

Retinoblastoma

Cuanto antes se descubra, mayores serán las posibilidades de cura para el cáncer ocular en la infancia.

Sepa cómo reconocer los signos y síntomas del cáncer que afecta a los niños pequeños y que puede presentarse en uno o en ambos ojos.



El retinoblastoma es un cáncer que afecta a niños pequeños. Es más común en bebés y aproximadamente el 90% de los casos se descubren en menores de 5 años.

Es un tumor que se desarrolla en la retina, una parte interna del ojo. Si se diagnostica rápidamente y se trata en centros especializados, puede alcanzar tasas de curación del 90%. Sin embargo, el pronóstico no es tan bueno si la enfermedad se ha diseminado más allá del ojo.

El diagnóstico precoz del retinoblastoma, además de aumentar las posibilidades de cura, puede preservar la visión y el ojo del niño.

Es con la intención de ayudar a padres, profesionales de la salud, abuelos, cuidadores, profesores y a todos los que tienen contacto directo con niños que elaboramos este material.

¡Les deseamos una excelente lectura!





¿Qué es?

El retinoblastoma es el tumor maligno intraocular que se encuentra con mayor frecuencia en niños. Representa el 14% de todos los casos de cáncer pediátrico en menores de 2 años. Es una enfermedad rara, con 200 a 300 casos nuevos por año en Brasil. Más del 90% de los casos se diagnostican en el grupo de edad de 0 a 5 años, y la mayoría de los casos se detecta alrededor de los 2 años. No existe diferencia en las tasas de incidencia entre el sexo femenino y el masculino, entre razas o entre el ojo derecho y el izquierdo. La enfermedad puede presentarse en un ojo (el 60% de los casos son unilaterales) o en ambos ojos (el 40% de los casos son bilaterales). Cuando se diagnostica precozmente, es curable, incluso con la preservación de la visión del niño, pero, si se diagnostica de forma tardía, puede provocar ceguera e incluso llevar al paciente a la muerte.



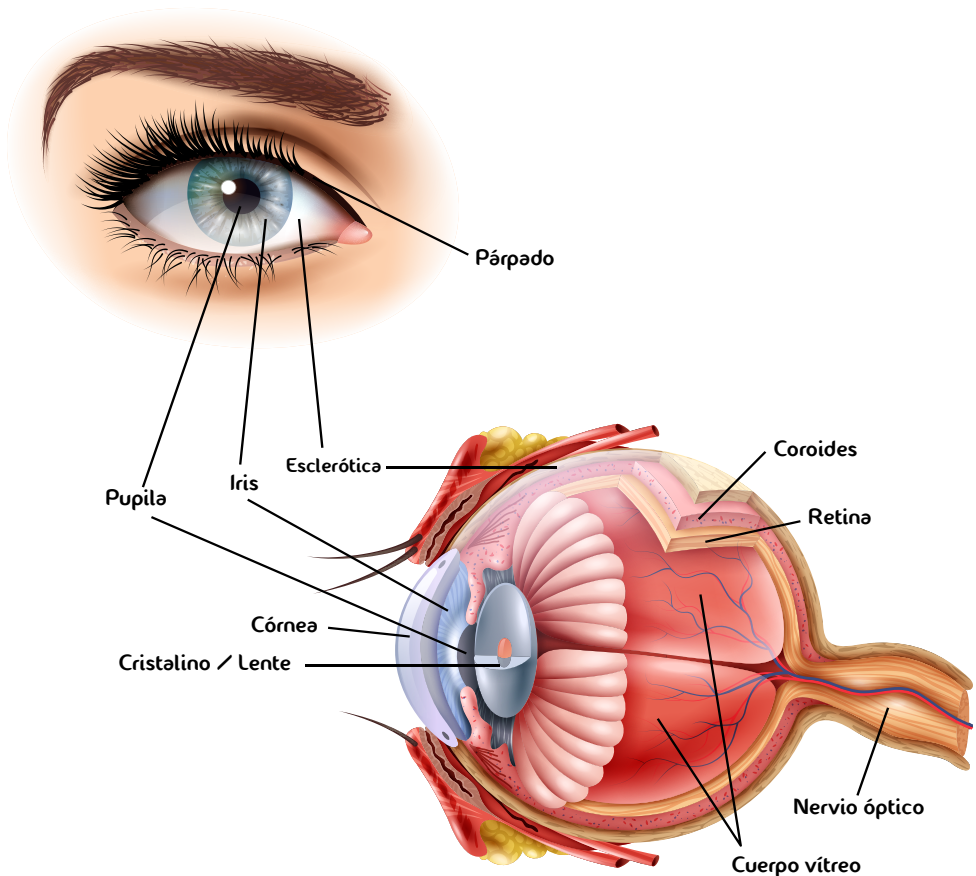


Conociendo nuestro ojo

Esclerótica – el revestimiento externo blanco que protege el ojo

Coroides – a capa intermedia que contiene vasos sanguíneos para nutrir el ojo

Retina – la capa interna que contiene los fotorreceptores que llevan información al cerebro y a la visión. Es donde comienza un retinoblastoma





Reflejo del ojo rojo

El reflejo ocular rojo aparece cuando un haz de luz incide en el ojo a través de la pupila, presentándose como un reflejo de color rojizo que representa la coloración normal de la retina y de la coroides. Cuando este reflejo pupilar se vuelve blanquecino, lo llamamos leucocoria (leukos: blanco, kore: pupila). La leucocoria (conocida popularmente como reflejo de ojo de gato) puede ser unilateral o bilateral. Algunas enfermedades oculares pediátricas se presentan con leucocoria, entre ellas:

Catarata

Uveítis

Persistencia de la vasculatura fetal

Retinopatía del prematuro

Enfermedad de Coat

Retinoblastoma

- ↳ 1. La leucocoria está presente en el 60% al 80% de los casos.
- ↳ 2. La enfermedad más grave de todas estas.



Cualquier alteración en el reflejo rojo debe ser una señal de alerta para buscar una evaluación médica (ausencia del reflejo, reflejo anaranjado). La prueba del reflejo rojo ya en la maternidad y las evaluaciones oftalmológicas periódicas hasta los 3 años de vida permiten el diagnóstico de estas y otras enfermedades, reduciendo la baja visión y la ceguera infantil.

Existen dos formas clínicas de presentación

Retinoblastoma

Unilateral

En aproximadamente el 60% de los casos de retinoblastoma, los niños presentan la enfermedad en un solo ojo, con un único foco tumoral. Este tipo de retinoblastoma se diagnostica con frecuencia en edades más avanzadas que la forma hereditaria, alrededor de los 2 años.

Retinoblastoma

Bilateral o multifocal

Este es el modo de presentación más común de la forma hereditaria de retinoblastoma, que representa alrededor del 40% de los casos. La alteración en una copia del gen RB1 ocurre durante la formación del bebé y está presente en todas las células del cuerpo, conociéndose como mutación de la línea germinal. Así, puede presentar tumores bilaterales, multifocales y más precoces, ya que es más fácil adquirir una segunda alteración en la otra copia del gen RB1, que era normal. Como todas las células del cuerpo tienen el gen RB1 alterado, estos niños también tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer en otras partes del cuerpo cuando son adolescentes o adultos. Un pequeño número de niños con esta forma de retinoblastoma desarrollará otro tumor en el cerebro, generalmente en la glándula pineal (pineoblastoma), también conocido como retinoblastoma trilateral.



Genética

La cadena de eventos que conduce al retinoblastoma es compleja, pero comienza con una alteración en el gen Rb o RB1, que hace que la proteína producida por este gen no funcione correctamente. Cuando las dos copias del gen están alteradas, el tumor se desarrolla. El gen RB1 normal produce una proteína que tiene un papel de supresor tumoral, ayudando a programar la muerte de las células con un crecimiento descontrolado.



¿Cómo identificar los signos y síntomas de alerta?

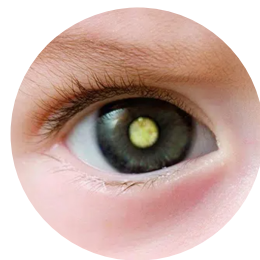


Los retinoblastomas se diagnostican a menudo porque los padres o el médico notan algo anormal en el ojo del niño.

Los principales signos y síntomas del retinoblastoma son:

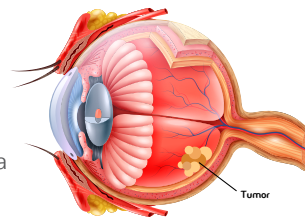
Reflejo pupilar blanco (leucocoria)

Conocido como “ojo de gato”, este es el signo más común del retinoblastoma. Normalmente, al dirigir una luz al ojo de un niño, la pupila se ve roja debido al color normal del fondo del ojo. En el ojo con retinoblastoma, a través de la pupila, vemos una mancha blanca. Esto se conoce como reflejo pupilar blanco (leucocoria). Este brillo blanco en el ojo generalmente se nota en fotos tomadas con flash. También puede ser observado por el médico del niño durante un examen oftalmológico de rutina..



Estrabismo

Es una condición en la cual los dos ojos no parecen mirar en la misma dirección, muchas veces llamada ojo vago (o perezoso). Existen muchas causas para el estrabismo, pero la mayoría es causada por una debilidad en los músculos que controlan el movimiento de los ojos. El retinoblastoma también es una de las raras causas.



Otros signos y síntomas menos comunes

Disminución de la visión

Movimientos oculares irregulares

Dolor en los ojos

Enrojecimiento de la parte blanca del ojo

Abultamiento de los ojos

Diferente color en cada iris



¿Cómo sospechamos?

El fondo de ojo es el examen de detección indicado para diagnosticar la enfermedad en niños asintomáticos. Sin embargo, a menudo la enfermedad es detectada en su etapa inicial por los padres o diagnosticada por el médico del niño. Durante el examen físico, los médicos revisan rutinariamente los ojos de los niños. Los pediatras observan cómo mira el niño y si hay alguna diferencia en los ojos, en los movimientos y en la visión. Cualquier alteración puede ser un signo de retinoblastoma u otra condición clínica. A veces, el cuidador del niño puede notar que el ojo no “parece” normal, especialmente después de tomar una foto y “notar” el reflejo pupilar blanco (u ojo de gato). Es importante que los padres estén al tanto de los posibles signos y síntomas del retinoblastoma y que lleven al niño al médico tan pronto como noten cualquier alteración sospechosa lo más rápido posible.



DIAGNÓSTICO

1. Realizamos un examen de fondo de ojo bajo anestesia, examinando minuciosamente ambos ojos.
2. La resonancia magnética nuclear (RMN) de cráneo y órbita es importante para evaluar el compromiso extraocular y la invasión del nervio óptico, además de ser útil en el diagnóstico diferencial entre el retinoblastoma y otras enfermedades oculares.



Tratamiento

El tratamiento del retinoblastoma es complejo y depende de un equipo multidisciplinario especializado.

La planificación terapéutica es individualizada y debemos tener en cuenta la edad del paciente, si la enfermedad es unilateral o bilateral, su extensión y localización.

Por lo general, se utilizan varias herramientas de tratamiento en un mismo paciente.



Modalidades terapéuticas utilizadas en la actualidad

Terapia con láser

Los láseres son haces de luz altamente enfocados que pueden usarse para calentar y destruir el retinoblastoma.

Braquiterapia

La braquiterapia utiliza fuentes de radiación interna. Se inserta una placa en el globo ocular, mediante cirugía, para tumores localizados. El yodo-125 y el rutenio-106 son los radioisótopos más utilizados en la braquiterapia del retinoblastoma.

Crioterapia

En la crioterapia se utiliza una pequeña sonda de metal refrigerada a temperaturas muy bajas que destruye las células del retinoblastoma por congelamiento.

Enucleación

Es cuando se necesita la extracción quirúrgica del ojo, del globo ocular.

Quimioterapia

Reducción del volumen tumoral, permitiendo la consolidación del tratamiento con terapias conservadoras locales como la crioterapia, la termoterapia con láser y la braquiterapia:

1. Poliquimioterapia sistémica

Carboplatino + Etopósido (Vepesid) + Vincristina (VEC)

2. Quimioterapia intravítrea

3. Quimioterapia intraarterial

Estas nuevas técnicas de tratamiento, como la aplicación de quimioterapia en el espacio intravítreo o a través de un microcatéter en la arteria oftálmica, han intentado aumentar la concentración de los medicamentos en el espacio intraocular y disminuir sus efectos sistémicos.

Referencias bibliográficas

American Cancer Society

<https://www.cancer.org/cancer/retinoblastoma/about/new-research.html>

OMS

https://www.who.int/selection_medicines/committees/expert/20/applications/Retinoblastoma.pdf

Hospital do GRAACC

<https://graacc.org.br/retinoblastoma/>

Dep. de Oftalmologia da EPM-UNIFESP-HSP

<https://www.ofthalmodapaulista.com.br>

TUCCA - Associação para Crianças e Adolescentes com Câncer

<http://www.tuccaretinoblastoma.com.br>

Inca

www.inca.gov.br

Hospital San Juan de Dios Barcelona

<http://www.hsjd.cl/web/>

Memorial Sloan Kettering Cancer Center NY

https://www.mskcc.org/sites/default/files/node/1211/documents/retinoblastoma_portuguese_0.pdf

Consejo Brasileño de Oftalmología

<http://www.cbo.com.br/novo/classe-medica/>

Sociedad Brasileña de Oncología en Oftalmología

<https://www.sboo.com.br>

Sociedad Brasileña de Pediatría

<https://www.sbp.com.br>

Sociedad Brasileña de Oncología Pediátrica

<https://www.sobo.org.br>

Sociedad Brasileña de Oftalmología Pediátrica

<https://sbop.com.br/>

Ficha técnica

Autores: Dra. Carla Renata Pacheco Donato Macedo e Dr. Luiz Fernando Teixeira

Periodista responsable: Daiana Garbin Leifert

Creación: Agencia Ogilvy

Esta cartilla es un material de apoyo y no sustituye la consulta médica especializada.

Apoyo médico-científico



June 2026