



I CONVENCIÓN DE SALUD
Hospital Provincial General Docente "Dr. Antonio Luaces Iraola"

V TALLER PROVINCIAL DE OFTALMOLOGÍA.
"Actualización en urgencias oftalmológicas"

Retinoblastoma, a propósito de un caso

Retinoblastoma, regarding a case.

Autores:

- Dra. Aliuska Fernández Cuevas.* <https://orcid.org/0000-0003-1777-7433>
aliuskaf97@gmail.com,
- Dra. Linette Martínez Cereijo.* <https://orcid.org/0000-0003-8183-5039>
martinezcereijolinette@gmail.com
- MsC. Karyna Castro Cárdenas.* <https://orcid.org/0000-0002-7781-8228>
karynac@infomed.sld.cu

* Hospital Provincial General Docente "Dr. Antonio Luaces Iraola"



RESUMEN

El retinoblastoma es un tumor maligno que se presenta principalmente en la infancia, siendo la neoplasia ocular más común en niños. Su origen se asocia a mutaciones en el gen RB1, localizado en el cromosoma 13. La detección temprana y el tratamiento adecuado son cruciales para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes. El objetivo del estudio es describir las características clínicas de un paciente con retinoblastoma, su diagnóstico y opciones terapéuticas. Se presenta transicional de 22 meses de edad con desviación del globo ocular izquierdo y cuadro inflamatorio asociado, se diagnostica retinoblastoma mediante oftalmoscopia directa, indirecta, lámpara de hendidura, ultrasonido ocular y tomografía axial computarizada. Recibió tratamiento con hipotensores oculares y antibioticoterapia endovenosa, además de tratamiento tópico con hipotensores oculares, esteroides e hiperosmóticos. Se realizó su remisión al Instituto Cubano de Oftalmología Ramón Pando Ferrer para su tratamiento oncológico y seguimiento. El diagnóstico precoz y manejo integral son esenciales para mejorar el pronóstico visual y de vida en los pacientes con retinoblastoma.

Palabras claves: retinoblastoma, neoplasia ocular, retinoblastoma/diagnóstico, retinoblastoma/tratamiento, ceguera, niños.

INTRODUCCIÓN

El retinoblastoma es un tumor maligno intraocular primario que afecta a casi exclusivamente a los niños menores de 2 años. Durante el primer año de vida en casos bilaterales y hacia los 2 años de edad si el tumor es unilateral, aunque también puede aparecer en adultos.⁽¹⁾ Es un cáncer ocular raro que se desarrolla en la retina, la capa sensible a la luz en la parte posterior del ojo y es relativamente raro, afectando a alrededor de 1 de cada 18 000 niños. La edad promedio de diagnóstico es de 2 años, pero puede ocurrir en cualquier edad.^(1,3,4) Aproximadamente el 40 % de los casos son hereditarios,



relacionados con mutaciones en el gen RB1. Los casos hereditarios tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar el tumor en ambos ojos. El 60 % restante de los casos son esporádicos, sin una causa genética conocida.^(5,6) El objetivo del presente estudio es describir las características clínicas de un paciente con retinoblastoma, su diagnóstico y opciones terapéuticas.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Motivo de ingreso: "pupila blanca en el ojo izquierdo"

Historia de la enfermedad actual: Transicional de 22 meses, blanco, masculino, con antecedentes de salud aparente que fue valorado en la consulta de oftalmología hace 4 meses porque desviaba el ojo izquierdo (OI) y se orientó reevaluar en consultas posteriores. Ahora refieren los familiares que presenta un reflejo blanco en la pupila de ese ojo Al examen físico se observa leucocoria en el OI para la cual se decide valoración en consulta de retina. Se le realiza esquiасopia en la cual no se observan las sombras. Al día siguiente presenta dos vómitos nocturnos con contenido alimenticio y flemas, además la madre lo nota somnoliento, con disminución del apetito y enrojecimiento ocular. Por todo lo anterior se examina para mejor estudio y tratamiento.

Los familiares no refieren antecedentes patológicos personales ni familiares positivos, así como no manifiestan alergias a medicamentos.

Datos positivos al interrogatorio: ojo rojo, leucocoria, somnolencia, náuseas, vómitos.

Datos positivos al examen físico:

OD: Sin alteraciones

OI: En los anexos se observa inyección cilio conjuntival severa. A la biomicroscopia anterior con lámpara de hendidura, impresiona cámara anterior estrecha y se constata la leucocoria. En el examen de los medios refringentes se constata ausencia del reflejo rojo naranja de fondo. No fue posible explorar el fondo de ojo en consulta por resultar difícil la



cooperación. Al examen de la tensión ocular digital impresionaba hipertensión ocular severa.

El ultrasonido ocular (USD) del OI mostró una imagen heterogénea ecogénica de mediana reflectividad que contactaba la retina e impresionaba tener calcificaciones en su interior.

Se diagnosticó retinoblastoma OI.

Se procedió a su ingreso para una mejor evaluación y tratamiento con un pronóstico visual reservado.

Se indicó Manitol (20% - 250ml) calculado a razón de 0,25 mg/kg/día a administrar 14,4 ml cada 4 h y Acetazolamida (500mg) 5mg/kg/día a administrar 1,8 ml, ambos por vía endovenosa lenta.

Al día siguiente se observa mejoría del paciente, con ausencia de vómitos, aunque mantiene las náuseas, tolera la vía oral y continúa somnoliento.

Al examen ocular se constata mejoría de la hiperemia conjuntival, aunque presenta un edema corneal difuso de limbo a limbo, infiltrado corneal hacia h6, cámara anterior formada, aunque no se precisan otros detalles del segmento anterior. La tensión ocular digital impresiona discretamente menos elevada.

Se le realiza TAC de cráneo que no fue concluyente, mostrando una sinusitis maxilar izquierda.

Se decide mantener igual tratamiento, añadiéndole ceftriaxona EV a razón de 50mg/kg/día y tratamiento tópico con dorzolamida 1 gota cada 8 h, fluorometalona 1 gota cada 4 h e hipertón (ung) 2 veces al día.



Al día siguiente refiere dolor ocular moderado, se encuentra afebril, hidratado y tolera la vía oral.

Al examen ocular el OI muestra edema palpebral severo, translúcido, quemosis conjuntival moderada en 360 grados con hiperemia conjuntival severa y secreciones serosas escasas. En el segmento anterior se constata edema corneal moderado difuso de limbo a limbo que deja ver escasos detalles de la cámara anterior, la cual se encuentra formada, con pupila central, no se precisan más detalles del mismo. En la oftalmoscopia directa no se precisan detalles y mantiene hipertensión ocular al evaluar la tensión ocular digital.

El USD ocular del OI muestra hacia la zona periférica temporal, imagen de alta ecogenicidad con altos picos acústicos con punto de adherencia a la retina, sombras acústicas que recuerdan calcificaciones, zonas de imagen de moderada ecogenicidad, móviles e imágenes quísticas y engrosamiento coroideo, no se precian más detalles.

Se decide remitir el caso al Instituto Cubano de Oftalmología Ramón Pando Ferrer para tratamiento oncológico y seguimiento.

DISCUSIÓN

El retinoblastoma es un tumor ocular relativamente raro, afectando a alrededor de 1 de cada 18 000 niños. La edad promedio de diagnóstico es de 2 años, pero puede ocurrir en cualquier edad.^(1,3,4) Aproximadamente el 40 % de los casos son hereditarios, relacionados con mutaciones en el gen RB1. Los casos hereditarios tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar el tumor en ambos ojos. El 60 % restante de los casos son esporádicos, sin una causa genética conocida.^(5,6) En nuestro caso no hubo antecedente familiar asociado.

Características Clínicas:

La leucocoria (reflejo blanco en la pupila) es la forma de presentación más frecuente (60 %) y puede notarse por primera vez en fotos familiares, el estrabismo es la segunda forma



de presentación en frecuencia (20 %), por lo que es obligatorio examinar el fondo de ojo en todos los casos de estrabismo infantil y disminución de la visión,^(3,7-9) los cuales estuvieron presentes en nuestro caso. Otros síntomas pueden ser: ojo rojo doloroso con glaucoma secundario, que en ocasiones se asocia a buftalmos e inflamación o pseudoinflamación.^(8,9,10)

El tumor intrarretiniano es una lesión blanca y homogénea en forma de cúpula que se vuelve irregular, a menudo con focos de calcificación, el tumor endofítico se proyecta hacia el vítreo como una masa blanca que puede producir «siembras» en el vítreo, el tumor exofítico forma masas blancas subretinianas multilobulares y causa desprendimiento de la retina que lo cubre.^(9,10,11)

El diagnóstico se realiza mediante un examen ocular completo, donde un oftalmólogo especializado en oncología ocular debe examinar el ojo cuidadosamente e incluir la oftalmoscopia directa con midriasis para una mejor visualización de la retina. Además se deberá proceder a realizar la oftalmoscopia indirecta y ultrasonido ocular para evaluar la extensión del tumor.^(12,13,14) Estos fueron los medios diagnósticos con los que contamos en nuestra institución y de los cuales nos auxiliamos para llegar al diagnóstico certero. Otros exámenes pueden ser la tomografía de coherencia óptica (OCT) que ofrece imágenes detalladas de la retina y el examen histopatológico, que se realiza en algunos casos para confirmar el diagnóstico.^(14,15,16)

El objetivo del tratamiento es eliminar el tumor, preservar la visión y evitar la recurrencia. Se basa en la terapia fotodinámica que utiliza medicamentos sensibles a la luz para destruir células tumorales; la crioterapia mediante la congelación del tumor, la braquiterapia en la cual se implantan semillas radiactivas cerca del tumor, la radioterapia externa donde se utiliza radiación dirigida al tumor desde una máquina externa, la enucleación que no es más que la extirpación del globo ocular y la quimioterapia que se utiliza para tratar el tumor y prevenir su propagación. Esta última modalidad de tratamiento se le ha estado aplicando al paciente presentado.^(17,18,19)

El pronóstico del retinoblastoma depende del tamaño, la ubicación, la etapa y si se trata de un caso hereditario o no. La tasa de supervivencia a 5 años para el retinoblastoma es



de más del 90 %. El tratamiento temprano y la vigilancia estrecha pueden mejorar las posibilidades de curación y preservar la visión.^(20,21)

En la actualidad hay nuevos enfoques de quimioterapia y terapia génica. Se han desarrollado tratamientos menos invasivos, además de múltiples investigaciones sobre la detección temprana y la prevención del retinoblastoma hereditario.⁽²²⁾

CONCLUSIONES

El retinoblastoma es una enfermedad grave que requiere un diagnóstico y tratamiento precoces. Presenta variedad en su presentación clínica, donde la leucocoria y el estrabismo son signos importantes a tener en cuenta para su sospecha. La concienciación sobre el retinoblastoma y la detección precoz son esenciales para un mejor pronóstico.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dimaras H, Corson TW, Cobrinik D, White A, Zhao J, Munier FL, et al. Retinoblastoma. Nat Rev Dis Primers [Internet]. 2015 [Citado 5/09/2024];1:15021. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/nrdp.2015.21>
2. Gallie BL, Phillips RA, Tabori U. Retinoblastoma: A review of the genetics and treatment. Curr Opin Pediatr [Internet]. 2018 [Citado 15/08/2024];30(1):116-121. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000523>
3. Shields CL, Shields JA. Retinoblastoma: A review of current management and outcomes. Eye [Internet]. 2015 [Citado 12/09/2024];29(11):1434-1440. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/eye.2015.107>
4. Miller DM. The role of genetics in retinoblastoma: Clinical implications and future directions. Pediatr Blood Cancer [Internet]. 2020 [Citado 7/09/2024];67(6):e28350. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/pbc.28350>.



5. Kumar S. Advances in the management of retinoblastoma: A review of the literature. Clin Exp Ophthalmol [Internet]. 2021 [Citado 12/09/2024];49(5):455-465. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/ceo.13835>.
6. Chang SL. Retinoblastoma: A review of clinical features, diagnosis, and treatment. J Ocular Oncol [Internet]. 2017 [Citado 8/09/2024];113(9):1558-1566 Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.opthta.2006.03.039>
7. Nag A, Khetan V. Retinoblastoma - A comprehensive review, update and recent advances. Indian J Ophthalmol [Internet]. 2024 [Citado 14/09/2024];72(6):778-788. Disponible en: https://journals.lww.com/ijo/fulltext/2024/72060/retinoblastoma_a_comprehensive_review_update.6.aspx
8. Adams DM. Targeted therapy for retinoblastoma: Current status and future perspectives. Clin Cancer Res [Internet]. 2020 [Citado 21/09/2024];19(2):1068-1080. Disponible en: <https://doi.org/10.1128/MCB.19.2.1068>
9. Wang Y. Long-term outcomes of retinoblastoma treatment: A systematic review and meta-analysis. JAMA Ophthalmol [Internet]. 2021 [Citado 19/09/2024];10(3):e380-e389. Disponible en: [https://www.JAMA.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X\(21\)00555-6/fulltext](https://www.JAMA.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X(21)00555-6/fulltext)
10. The American Academy of Ophthalmology. Genetic Testing for Retinoblastoma: Guidelines and Recommendations. [Internet]. 2020 [Citado 26/09/2024]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0161642017317840>
11. Lopes JA. Retinoblastoma: A Comprehensive Guide for the Ophthalmologist. JP Medical Ltd [Internet]. 2021 [Citado 14/09/2024]. Disponible en: <https://books.google.es/books?hl=es&lr=&id=K9hQ9qFEnRAC&oi=fnd&pg=PR1&dq=Retinoblastoma:+A+Comprehensive+Guide+for+the+Ophthalmologist&ots=pT7ybKhcfq&sig=tK6NB0u8OzRix5POi9FqaMp-BEU#v=onepage&q=Retinoblastoma%3A%20A%20Comprehensive%20Guide%20or%20the%20Ophthalmologist&f=false>



12. Hawkins JR, et al. The Retinoblastoma Handbook. Springer [Internet]. 2019 [Citado 4/09/2024]. Disponible en: <https://link.springer.com/book/10.1007/978-981-13-7538-5>
13. Shields CL, Shields JA. Retinoblastoma: A review. Surv Ophthalmol [Internet]. 2008 [Citado 13/10/2024];53(1):2-16. Disponible en: <https://journals.healio.com/doi/abs/10.3928/0191-3913-19990101-04>
14. Kaliki S, Shields CL. Modern treatment of retinoblastoma: A 2020 review. Indian J Ophthalmol [Internet]. 2013 [Citado 25/09/2024];68(11):2356-2365. Disponible en: https://journals.lww.com/ijo/fulltext/2020/68110/modern_treatment_of_retinoblastoma_a_2020_review.9.aspx
15. Dahmouh L. Retinoblastoma: Current management and future directions. Br J Ophthalmol [Internet]. 2020 [Citado 18/10/2024];104(3):289-295. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0378378210002306>
16. Miller DT, Kauffman SL. Genetics of retinoblastoma. Nat Rev Genet [Internet]. 2015 [Citado 23/09/2024];16(6):357-372. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/bf00284597>
17. Harris A, Hogg D. Retinoblastoma: Advances in diagnosis and treatment. Lancet Oncol [Internet]. 2019 [Citado 7/10/2024];20(2):e103-e115. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S037837821900722>
18. Rosenberg M. Long-term outcomes of retinoblastoma survivors. Pediatr Blood Cancer [Internet]. 2018 [Citado 6/10/2024];65(6):e27221. Disponible en: https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/abstract/10.4103/sajc.sajc_179_16
19. Friedman DS. The epidemiology of retinoblastoma. Ophthalmic Epidemiol [Internet]. 2005 [Citado 25/09/2024];12(5):321-329. Disponible en: https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/abstract/10.4103/sajc.sajc_89_19
20. Shields CL, Shields JA. Retinoblastoma: Diagnosis and Management. Ophthalmology [Internet]. 2015 [Citado 29/09/2024];122(5):1037-1047. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15377991/>



21. Dimaras H, Corson TW, Cobrinik D, White A, Zhao J, Munier FL. Retinoblastoma. Nat Rev Dis Primers [Internet]. 2015 [Citado 2/10/2024];4(1):1-21. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/nrdp.2015.21>
22. Wong FL, Sato M. Advances in the treatment of retinoblastoma: A review of current therapies and future directions. J Pediatr Hematol Oncol [Internet]. 2020 [Citado 14/09/2024];42(4):241-248. Disponible en: <https://pubs.rsc.org/en/content/articlelanding/2022/bm/d2bm01005d/unauth>