

Caso clínico

Se trata de un niño de 3 años que es traído a la consulta ya que, según sus padres, presenta un ojo anormal en la foto “dice color blanco” en la fotos que le sacaron para sus cumpleaños.



Al interrogatorio no surgen datos patológicos salvo la manifestación de uno de sus padres que le pareció notar que su hijo “se acercaba mucho al televisor” y que por momentos veía que se tocaba mucho el ojo porque “le picaba”.

Antecedentes: El niño había nacido de un embarazo y parto normal. Nunca estuvo internado. Ha alcanzado los hitos del desarrollo en forma adecuada. No tenía antecedentes familiares salvo un hipotiroidismo materno medicado. Vacunación y alimentación completa.

Enfermedades anteriores: No registra hechos patológicos de importancias

Examen físico

Buen aspecto y estado general, afebril.

Cuello: sin adenopatías, sin soplos, sin distensión venosa yugular,

Aparato respiratorio. FR: 18 respiraciones / minuto con buena entrada de aire bilateral sin ruidos agregados.

Aparato cardiovascular: corazón con frecuencia y ritmo regulares sin soplo.

Aparato digestivo: .Boca sin particularidades Abdomen blando, depresible e indoloro sin hepatoesplenomegalia y sin masas palpables.

Sistema linfático: Sin adenopatías

Neurológico: Alerta y orientado; nervios craneales macroscópicamente intactos. Respuestas flexoras plantares bilaterales.

Musculo esquelético:

Espalda: Sin dolor a la palpación del ángulo espinal, paraespinal o costovertebral. No hay evidencia de deformidad espinal.

Estado muscular sin debilidad en ambas extremidades.

Articulaciones normales.

Piel: trigüeña sin lesiones

Historial quirúrgico: no presenta

Medicamentos: Ninguno

Alergias: ninguna.

Examen ocular:

Ojo derecho normal.

Ojo izquierdo con leucocoria (brillo blanco en la pupila), leve estrabismo hacia adentro (endotropía) y enrojecimiento inferior de la conjuntiva bulbar. Es derivado a oftalmólogo pediatra para su estudio y tratamiento.

Informe oftalmológico:

Capacidad visual de 20/400 y 20/20.

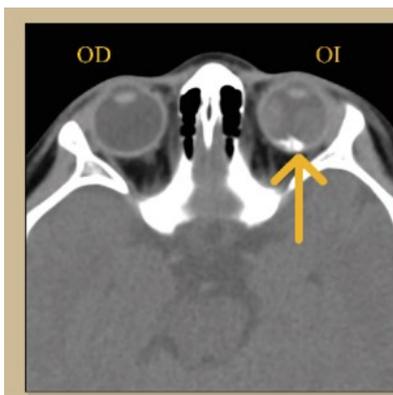
Segmento anterior de ambos ojos sin alteraciones.

Ojo izquierdo:

Reflejo rojo ausente. En la exploración bajo anestesia se observa una lesión blanquecina, de bordes difusos desde meridiano 3 a meridiano 8.

Ecografía ocular muestra lesión hiperecogénica en sector inferior, con áreas de calcificación en humor vítreo

En la resonancia magnética solicitada se visualiza en ojo izquierdo elementos compatibles con retinoblastoma, invasión retiniana y coroidea sin extensión extraocular.



Dadas las características clínicas de alto riesgo, se realiza enucleación del ojo izquierdo.

El estudio histopatológico confirmó el diagnóstico reportándose **retinoblastoma endofítico** poco diferenciado (20%).

Prueba del gen RB1: (prueba de laboratorio en la que se examina una muestra de sangre o tejido para detectar un cambio en el gen RB1) fue negativa, es decir no mostro mutación de la línea germinal en el gen supresor de tumores RB1. De esta manera se trata de un retinoblastoma e hereditario sino por mutación somática .

Tratamiento

A este paciente se le realizo enucleación y 6 ciclos de quimioterapia
No hubo evidencia de enfermedad recurrente en los exámenes posteriores.

Retinoblastoma

El retinoblastoma es uno de los tumores intraoculares malignos de la edad pediátrica originado en células inmaduras retinianas
Es poco frecuente ya que representa el 2-4% de todos los cánceres pediátricos. De ellos 2/3 de los casos son diagnosticados antes de los 2 años de edad; y más de 90%, antes de los 5 años.

Puede ser unilateral o bilateral por lo cual es importante mantener controles periódicos, aún después de ser diagnosticados y tratados.
Después del diagnóstico y el tratamiento quizás se formen nuevos tumores durante algunos años por lo cual es necesario realizar exámenes cada 2 a 4 meses durante por lo menos 28 meses.

Existen dos formas descriptas:

Hereditaria (25%): de la cual 80% es bilateral, 15% unilateral, y 5% trilateral (bilateral + tumor neuroectodérmico pineal). Se inicia por la mutación en el gen supresor tumoral RB1, lo que lleva a la transformación maligna de las células retinianas primitivas. La mutación en el gen RB1 a veces pasa de uno de los padres al niño, otras veces ocurre en el óvulo o el espermatozoide antes de la fecundación o un poco después.

No hereditaria (75%), en la cual 75-80% es unilateral y son mutaciones de novo.

Es de destacar entonces que ***los niños con antecedentes familiares de retinoblastoma deberán someterse a exámenes periódicos de los ojos a fin de determinar la posibilidad de aparición del tumor.***

Síntomas

Se destaca:

1.-Pupila que se ve blanca con el brillo de la luz y no roja como debería ser.

Esto a veces se observa en fotografías del niño tomadas con flash.

- 2.-Ojos que parecen mirar en direcciones distintas (estrabismo).
- 3.-Dolor o enrojecimiento en el ojo.
- 4.-Infección alrededor del ojo.
- 5.-Globo ocular más grande que lo normal.
- 6.-Parte coloreada del ojo y pupila de aspecto borroso.

La leucocoria requiere una evaluación urgente por parte de un oftalmólogo para identificar rápidamente las causas que amenazan la vida.

Pronóstico

El tratamiento y pronóstico depende del estadio al inicio de la presentación. Algunos predictores son el tamaño del tumor, localización, presencia de líquido subretiniano, siembras y las características histopatológicas.

En general dependen de los siguientes aspectos:

- a.- Si el cáncer se encuentra en uno o ambos ojos.
 - b.- Tamaño y número de tumores.
 - c.- Si el tumor se diseminó al área que rodea el ojo, al encéfalo o a otras partes del cuerpo.
 - d.- La edad del niño.
 - e.- Probabilidad de conservar la vista en un ojo o en ambos.
 - f.- Si se formó un segundo tipo de cáncer.
 - g.- Si el cáncer recién se diagnosticó o recidivó y
 - h.- Estadios del retinoblastoma
- Para estadificar el retinoblastoma, a veces se usa el International Retinoblastoma Staging System (IRSS; sistema internacional de estadificación del retinoblastoma). Esto es:

Estadio 0

El tumor solo está en el ojo. No se extirpó el ojo y el tratamiento del tumor no incluyó cirugía.

Estadio I

El tumor solo está en el ojo. Se extirpó el ojo y no quedan células cancerosas.

Estadio II

El tumor solo está en el ojo. Se extirpó el ojo y quedan células cancerosas que solo se pueden observar al microscopio.

Estadio III

El estadio III se divide en los estadios IIIa y IIIb:

En el estadio IIIa, el cáncer se diseminó del ojo a los tejidos que rodean la órbita.

En el estadio IIIb, el cáncer se diseminó del ojo a los ganglios linfáticos cerca de la oreja o del cuello.

Estadio IV

El estadio IV se divide en los estadios IVa y IVb:

En el estadio IVa, el cáncer se diseminó a una o más partes del cuerpo, como el hueso o el hígado.

En el estadio IVb, el cáncer se diseminó al encéfalo o la médula espinal. También es posible que se haya diseminado a otras partes del cuerpo.

Cuando se detecta temprano, el retinoblastoma puede tratarse con terapia focal lo cual permite salvar la visión y el ojo. Cuando se retrasa el diagnóstico, la afección termina con la enucleación del ojo y quimioterapia sistémica para prevenir metástasis potencialmente mortales.

Tratamiento

La enucleación es el tratamiento definitivo para un retinoblastoma unilateral avanzado, siembras vítreas o desprendimientos de retina.

La quimioterapia se indica en pacientes con enfermedad extraocular, bilateral o en pacientes con enfermedad unilateral en los que se desea preservar el ojo.

La radioterapia se aplica en los pacientes que no han tenido respuesta a la quimioterapia o terapias locales.

Las terapias locales (crioterapia, láser) se aplican en tumores < 3-6mm, en pacientes con tumores bilaterales.

Seguimiento

Los pacientes se mantienen en vigilancia entre 2 y 4 semanas posteriores al tratamiento.

Se sigue con controles cada 3 meses durante 2 años, luego cada 6 meses hasta cumplir 6 años y finalmente con controles anuales.



Fuente

1.-Crandall E. Peeler, MD
Centro médico de Boston, Boston, MA
crandall.peeler@bmc.org

Efrén González, MD
Boston Children's Hospital, Boston, MA

The New England Journal of Medicine.

23 de junio de 2022
N Engl J Med 2022; 386:2412
DOI: 10.1056/NEJMicm2118356

2.-PDQ® sobre el tratamiento pediátrico. PDQ Tratamiento del retinoblastoma. Bethesda, MD: National Cancer Institute. Actualización: <MM/DD/YYYY>. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/retinoblastoma/paciente/tratamiento-retinoblastoma-pdq>. Fecha de acceso: <MM/DD/YYYY>.

3.-María Ameyali Pérez Huitróna *
Patricia María Domínguez Castillob
Imagenología Diagnóstica y Terapéutica. Centro Médico Nacional “La Raza”. IMSS. Ciudad de México, México.
Oftalmología. **Asociación para Evitar la Ceguera en México** I.A.P. Ciudad de México, México.