

Retinoblastoma

Alt en gen RB-1 cromosoma 13q14

Es un tumor intraocular maligno derivado del neuroectodermo que se presenta entre el nacimiento y los 4 años; es el tumor intraocular más frecuente de la infancia. Surge en la retina neural de forma unilateral (71,9%) o bilateral (26.7%).

60% de los casos son esporádicos y unilaterales

Hijos de pacientes con RB bilateral tienen 50% de riesgo

Autosómica dominante

Tratados a tiempo >> supervivencia 95%

Epidemiología

- Es el cáncer de ojo más común en la infancia y la mayoría ocurre entre el nacimiento y los 6 años de edad.
- 90% es asociado al gen RB1 con delección o reordenamiento del cromosoma 13q14. Hijos y hermanos son portadores.

Clínica

- Leucocoria es la manifestación más frecuente.
- La prueba Brückner (reflejo rojo) negativa.
- Otros: Estrabismo secundario, procesos inflamatorios, dolor ocular, opacidad corneal e hifema.

95% presentan calcificaciones

71% Leucocoria unilateral



No se recomienda la biopsia por aspiración con aguja fina debido a que puede sembrar el tumor en todo el trayecto de la aguja.

Diagnóstico

1. Inicial: Oftalmoscopia indirecta con prueba de brückner.
2. Fotografía de campo amplio digital (para seguimiento).
3. USG ocular en modo A/B detecta tumores > 2mm y depósitos de calcio.

Gold standard

- **Estándar de oro:** TAC para evaluar extensión intraocular. Visualiza nervio óptico, órbita y extracraneal.
- El estudio histopatológico no es necesario, después de enucleación se envía a patología en busca de rosetas.

T. quirúrgico

- Indicaciones de enucleación: Tumor confinado a un ojo con afectación de nervio óptico, lesión > 5 mm, siembra vítreo o subretiniana.
- Indicaciones de quimioterapia (Carboplatino + Vincristina + Etopósido): Afección bilateral, diagnóstico temprano, recaídas o metástasis.
- Indicación de radioterapia: Tumor recurrente o múltiple (invade quiasma) o Siembras vítreas.

Complicaciones

Hay un riesgo alto de una segunda neoplasia y metástasis en primer año por lo que es necesario el seguimiento.

R

Que cualquier examen genético que reporte delección o reordenamiento del cromosoma 13q14 en niño o adulto sea enviado a valoración urgente por un oftalmólogo.

Segunda neoplasia: Cáncer epitelial, osteosarcoma, leucemias, melanoma, SNC, pulmón, vejiga, intestino delgado entre otros.

Valoración por oftalmólogo después de retirar

- Cada 6 meses hasta los 9 años
- Cada año de los 9 a los 15 años
- > 15 años cada 2-3 años el resto de la vida