferior a 10%, o que significa dizer que, diagnosticado em estágio inicial, o tratamento consistirá em conservação do globo ocular ou enucleação simples (ERWENNE; ROCHA; PACHECO, 1991).

Partindo da compreensão global do desenvolvimento humano, falar em prevenção significa atentar para a dimensão psíquica, pois as experiências afetivas nos primeiros anos de vida são extremamente relevantes para o amadurecimento neurobiológico da criança. Trata-se não somente de um olho que se desenvolve, mas sim de uma identidade singular em constituição. A atuação do médico deve, portanto, focalizar a história particular de cada paciente e priorizar a qualidade das interações que ele estabelece com o meio.

Condições de natureza genética, como o retinoblastoma, afetam o contexto familiar, desencadeando, muitas vezes, quadros depressivos. O acompanhamento do Setor de Psicologia à criança e à sua família se dá desde o momento de admissão da criança no CIP, no qual se realiza uma avaliação psicossocial, buscando-se informações sobre a história de vida da criança, a configuração e a dinâmica da família, dados gestacionais e interações sócio-afetivas. Frequentemente, são encontradas atitudes de negação ou contestação do diagnóstico, levando a família a consultar especialistas diversos e submetendo-se a uma desgastante busca da cura. A aceitação é fundamental para a formação do vínculo com a criança e para o investimento no tratamento. A limitação visual resulta em implicações no desenvolvimento neuropsicomotor. Tendo em vista a plasticidade do sistema nervoso, quanto mais precoce tal investimento, maiores são as chances que a criança com baixa visão venha a utilizar funcionalmente o resíduo visual. No caso da criança cega, maior será sua possibilidade de desenvolver, de forma integrada, os sentidos remanescentes. Programas de saúde pública devem priorizar e implementar ações de prevenção e identificação precoce da cegueira e da baixa visão, visto que os transtornos no desenvolvimento da visão afetam o processo de aprendizagem da criança e sua integridade física e psíquica no contexto da família e da comunidade.

Study of ocular alterations in children with visual deficiency assisted at Precocious Intervention Center of the Institute for Blind People of Bahia state (CIP/ICB)

Abstract

This study search contributes to the knowledge of the main causes of low vision in children admitted at (Institute for the Blind People of Bahia State, Centre for Early Treatment). The investigation was developed by transversal study with random selection of 100 children under the age of 6, assisted at "Centro de Intervenção Precoce do Instituto de Cegos da Bahia" (CIP), for investigation to register genetic, pregnancy and post-natal history, ophthalmologic diagnosis and psychosocial assessment. The most frequent cause of visual deficiency was optic atrophy (37%) associated with pregnancy and post-natal complications. The diagnoses were classified as neurological (45%), intrinsic ocular diseases (32%), multiple malformations with morphologic and functional ocular disorders (16%) and disorders associated with metabolic diseases (7%). With regard to etiologic aspects, it was predominant multifactorial or associated with environmental damage conditions (66%), followed by monogenic (26%) and chromosomal (2%) causes; the remaining (6%) consisting of causes of idiopathic nature. The study emphasises the importance of the implantation of public health measures for prevention of visual disorders. It is recommended that reference centers for early treatment include genetic counselling in their prevention programs.

Keywords: *Visual disorders; Optic atrophy; Multiple malformations- Visual disorder; Genetic counselling – Family health.*

REFERÊNCIAS

AITCHINSON, C.; EASTY, D.L.; JANCAR, J. Eye abnormalities in the mentally handicapped. *J. Ment. Def. Res.*, Oxford, v.34, p.41-48, 1990.

CONSELHO NACIONAL DE SAÚDE: Resolução 196/96 sobre pesquisas envolvendo seres humanos. *Bioética*, Brasília, DF, v.4, p.15-25, 1996.

CRUZ, C.B. da et al. Catarata na infância: perfil sócio-econômico, gestacional e desenvolvimento neuropsicomotor. *Arq. Bras. Oftalmol.*, São Paulo, v.68, p.9-13, 2005.

ERWENNE, C.M.; ROCHA, F.J. da; PACHECO, J.C.G. Retinoblastoma X exame do fundo de olho na criança. *R. Bras. Oftalmol.*, Rio de Janeiro, v.50, n.4, p.43-45, 1991.

IBGE. **Censo 2000:** incidência de deficiência visual. Brasília, DF, 2003. Acesso em: 10 dez 2003. Disponível em: <<http://www.ibge.gov.br>> Acesso em: 10 dez 2003.

MOOHREAD, P.S. et al. Chromosome preparations of leukocytes cultures from human peripheral blood. *Exp. Cell Res.*, Orlando, v.20, p.613-616, 1960.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. Programme for the Prevention of Blindness. **Management of low vision in children:** report of a WHO consultation, Bangkok, 23-24 July 1992. Geneva, 1992.

RESNIKOFF, S.; PARARAJASEGARAM, R. Blindness prevention programmes: past, present, and future. *Bull. World Health Organ.*, Geneva, v.79, n.3, p.222-226, 2001.

SHAFFER, L.G.; TOMMERUP, N. **ISCN 2005:** an International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Basel: Karger, 2005.

TEMPORINI, E.R.; KARA-JOSÉ, N.A. Perda de visão: estratégias de prevenção. *Arq. Bras. Oftalmol.*, São Paulo, v.67, n.4, p.597-601, 2004.

VIEIRA, J.J.C. et al. Causas de cegueira na escola estadual de cegos Cyro Accioly em Alagoas. *Arq. Bras. Oftalmol.*, São Paulo, v.66, n.4, p.831-834, 2003.

Agradecimentos

Os autores agradecem às famílias investigadas pela disponibilidade e interesse. Também agradecem ao Bolsista do PIBIC/CNPq Iago Teles Dominguez Cabanelas, pelo auxílio na formatação do texto.

Recebido em / Received: 20/10/2008
Aceito em / Accepted: 22/11/2008