

Congenital Cataract

Parisa Abdi

Associate professor in TUMS

Farabi Eye Hospital

October 2025



Understanding Congenital Cataracts



- Congenital cataracts: clouding of the eye's lens present at birth or shortly after.
- Prevalence: Affects approximately 1-6 in every 10,000 newborns.
- Pediatrician Concern: Early detection is vital to prevent visual impairment.



Why is understanding congenital cataracts essential for pediatricians?

Let's explore!

بحران تشخیص کاتاراکت مادرزادی: بررسی سن تشخیص بیماری کاتاراکت مادرزادی یک طرفه در کودکان

ارجاع شده به درمانگاه لنز بیمارستان فارابی تهران طی سال‌های ۱۳۸۹ الی ۱۳۹۶

عبدالرضا محمدی کوشکی: پزشک عمومی، بیمارستان فارابی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران

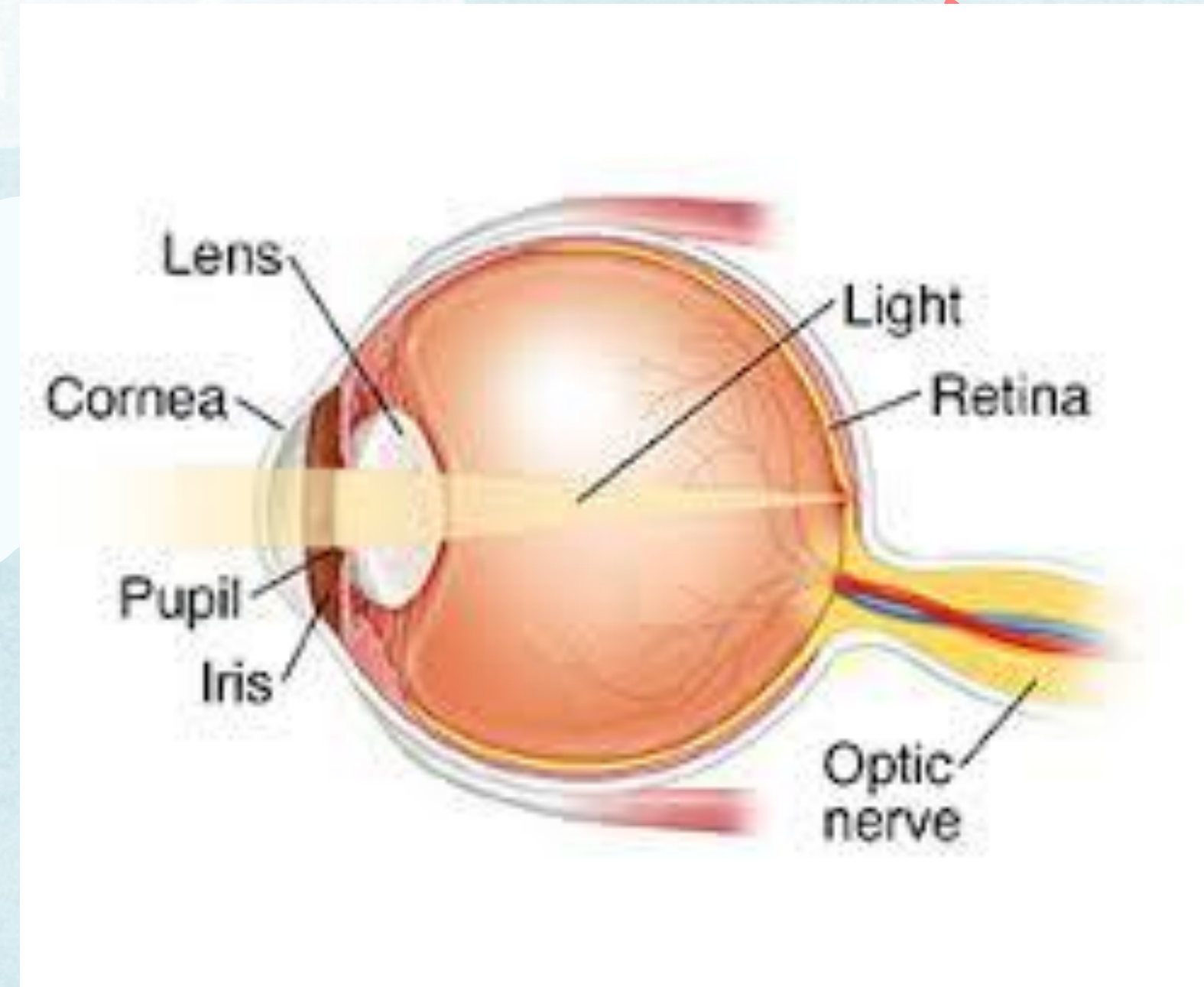
الهه نوروزی: استادیار بیماری‌های اطفال، مرکز تحقیقات رشد و تکامل، بیمارستان رسول اکرم (ص)، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

یافته‌ها: از مجموع ۸۲ کودک مبتلا به کاتاراکت مادرزادی که جهت انجام مصاحبه حضوری و معاینه دعوت شده بودند، ۳۸ کودک (۴۶/۳٪) شامل هجده دختر و بیست پسر، با میانگین سن هنگام تشخیص بیماری ۴/۹۴ ماه، (میان: ۴، طیف: بدو تولد تا ۲۴ ماه) مراجعه کردند. تنها در سه مورد (۷/۹٪) کاتاراکت مادرزادی در بدو تولد تشخیص داده شده بود. از ۳۵ مورد باقیمانده چهار مورد (۱۱/۴٪) طی مراجعات روتین پس از تولد نوزاد تشخیص داده شده‌اند. ۳۲ خانواده (۸۴/۲٪) طی ماه‌های پس از تولد شک کرده بودند که یکی از چشم‌های فرزندشان مشکلی دارد. ۳۲ خانواده طی ماه‌های بعد مراجعه به پزشک متخصص داشته‌اند که سیزده خانواده (۴۰/۶٪) به متخصص اطفال مراجعه کرده‌اند و متخصصین اطفال در سه مورد (۲۳/۰۷٪) موفق به تشخیص کاتاراکت مادرزادی یک طرفه شده‌اند. نوزده خانواده دیگر (۵۹/۳٪) مستقیماً به چشم پزشک مراجعه کرده‌اند که چشم پزشکان در نوبت اول مراجعه در شانزده مورد (۸۴/۲٪) موفق به تشخیص کاتاراکت یک طرفه شده‌اند. لازم به ذکر است که تمامی ۱۳ خانواده‌ای که در اولین مراجعه به متخصص اطفال یا چشم پزشک، به غلط، به آن‌ها اطمینان داده شده بود که فرزندشان سالم است قانع نشده و همگی آن‌ها در مراجعه‌ی دوم به چشم پزشک مراجعه کردند که در دوازده مورد (۹۸/۲٪) تشخیص کاتاراکت یک طرفه داده شد.

نتیجه‌گیری: به نظر می‌رسد آموزش‌های معمول در طی دوران تخصص برای غربالگری کاتاراکت مادرزادی نوزادان کافی و یا کارآمد نبوده است و بهتر است ضمن رفع این نقیصه، در همایش‌هایی که برای متخصصین اطفال برگزار می‌شود، بر موضوع کاتاراکت مادرزادی و تشخیص زودهنگام آن و عوارض ناشی از عدم تشخیص به موقع تاکید گردد. غربالگری تمامی نوزادان از نظر وجود کاتاراکت با استفاده از روش ساده معاینه بازتاب قرمز چشم قویاً توصیه می‌شود. ارجاع فوری به چشم پزشکان در موارد عدم وجود بازتاب قرمز چشم در اسرع وقت بهترین نتیجه را دربرخواهد داشت.

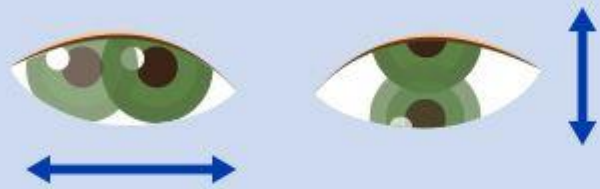
Anatomy of the Eye Relevant to Cataracts

The Lens: Normally clear, focuses light onto the retina.
Role in Vision: Essential for clear vision at all distances.
Cataracts: Clouding obstructs light, blurring vision.



Symptoms and Signs in Infants

SYMPTOMS OF CHILDHOOD CATARACTS



NYSTAGMUS



BRINGING THINGS
CLOSER TO SEE



SENSITIVITY TO LIGHT



EYE LENS IS CLOUDY
OR WHITE

Poor Visual Tracking: Difficulty following objects



Leukocoria: White reflex in the pupil (most common sign).



Strabismus/
Nystagmus



10 Warning Signs of Cataracts in Children



Cloudy or blurry vision



Poor depth perception



Eyes appear white or grayish



Squinting



Sensitivity to light



Head tilting



Unusual eye movements



Eye redness



Poor vision in dim light



Frequent eye rubbing

Timeline of Ideal Eye Screening Ages

Newborn 6 months 3 years 5 years+



Types of Congenital Cataracts

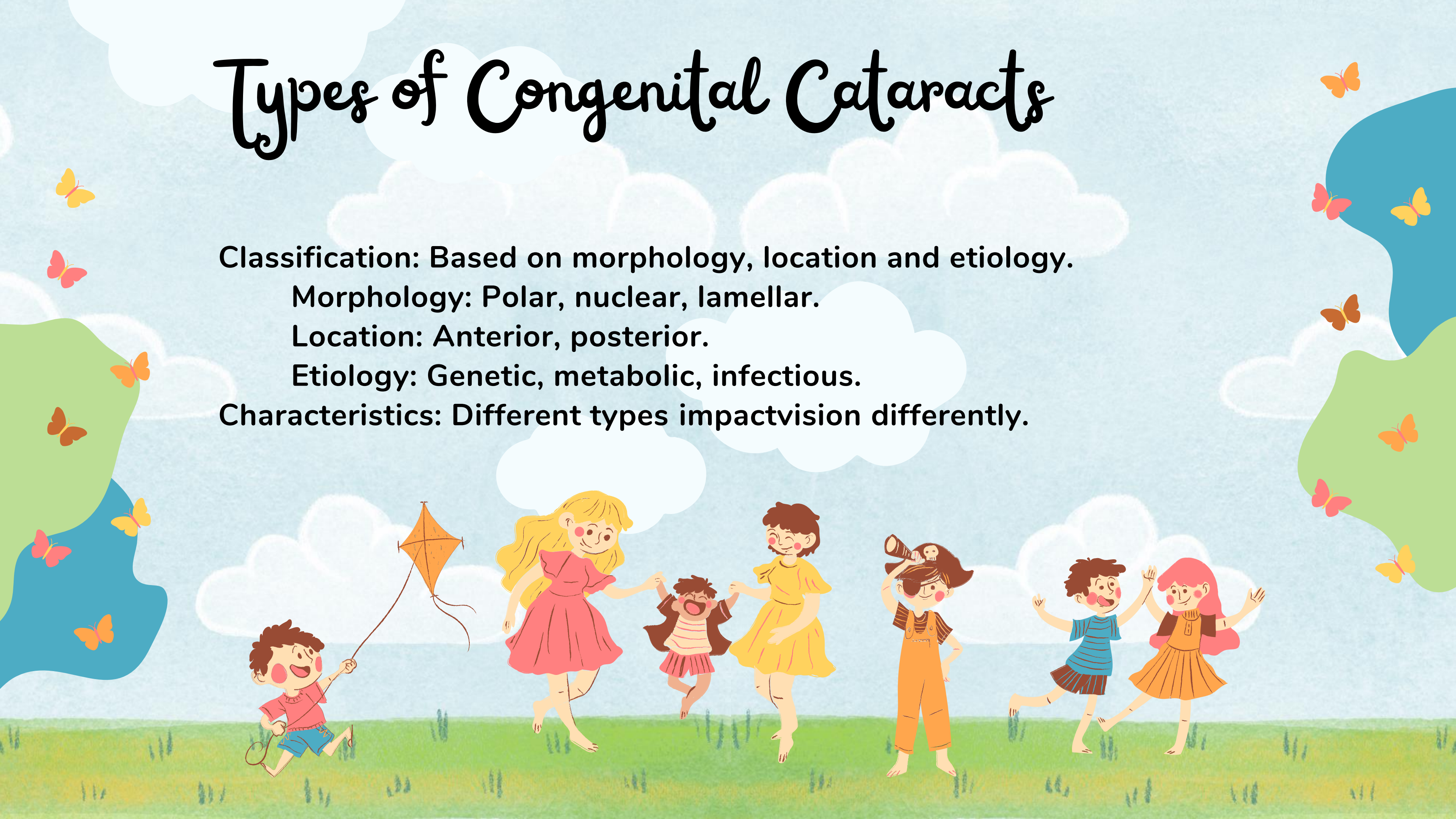
Classification: Based on morphology, location and etiology.

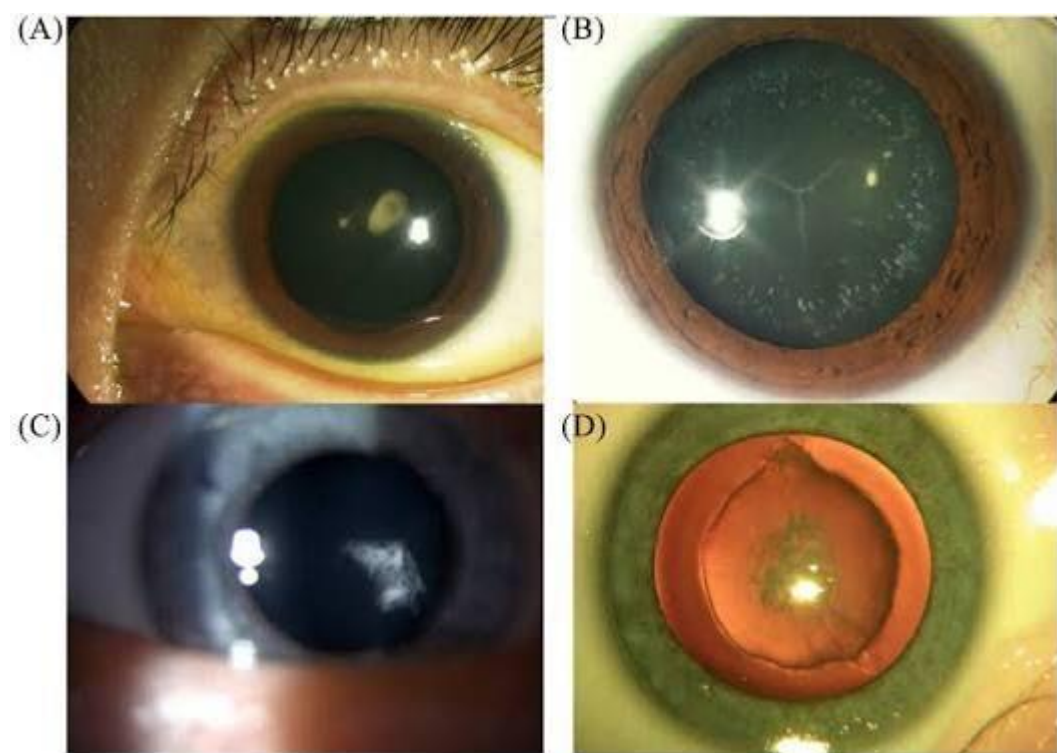
Morphology: Polar, nuclear, lamellar.

Location: Anterior, posterior.

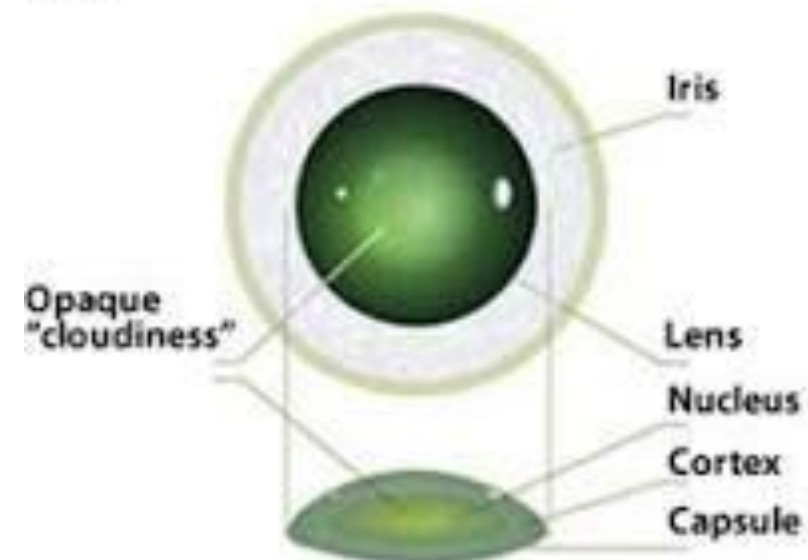
Etiology: Genetic, metabolic, infectious.

Characteristics: Different types impact vision differently.

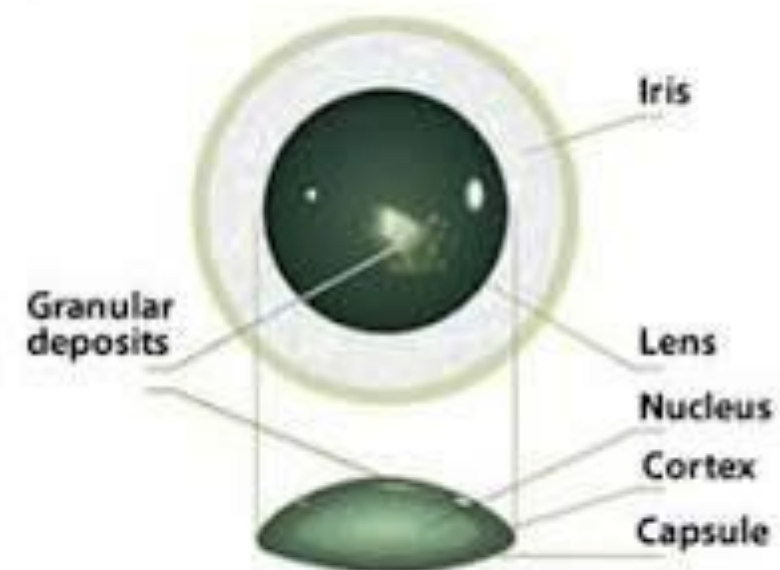




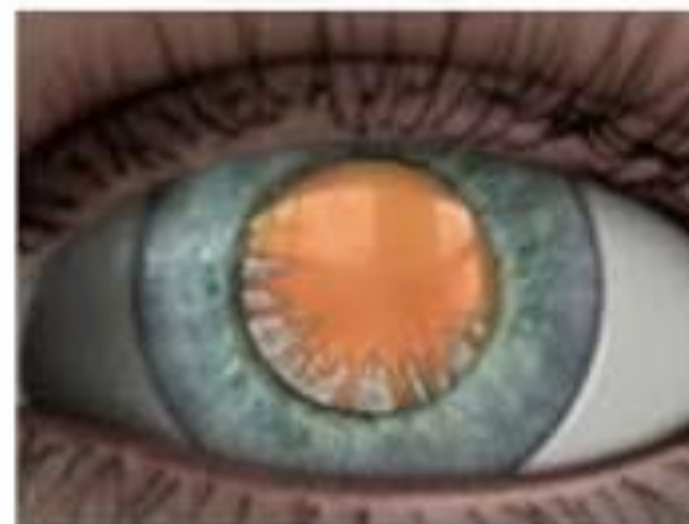
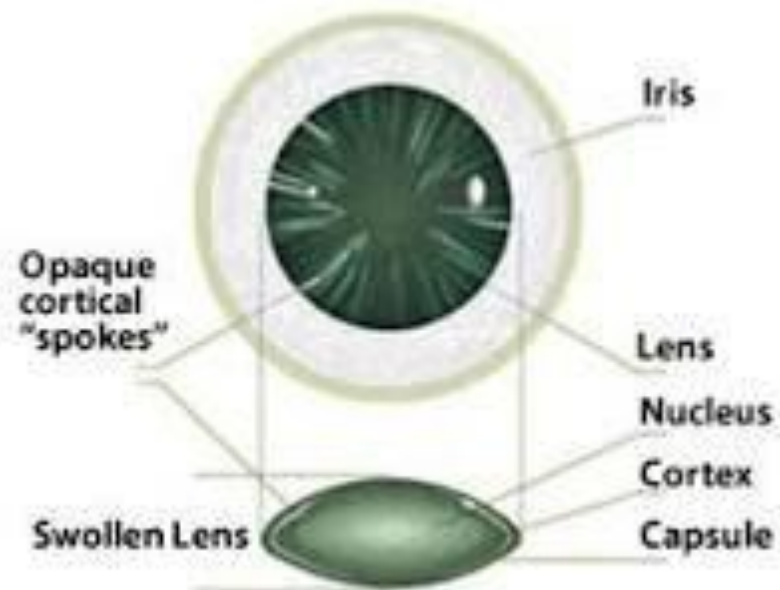
A



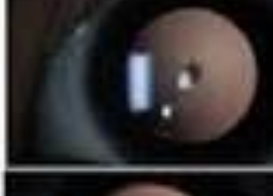
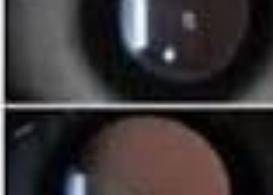
B



C



Cataract type	Images	
	Slit-lamp	Casia
Anterior polar		
Posterior polar		
Cortical		
Lamellar		
Nuclear		
Coral-like (Nuclear + Cortical)		
Y sutural + Lamellar		
Total		

Cataract type (Subtype)	Slit-lamp images		
	Diffuse light	Slit-light	Retro-illumination
Total			
Nuclear			
Polar (Anterior)			
Polar (Posterior)			
Lamellar			
Nuclear + cortical (Coral-like)			
Nuclear + cortical (Dust-like)			
Nuclear + cortical (Blue-dot)			
Cortical			
Y suture			

Risk Factors and Associated Conditions

Genetic

Family history of cataracts.

Infectious

Maternal infections (rubella, toxoplasmosis).

Metabolic

Galactosemia, diabetes.

Environmental

Certain medications during pregnancy..

Associated Conditions

Down syndrome
Other genetic syndromes

..



Etiology:

BILATERAL

- Idiopathic (60%)
- Hereditary (30%)
- Intrauterine infection
- Associated with ocular disorders
- Tumor
- Metabolic
- Maternal drug ingestion/
malnutrition
- Trauma

UNILATERAL

- Idiopathic (80%)
- Intrauterine infection
- Ocular abnormalities (10%)
- Trauma (9%)

ETIOLOGY OF CATARACTS IN CHILDHOOD

Bilateral Cataracts

IDIOPATHIC

- **IUIs-** Rubella, Varicella, Toxoplasmosis, CMV, Syphilis
- **Metabolic disorders-** Galactossemia, Diabetes mellitus, Mannosidosis, Fabry's, Wilson's disease
- **Trauma-** Accidental, laser photocoagulation, non-accidental
- **Iatrogenic- Radiation induced** (may also be unilateral), steroid exposure
- **Inherited- Familial (hereditary):** AD, X-linked, rarely AR
- **Ocular anomalies-** Aniridia, Anterior segment dysgenesis syndrome
- **Mental retardation**

INHERITED WITH SYSTEMIC ABNORMALITIES

- **Chromosomal-** Chromosome 21 (Down's), 13, 18
- **Craniofacial syndrome-** Hallermann Streiff Francois syndrome, Rubenstein Taybi Syndrome, Smith Lemli Opitz syndrome
- **Renal disease-** Lowe syndrome, Alport syndrome
- **Musculoskeletal disorders-** Conradi Hunermann syndrome, Albright syndrome, Myotonic dystrophy

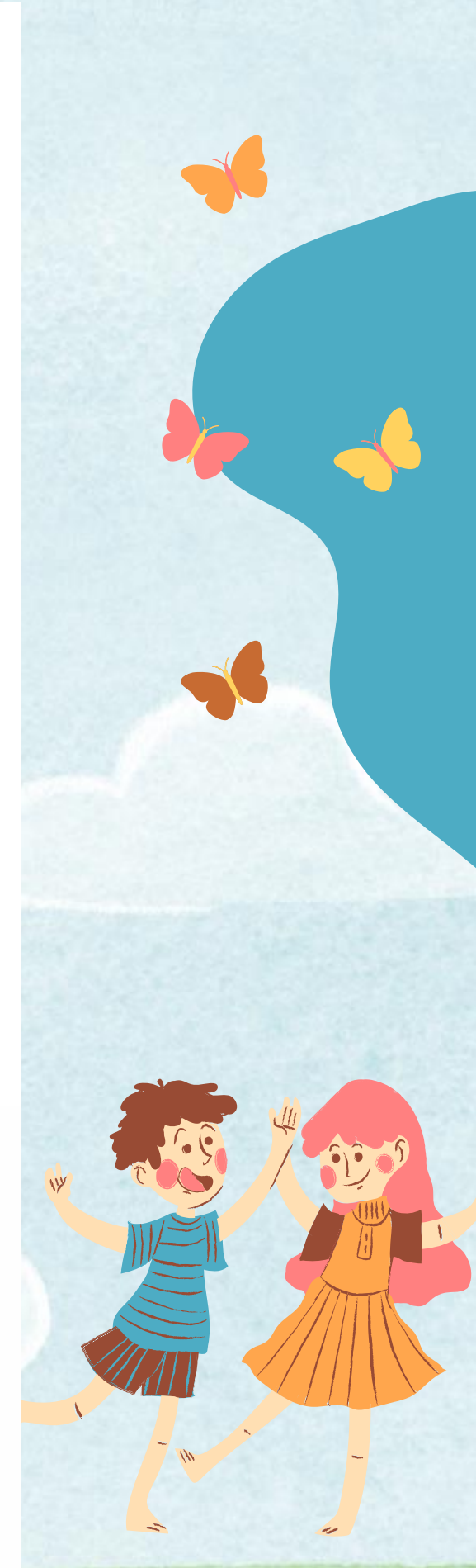


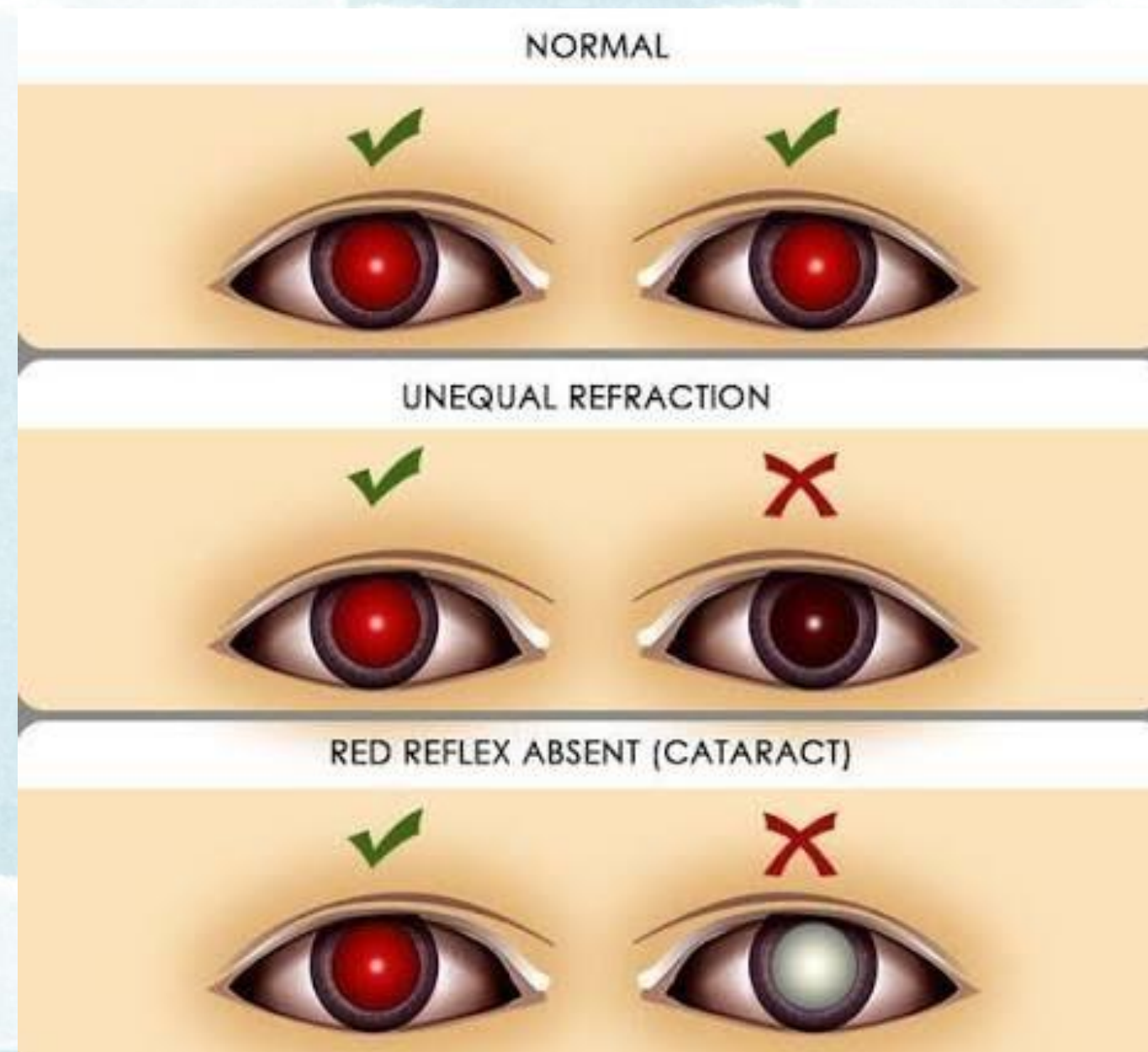
Table 1: Congenital disorders associated with congenital cataract, and notable facial features [3,4].	
Associated syndrome	Notable facial / ocular features
Lowe Syndrome	• Frontal prominence • Chubby cheeks • Sunken eyes
Down Syndrome	• Small ears • Flattened occiput & midface • Upward slanting palpebral fissures • Epicanthic folds
Edwards Syndrome	• Micrognathia • Webbed neck • Low-set ears
Cri-du-chat Syndrome	• Microcephaly • Low-set ears • Down-sloping palpebral fissures
TORCH infection	• Microcephaly • Microphthalmos
Table 2: Visual acuity testing options depending on the child's age [5].	
Age of child	Visual acuity test
<6 weeks	Central, steady, maintained fixation and following
6 weeks – 1 year	Teller acuity cards
1 year – 2 years	Cardiff acuity cards
>3 years	Crowded logMAR tests (picture or letter optotypes)

Diagnostic Techniques

Early detection is key!

Red Reflex Test: Part of routine newborn screening.

Ophthalmological Exam: Comprehensive eye evaluation.



Management and Treatment Options

- Non surgical options:
 - Patching
 - Spectacles/Contact lenses
 - Mydriatics
- Surgical Options:
 - Timing is important: **6-8w**
- Postoperative Care: **Vision rehabilitation.**
 - Patching
 - Spectacles/Contact lenses

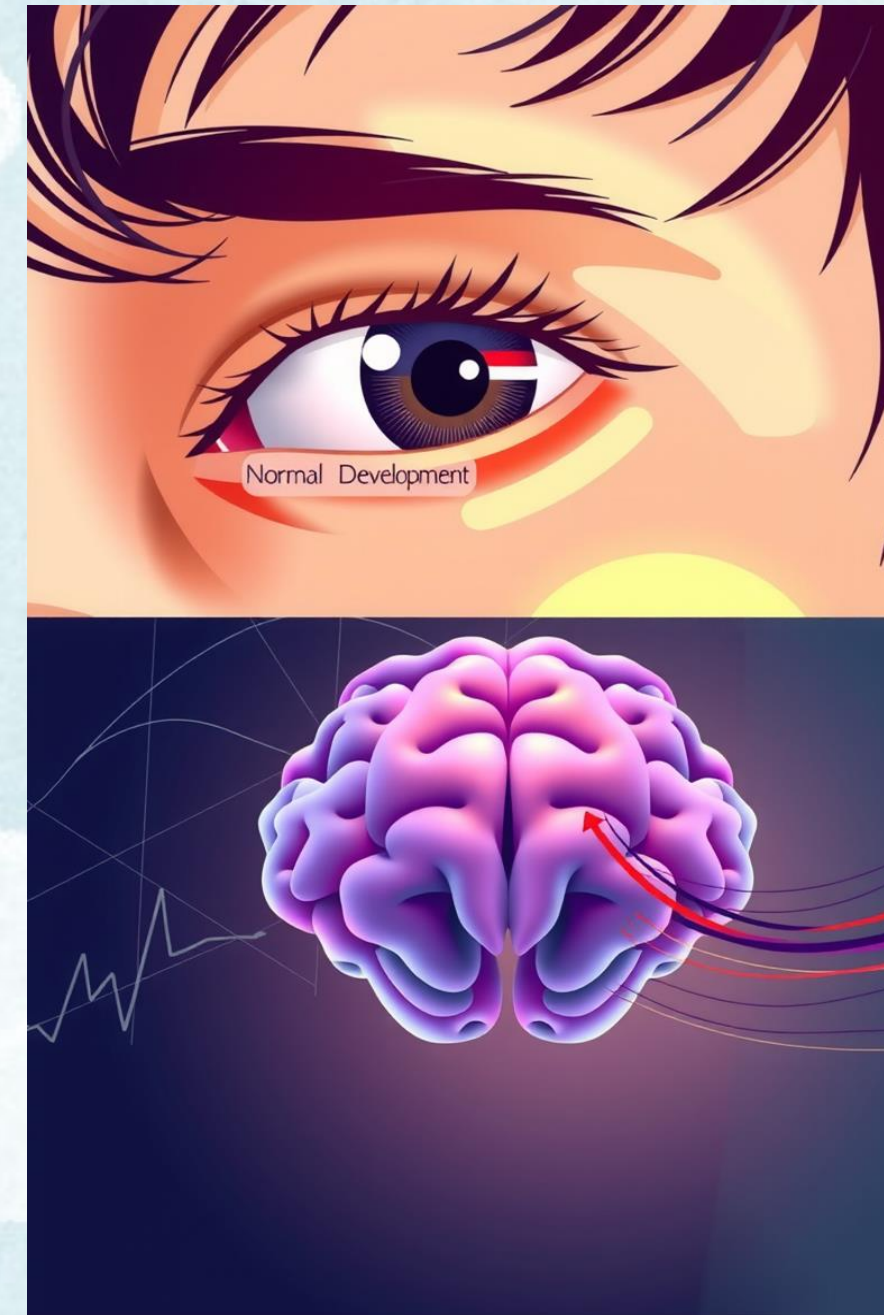


Impact on Child Development and Learning

- **Visual Development:** Deprivation can lead to amblyopia (lazy eye).
- **Learning Outcomes:** Affects reading, writing, and overall academic performance.
- **Social Interactions:** Can impact confidence and social skills.

Special conditions:

- Down syndrome
- Mental retardation
- Otism
- nystagmus



Amblyopia as the Key Complication

Definition: A neurodevelopmental disorder where the brain favors one eye over the other, leading to reduced vision in the deprived eye despite a clear optical path.

- Prompt detection
- Surgical timing
- **Vision rehabilitation**
 - spectacle/contact lens correction
 - patching



Role of Pediatricians in Early Detection

- Pediatricians are the first line of defense!
- Proactive Screening: Red reflex test during well-child visits.
- Effective Referral: Prompt referral to ophthalmologists for any suspicion.
- Early detection significantly improves visual outcomes.

Collaborative Care Approach



Thank You



Resource Page

Is presenting live not your thing? No worries! You can record your Canva Presentation so your audience can watch at their own pace. Remember to delete or hide this page before presenting.

Click the Share button on the top right corner of your screen and select 'Present and Record.'	Start recording, and press pause in between takes if you have to.
Click 'Go to the recording studio,' where you can choose the video and audio source for your video presentation.	Once you're done, download your Canva Presentation in MP4 file format or get a link to your Talking Presentation and share it with others.
Feel free to choose the 'No camera' option and record your voice only.	You can also record a video inside the editor! Go to 'Uploads' and click on 'Record yourself'.