

**Denise Bousfield da Silva**

Presidente do Departamento Científico de Oncologia

### O que é retinoblastoma?

É a neoplasia maligna intraocular mais comum em crianças, sendo responsável por 10 a 15% dos cânceres que ocorrem no primeiro ano de vida. Origina-se da célula retiniana embrionária primitiva ou da célula precursora dos fotorreceptores dos cones da retina. Pode comprometer um ou ambos os olhos.

### Qual a causa do retinoblastoma?

Esse tumor pode ser resultante de uma mutação somática, onde um fotorreceptor da retina sofreu alteração e desenvolveu o tumor, ou resultante de uma mutação germinativa, onde todas as células do indivíduo carregam a mutação responsável pelo tumor.

O retinoblastoma resultante de uma mutação somática é esporádico, unilateral e raramente congênito. O retinoblastoma decorrente de uma mutação germinativa é transmitido usualmente de forma autossômica dominante, sendo bilateral em cerca de 25% dos casos. Pode ser também unilateral e multifocal.

### Qual a incidência do retinoblastoma?

Acomete aproximadamente 1 em 15.000-16.600 nascidos vivos nos Estados Unidos da América (EUA) e no Norte da Europa. A incidência anual nos EUA é de 11 casos por milhão em crianças < 5 anos de idade.

No Brasil, dados publicados no ano de 2016 pelo Ministério da Saúde e Instituto Nacional do Câncer (INCA), identificaram que a mediana das taxas médias de incidência foi de 7,13 na faixa etária de 1 a 4 anos.

Em relação a idade, aproximadamente 80% das crianças com retinoblastoma são diagnosticadas

antes dos 3-4 anos, com mediana de idade ao diagnóstico de 2 anos.

A incidência é semelhante entre os sexos, e não há predileção racial.

### Quais os sinais e sintomas do retinoblastoma?

Infelizmente, em países em desenvolvimento, a falha em reconhecer os sinais e sintomas é responsável pelo diagnóstico tardio, com doença em estádios mais avançados, comprometendo assim, a taxa de sobrevivência.

Considerando que o prognóstico do retinoblastoma depende, principalmente, da extensão da doença no momento do diagnóstico, e consequentemente a prevenção da cegueira infantil, a Lei nº 12.637 de 14 de maio de 2012, instituiu **18 de setembro o Dia Nacional de Conscientização e Incentivo ao Diagnóstico Precoce do Retinoblastoma**.

Os sinais e sintomas da doença dependerão do tamanho tumoral e de sua posição. A apresentação mais comum é a leucocoria (reflexo ocular branco), ou sinal do “olho do gato”. A parte central da pupila apresenta-se branca, ao invés do reflexo normal vermelho.

Outros sinais que podem estar presentes são estrabismo, eritema conjuntival, diminuição da acuidade visual, glaucoma, hemorragia vítrea (causando um reflexo de luz escura em vez de luz branca), hifema (sangramento na câmara frontal) na ausência de trauma, anisocoria (pupilas de tamanhos desiguais), nistagmo, celulite orbitária e heterocromia (olhos com cores diferentes).

Com frequência, o tumor é inicialmente identificado pelos pais, que consultam então o oftalmologista. Fotografias feitas com *flash* podem salientar a mancha branca nos olhos, facilitando o diagnóstico.

O tumor pode se estender além do globo ocular através do nervo óptico, para o espaço subaracnóideo e para o cérebro. Por via hematogênica, pode causar metástases em ossos, medula óssea e fígado. Linfonodos regionais também podem ser comprometidos.

### Como é realizado o diagnóstico?

A avaliação em crianças com suspeita de retinoblastoma deve incluir exame físico completo, exames de imagem e exame oftalmológico realizado por oftalmologistas experientes na avaliação desse tumor. Outros exames como ecografia ocular e ressonância magnética são importantes e completam a investigação.

A tomografia computadorizada, nos últimos anos tem sido evitada pelos riscos da irradiação a longo prazo, induzindo segundas neoplasias.

Se houver evidências de tumor fora do olho, a avaliação para doença metastática deve ser realizada.

Crianças com histórico familiar de retinoblastoma devem ser submetidas a triagem clínica e/ou teste genético para retinoblastoma.

### O “teste do olhinho” pode diagnosticar os casos suspeitos da doença?

O “teste do olhinho” ou teste do reflexo vermelho é um exame baseado na percepção do reflexo vermelho que aparece ao ser incidido um feixe de luz sobre a superfície retiniana. É necessário que o eixo óptico esteja livre, ou seja, sem nenhum obstáculo à entrada e à saída de luz pelo orifício pupilar para que este reflexo seja observado.

Na presença de opacidade dos meios oculares no eixo visual, esse reflexo estará ausente ou diminuído. O “teste do olhinho” pode detectar, portanto, qualquer doença que determine obstrução no eixo visual ou outra patologia ocular que cause opacidade de meios.

Nas “Diretrizes de Atenção à Saúde Ocular na Infância”, o Ministério da Saúde recomenda o teste como parte do exame neonatal e no decorrer das consultas pediátricas de rotina, pelo menos,

duas a três vezes ao ano, nos três primeiros anos de vida.

O “teste do olhinho” apesar de ser um componente importante do rastreio de doenças oculares, não substitui a oftalmoscopia indireta em recém-nascidos, visando o diagnóstico precoce do retinoblastoma, pois pode não diagnosticar lesões pequenas e/ou lesões localizadas na periferia da retina. Assim, o resultado normal desse teste não exclui a possibilidade do diagnóstico de retinoblastoma.

O grupo de trabalho em oftalmologia da Sociedade Brasileira de Pediatria alerta que muitos acreditam que o teste seja suficiente para assegurar a boa saúde ocular da criança, não necessitando de exame oftalmológico. Este equívoco pode gerar diagnósticos tardios de problemas oculares graves com risco de deficiência visual e de vida, no caso do retinoblastoma.

Assim, é importante para o diagnóstico precoce do retinoblastoma a realização de oftalmoscopia binocular indireta, por oftalmologista com experiência nessa área.

Caso outras pessoas da família tenham tido este tumor, as crianças devem ser examinadas por oftalmologista experiente do nascimento até os primeiros anos de vida, objetivando que o diagnóstico seja realizado o mais breve possível.

### Como é realizado o tratamento e qual o prognóstico do retinoblastoma?

O retinoblastoma é classificado de acordo com a extensão da doença e a probabilidade de salvamento do globo ocular. Assim, o pediatra tem papel fundamental no sucesso terapêutico, pois cabe a ele a suspeita diagnóstica precoce.

A complexidade do tratamento do retinoblastoma exige a participação conjunta do oftalmologista, do oncologista pediátrico, do radioterapeuta e de toda equipe multiprofissional.

O tipo de tratamento dependerá da extensão da doença, variando desde modalidades terapêuticas locais, até quimioterapia sistêmica e transplante de células-tronco hematopoiéticas autólogas utilizados em alguns centros para doença metastá-

tica.

O aconselhamento genético deve ser realizado, salientando-se que os irmãos necessitam ser examinados logo após o nascimento e periodicamente no período de maior risco de aparecimento do tumor, que em geral vai até os 5 anos de idade.

O prognóstico da doença depende essencialmente do estágio em que é realizado o diagnóstico. Assim, o principal fator de mau prognóstico no retinoblastoma é o diagnóstico tardio.

almente do estágio em que é realizado o diagnóstico. Assim, o principal fator de mau prognóstico no retinoblastoma é o diagnóstico tardio.

Os tumores intraoculares em estágio inicial são curáveis em mais de 90% dos casos, grande parte deles com preservação da visão. Tumores com invasão de sistema nervoso central raramente são curáveis.

## REFERÊNCIAS

1. Silva DB, Barreto JHSB, Pianovski MA, Morais VLL. Diagnóstico diferencial dos tumores sólidos. In Campos Junior D, Bums DAR, Silva LR, Borges WG (eds). Tratado de Pediatria. Sociedade Brasileira de Pediatria. 4ª ed. Barueri, SP: Manole, 2017. p. 1552-59.
2. Belfort Neto R, Singh A. Retinoblastoma. In: Burns DAR, Campos Júnior D, Silva LR, Borges WG editores. Tratado de pediatria. 4ª ed. São Paulo: Manole; 2017. p 2292-96.
3. Hurwitz RL, Shields CL, Shields JA, Chévez-Barrios P, Gombos DS, Hurwitz MY, Chintagumpala MM. Retinoblastoma. In: Pizzo PA, Poplack DG, editors. Principles and practice of pediatric oncology. 7th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2016. p. 700-25.
4. Knudson A. Mutation and cancer: statistical study of retinoblastoma. Proc Nat Acad Sci USA 1971; 68(4): 820-3.
5. Howlander N, Noone AM, Krapcho M, Garshell J, Miller D, Altekruse SF, Kosary CL, Yu M, Ruhl J, Tatalovich Z, Mariotto A, Lewis DR, Chen HS, Feuer EJ, Cronin KA (eds). SEER Cancer Statistics Review, 1975-2012, National Cancer Institute. Bethesda, MD. [acesso em 17 ag 2021]. Disponível em: [http://seer.cancer.gov/csr/1975\\_2012](http://seer.cancer.gov/csr/1975_2012)
6. Singh AD, Santos CM, Shields CL, Schields JA, Eagle Jr RC. Observações em 17 pacientes com retinocitoma. Arch Ophthalmol 2000; 118(2): 199-205.
7. de Jong MC, Kors WA, de Graaf P, Castelijns JA, Kivelä T, Moll AC. Retinoblastoma trilateral: uma revisão sistemática e meta-análise. Lancet Oncol 2014; 15(10): 1157-67.
8. Grupo de trabalho em Oftalmologia da SBP. [acesso em 17 ag 2021]. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/imprensa/detalhe/nid/grupo-de-trabalho-em-oftalmologia-da-sbp-divulga-documento-cientifico-sobre-teste-do-olhinho/>
9. Instituto Nacional do Câncer. Dia nacional de conscientização do retinoblastoma: diagnóstico precoce previne cegueira infantil. [acesso em 17 ag 2021]. Disponível em: <https://www.inca.gov.br/noticias/dia-nacional-conscientizacao-retinoblastoma-diagnostico-precoce-previne-cegueira-infantil>
10. Instituto Nacional do Câncer. Retinoblastoma - versão para Profissionais de Saúde. [acesso em 17 ag 2021]. Disponível em: <https://www.inca.gov.br/tipos-de-cancer/retinoblastoma/profissional-de-saude>
11. Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva. Coordenação de Prevenção e Vigilância. Incidência, mortalidade e morbidade hospitalar por câncer em crianças, adolescentes e adultos jovens no Brasil: informações dos registros de câncer e do sistema de mortalidade / Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva. Rio de Janeiro: Inca, 2016. 412 p.
12. Marback EF, Sampaio MD, Oliveira RDC, Marback RL. Retinocitoma: relato de cinco casos. Arq Bras Oftalmol. 2009;72(5):719-22.
13. Antoneli CBG, Ribeiro KCB. Retinoblastoma. In: Oncologia para o pediatra. Loggetto SR, Park MVF, Braga JAP coords. São Paulo: Atheneu, 2012. p.249-57.
14. Sociedade Brasileira de Oncologia Pediátrica (SOBOPE). [acesso em 18 ag 2021]. Disponível em: [www.sobo.org.br](http://www.sobo.org.br)
15. EUA. American Cancer Society. [acesso em 18 ag 2021]. Disponível em: [cancerstatisticscenter.cancer.org/#/childhood-cancer](https://www.cancerstatisticscenter.cancer.org/#/childhood-cancer)