Atenção, pode ser câncer!

HSVP
Hospital São Vicente de Paulo

RETINOBLASTOMA

O retinoblastoma, tumor maligno do tecido nervoso embrionário da retina, apesar de representar apenas 3% das neoplasias malignas ocorridas até os 15 anos de vida, é a neoplasia maligna intraocular mais comum da população pediátrica. Embora geralmente não seja reconhecido ao nascer, em sua maioria, acomete crianças pequenas. Seu acometimento pode ser uni ou bilateral, originando-se de um único foco ou de vários focos tumorais retinianos, ocorrendo ou não de modo simultâneo.

Epidemiologia e Patogênese

O retinoblastoma ocorre, em 80% dos casos, antes dos 3 a 4 anos de idade, com idade mediana de 2 anos, sendo o acometimento bilateral de ocorrência mais precoce, respondendo por 25 a 35% dos retinoblastomas.
A maioria dos retinoblastomas (60%) ocorre de modo esporádico, não hereditário, com tendência à unilateralidade, porém, nos 40% restantes, a doença tem padrão de herança autossômica dominante com penetrância incompleta, mediada pela mutação do gene RB1, que é um gene supressor tumoral, ou seja, inibe o crescimento tumoral na sua forma não mutante. Destes casos com herança genética, 15% têm acometimento unilateral e 25% bilateral.

Na teoria de Knudson, o retinoblastoma hereditário, representado, em sua grande maioria, pela doença bilateral, já existe ao nascer uma mutação germinal herdada em um dos genes alelos RB1, necessitando de uma mutação adicional somática no outro alelo para ocorrer o tumor. Já, nos casos unilaterais esporádicos, o paciente não tem nenhuma mutação herdada, necessitando de ocorrência de dois eventos mutacionais para desencadear o processo tumoral.

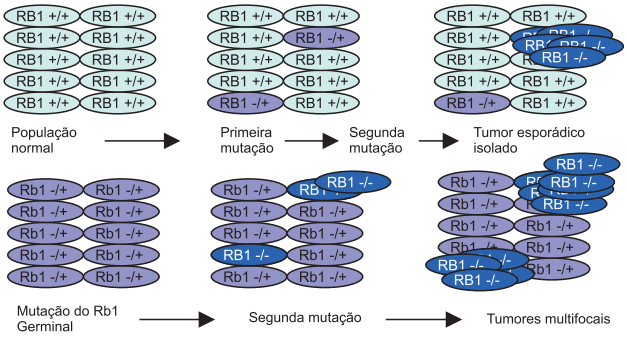

Figura 1.

Apresentação Clínica e Diagnóstico

A manifestação clínica mais comum é a leucocoria (reflexo pupilar branco, ao invés do reflexo vermelho normal), detectada por oftalmoscópio ("teste do olhinho") ou mesmo em fotografias simples. Outras apresentações possíveis são o estrabismo, a buftalmia (globo ocular com aumento de suas dimensões), ou ainda a ruptura do globo ocular com disseminação tumoral macroscópica pelos tecidos orbitários.

Manifestações comuns do retinoblastoma

Leucocoria	56%
Estrabismo	20%
Olho vermelho doloroso	7%
Baixa visão	5%
Assintomático	3%
Celulite orbitária	3%
Midríase unilateral	2%
Heterocromia iridiana	1%
Hifema	1%

Saudi Journal of Ophthalmology (2014) 28, 310-315

Entre outros diagnósticos, o médico, ao se deparar com leucocoria em criança nos primeiros anos de vida, deve considerar sempre a hipótese de retinoblastoma, que é a situação que mais implica em conduta imediata para salvar a vida e a visão do paciente.

Anormalidades do Reflexo Vermelho

Reflexo Preto	Leucocoria	Tamanho/Forma/Posição Anormal	Não-homogêneo
Cicatriz/úlcera/infecção/ infecção corneana	Retinoblastoma	Albinismo	Miopia
Catarata	Cicatriz/úlcera corneana	Aniridia	Hiperopia
Hemorragia vítrea	Glaucoma	Coloboma	Astigmatismo
Hiferna	Catarata	Uso de lágrima oftálmica	Estrabismo
	Deslocamento de retina (ROP, Coats)	Malformação iridiana (Axenfeld-Rieger)	
	Coloboma posterior	Distúrbios neurológicos (paralisia do III nervo, Homer)	
	Toxoplasmose	Trauma	
	Anormalidades de nervo óptico		

ROP - retinopatia da prematuridade

Pediatric Emergency Care | Volume 22, Number 2, February 2006 *The Red Reflex*

Figura 2.

O diagnóstico precoce do retinoblastoma é fundamental para a redução da morbimortalidade da doença. Lesões iniciais são mais facilmente tratadas, o que resulta em uma taxa maior de cura com preservação do globo ocular e da visão. A educação continuada dos clínicos, pediatras, oftalmologistas gerais, e a realização do exame do reflexo vermelho são medidas importantes para a detecção precoce do retinoblastoma e de outras doenças oculares da criança. Pacientes com histórico familiar de retinoblastoma devem ter uma avaliação fundoscópica desde o nascimento. A maioria dos pacientes são encaminhados quando são sintomáticos. Nestes casos, o histórico clínico e o exame fundoscópico detalhados são passos iniciais e fundamentais do diagnóstico.

Aconselhamento Genético

Em paciente com história familiar positiva, 40% dos irmãos do paciente afetado e 40% de seus descendentes terão risco de desenvolver retinoblastoma, ao passo que, em paciente com doença unilateral e sem história familiar, o risco de haver retinoblastoma é de 1% para os irmãos e 8% para os descendentes. Já, no caso de retinoblastoma bilateral sem história familiar positiva, o risco de retinoblastoma é de 6% para os irmãos e 40% para os descendentes. Em razão disso, é importante haver aconselhamento genético para pacientes com retinoblastoma e, com base no risco estimado para os familiares, indica-se acompanhamento oftalmológico envolvendo exame de fundo de olho com maior frequência, sobretudo nos primeiros 4 anos de vida.

Tratamento

O tratamento do retinoblastoma é complexo e requer uma equipe multidisciplinar capacitada para o atendimento do paciente em todas as etapas do processo. Os objetivos do tratamento são, em primeiro lugar, salvar a vida e, em segundo lugar, preservar o globo ocular e a visão. O tratamento oncológico é individualizado conforme o caso, considerando-se fatores locais e sistêmicos, como tamanho e localização do tumor, comprometimento extraocular, lateralidade, prognóstico visual, condições clínicas do paciente, presença de doença disseminada. Basicamente, o tratamento envolve a quimioterapia (endovenosa, subconjuntival e intra-arterial), tratamentos locais com crioterapia e laserterapia, a radioterapia (teleterapia e braquiterapia) e a enucleação (cirurgia de remoção do globo ocular).

BIBLIOGRAFIA

1) PDQ® Pediatric Treatment Editorial Board. PDQ Retinoblastoma Treatment. Bethesda, MD: National Cancer Institute. Updated <08/22/2018>.
2) Pizzo, PA; Poplack DG. Principles and Practice of Pediatric Oncology. Wolters Kluwer Health, 7th Ed, 2015.
3) Knudson AG Jr. Mutation and cancer: statistical study of retinoblastoma. Proc Natl Acad Sci USA 1971;68:820–823.
4) Pandey, AN. Retinoblastoma: An overview. Saudi Journal of Ophthalmology 2014; 28, 310–315
5) McLaughlin, C; Levin, AV. The Red Reflex. Pediatric Emergency Care 2006; 2, 137-140.
6) Tamura, MYY; Teixeira, LF. Leucocoria e teste do reflexo vermelho. Einstein 2009; 7, 376-38

Realização: HSVP Hospital São Vicente de Paulo

Apoio: SPRS Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul; Grupo Regional de Estudos em Leucemias e Hemopatias da Infância

Mais informações: http://heprgs.wordpress.com

HSVP
Rua Teixeira Soares, 808 Passo Fundo/RS Centro
CEP: 99010-080 Tel.: (54) 3316.4000 www.hsvp.com.br

Dr. Marcelo Cunha Lorenzoni
Oncologista pediátrico do Centro Oncológico Infantojuvenil do Hospital São Vicente de Paulo

CRM/RS 28.901