

## Retinoblastoma: Uma revisão da literatura.

Numer, G. B. A.<sup>1</sup>; Tanios, T. T.<sup>2</sup>; Duarte, J. R.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>LAOF - Liga Acadêmica de Oftalmologia. Faculdade de Medicina, UNILAGO. SJRP, SP, Brasil

<sup>2</sup>HO Redentora - Hospital de Olhos. SJRP, SP, Brasil

E-mail: [numergabriela@gmail.com](mailto:numergabriela@gmail.com)

Palavras chave: retinoblastoma, protocolos de tratamento, mutação germinativa, fatores psicossociais familiares, quimioterapia, enucleação.

### Introdução

O retinoblastoma é uma neoplasia ocular rara que afeta a retina, especialmente em crianças menores de cinco anos de idade. Este câncer ocular, decorrente da inativação dos dois alelos do gene RB1, é notável tanto por sua incidência reduzida, aproximadamente 1 caso em 15.000 nascidos vivos, quanto por sua significativa prevalência entre as neoplasias oculares, representando cerca de 60% dos casos unilaterais e 40% dos bilaterais. O diagnóstico, em média, ocorre por volta do primeiro ano de vida. No contexto brasileiro, lamentavelmente muitos casos de retinoblastoma são diagnosticados tardiamente, o que frequentemente resulta na perda irreversível da visão e, em alguns casos, na perda da vida da criança. Isso ressalta a necessidade urgente de melhorar a conscientização e o acesso aos cuidados de saúde, especialmente para famílias de bebês<sup>1</sup>. O aconselhamento genético e os testes pré-natais e pré-sintomáticos desempenham um papel crucial na identificação de indivíduos em risco. O diagnóstico de um tumor maligno em uma criança representa uma crise profunda para a família, carregada de preocupações relacionadas à visão e ao bem-estar da criança. É imperativo oferecer apoio emocional e informações às famílias, pois frequentemente enfrentam sentimentos de culpa, especialmente quando se trata da forma hereditária da doença<sup>4</sup>. É de extrema

importância que os pediatras estejam conscientes de que o diagnóstico de câncer na infância não é mais uma sentença de morte. A detecção precoce, aliada a tratamentos especializados e agressivos, tem alcançado taxas de cura notáveis nos dias de hoje <sup>6</sup>.

Este trabalho trata-se de um estudo de revisão bibliográfica sobre retinoblastoma e aborda tanto os aspectos clínicos e terapêuticos quanto os desafios e as perspectivas associadas a essa neoplasia ocular.

A metodologia empregada baseou-se em uma revisão da literatura. As pesquisas foram realizadas utilizando importantes bases de dados acadêmicos: Conjecturas, PubMed, Google Scholar, ScienceDirect e SciELO. Os principais descritores utilizados na busca foram: retinoblastoma, protocolos de tratamento, mutação germinativa, fatores psicossociais, quimioterapia e enucleação.

### Resultados e discussão

O retinoblastoma (Rb) é uma neoplasia ocular que afeta predominantemente crianças e é caracterizada pela perda de ambos os genes de suscetibilidade ao retinoblastoma (RB1 ou Rb1). Sua incidência estimada varia de 1 em 15.000 a 1 em 20.000 nascidos vivos<sup>2</sup>. A ausência de registros internacionais de tumores torna difícil estabelecer com precisão a incidência e prevalência globais, mas dados do Registro de Tumores Infantil dos Estados Unidos (SEER) entre 1975 e 2004 indicam uma

incidência de cerca de 11,8 casos por milhão de crianças com menos de 5 anos<sup>3</sup>. O retinoblastoma se origina de células retinianas embrionárias e pode variar desde uma indiferenciação pronunciada até apresentar sinais de diferenciação de fotorreceptores. Sua rápida progressão pode levar ao preenchimento completo do globo ocular, e ele pode ser identificado até mesmo em recém-nascidos e bebês muito jovens. Existem duas formas principais da doença: a hereditária, que representa cerca de 40% dos casos e segue uma transmissão autossômica dominante com alta penetrância (90%), e a não hereditária, que compreende os 60% restantes e geralmente ocorre devido a mutações de novo. Portadores heterozigotos de mutações RB1 podem desenvolver tumores em um ou ambos olhos, com variação no grau de gravidade. Apesar dos avanços na compreensão da genética molecular do Rb, essas descobertas tiveram impacto limitado nas opções de tratamento até o momento<sup>2</sup>. Os principais sintomas do retinoblastoma incluem leucocoria (reflexo branco nos olhos), estrabismo, heterocromia (alterações na cor da íris) e, em estágios avançados, a presença de uma massa na órbita<sup>4</sup>. O diagnóstico precoce é fundamental para o sucesso do tratamento. A oftalmoscopia indireta se apresenta como uma ferramenta altamente sensível e não invasiva amplamente utilizada por oftalmologistas, capaz de identificar lesões oculares menores que 1mm no fundo do olho, tornando-se uma alternativa segura, rápida e confiável para a detecção precoce do Rb e de outras condições patológicas oculares<sup>5</sup>. No entanto, a conscientização sobre o Rb entre os pediatras ainda é essencial, uma vez

que, muitas vezes, o câncer não é a primeira suspeita diante de queixas inespecíficas em crianças. O tratamento do retinoblastoma é altamente individualizado e abrange uma variedade de opções terapêuticas. A escolha do tratamento depende de fatores como o estágio da doença, a presença de fatores clínicos extraoculares, resultados de testes genéticos, situação psicossocial da família e recursos disponíveis na instituição<sup>7</sup>. As opções terapêuticas incluem quimioterapia, terapias focais, radioterapia e enucleação, dependendo das características do caso.

### Conclusão

O retinoblastoma requer diagnóstico precoce para um melhor prognóstico. A falta de conscientização e a educação limitada sobre a doença podem resultar em atrasos no diagnóstico. O tratamento é altamente individualizado, dependendo de vários fatores. Conscientização e pesquisa contínua são essenciais para melhorar o cuidado e a qualidade de vida das crianças afetadas.

### Referências

- 1 Sousa, M. N. A. et al. (2022). *Conjecturas*, 22(17), 821–832.
- 2 Sábado Alvarez C. (2008). Clinical & translational oncology : official publication of the Federation of Spanish Oncology Societies and of the National Cancer Institute of Mexico, 10(7), 389–394.
- 3 Ruiz del Río, N., et al (2015). *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología*, 90(9), 414–420. <https://doi.org/10.1016/j.oftal.2015.02.011>
- 4 Cohen, D. G. (1992). *Seminars in Oncology Nursing*, 8(4), 235–240 [https://doi.org/10.1016/0749-2081\(92\)90035-2](https://doi.org/10.1016/0749-2081(92)90035-2)
- 5 Palazzi, M. A et al (2013). *Pediatric hematology and oncology*, 30(5), 379–385. <https://doi.org/10.3109/08880018.2013.775201>
- 6 Rodrigues, K. E., & Camargo, B. d. (2003). *Revista da Associação Médica Brasileira*, 49(1), 29–34. <https://doi.org/10.1590/s0104-42302003000100030>
- 7 Ancona-Lezama, D., Dalvin, L. A., & Shields, C. L. (2020). *Indian journal of ophthalmology*, 68(11), 2356–2365. [https://doi.org/10.4103/ijo.IJO\\_721\\_20](https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_721_20)