

PRESENTACIÓN DE CASO

Retinoblastoma en una niña de seis años

Retinoblastoma in a six-year-old girl

Elizabeth Ramírez Pérez*, Adriana Abreu Leyva*

*Hospital General Docente "Dr. Ernesto Guevara de la Serna". Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Elizabeth Ramírez Pérez, correo electrónico: rp63@ltu.sld.cu, mayito@ltu.sld.cu.

Recibido: 23 de diciembre de 2016

Aprobado: 6 de marzo de 2017

RESUMEN

El retinoblastoma es un ejemplo de tumor maligno de la retina en la infancia, es hereditario y generalmente es diagnosticado antes de los cinco años de edad. Se describe el caso clínico de una niña de seis años, que acudió a consulta de oftalmología del hospital de Malanje, Angola, remitida por médicos cubanos que realizaron un pesquisaje en el municipio Kalandula. El examen oftalmológico reveló una masa tumoral en el ojo derecho, se realizaron estudios de hemoquímica, tomografía computarizada y el estudio anatomopatológico concluyó un retinoblastoma poco diferenciado, con extensa área de necrosis y hemorragia intratumoral. Se realizó el tratamiento quirúrgico, enucleación y se remitió para el Instituto de Oncología para la quimioterapia.

Palabras clave: RETINOBLASTOMA; TUMOR; ENUCLEACIÓN; QUIMIOTERAPIA.

Descriptores: RETINOBLASTOMA; NEOPLASIAS; ENUCLEACIÓN DEL OJO; QUIMIOTERAPIA.

SUMMARY

Retinoblastoma is a hereditary malignant tumor of the retina in children and is generally diagnosed before the age of 5. This study presents the clinical case of a 6-year-old girl who came to the department of ophthalmology of Malanje Hospital, Angola, referred by Cuban physicians who carried out a research work in the municipality of Kalandula. The ophthalmologic examination revealed a tumoral mass in the right eye. Investigations were run and they included blood tests and CT scan. The anatomopathological studies showed a little differentiated retinoblastoma, with an extensive necrosis area and intratumoral hemorrhage. Surgical treatment with enucleation was performed and the patient was referred to the Institute of Oncology for chemotherapy.

Key words: RETINOBLASTOMA; TUMOR; ENUCLEATION; CHEMOTHERAPY.

Descriptors: RETINOBLASTOMA; NEOPLASMS; EYE ENUCLEATION; DRUG THERAPY.

INTRODUCCIÓN

El retinoblastoma (RB) es el tumor intraocular más frecuente de la infancia, aparece antes de los dos años y el 95 % se diagnostica antes de los cinco años de edad. Presentándose con una incidencia de 1 en 15 mil a 1 en 20 mil nacidos vivos. Aparece en forma unilateral, el signo de alerta es la leucocoria y se presenta de un 60 a 70 %, además de estrabismo, hipema, proptosis, glaucoma, uveítis y celulitis orbitaria. El retinoblastoma puede originarse en cualquier capa de la retina sensorial y en su desarrollo puede presentar diferentes patrones, es

endofítico y exofítico, se encuentra en el espacio subretinal y produce desprendimiento de retina. (1)

Histológicamente tiene dos formas de presentación: una, donde se ven las células retinianas embrionarias que adoptan una forma típica de agrupación, denominadas rosetas de *Flexner Wintersteiner*, y otra, en la que las células retinianas no están diferenciadas. (2)

Es considerado como una única enfermedad, aunque existen diferencias importantes de comportamiento de este tumor en dependencia de su lugar de origen, el tipo histológico, el tamaño, su posible

Citar como: Ramírez Pérez E, Abreu Leyva A. Retinoblastoma en una niña de seis años. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2017; 42(3). Disponible en: <http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/1012>.



Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas
Centro Provincial de Información de Ciencias Médicas
Ave. de la Juventud s/n. CP 75100, Las Tunas, Cuba

diseminación a otras localizaciones, la cantidad de tumor residual que queda después de la cirugía y la edad que tenga el paciente en el momento del diagnóstico, estos son los llamados factores pronósticos. Un diagnóstico precoz de esta entidad es importante, ya que es un tumor que se disemina rápidamente. (3)

Entre las manifestaciones clínicas de esta enfermedad se han referido peso y talla bajos, en algunos casos ésta ha sido la causa de inicio del estudio, particularmente cuando se asocia con dismorfias faciales, como parte del síndrome de delección de la banda 13q12q31.2 del cromosoma 13. (4)

A pesar de que el RB puede presentarse en cualquier edad, aparece con mayor frecuencia en los niños más jóvenes, usualmente antes de cumplir los cinco años. El tumor puede estar situado en uno o ambos ojos y normalmente se concentra en los ojos y no se extiende a otros tejidos o partes del cuerpo. El pronóstico de esta enfermedad y sus probabilidades de recobrar y retener la vista, así como las opciones de tratamiento, dependerán de hasta qué punto se haya extendido, tanto en los ojos como fuera de ellos. (5)

El manejo multidisciplinario del RB permite una supervivencia y una morbilidad comparable con la literatura internacional. Con la terapia actual no solo se desea mejorar la sobrevida, sino que se permite reducir las complicaciones asociadas, erradicar el tumor y preservar la visión de los ojos afectados. La modalidad de tratamiento está relacionada con el tamaño del tumor, su localización y los hallazgos asociados. La quimioterapia se utiliza para reducir el tamaño del tumor a un nivel adecuado, para luego utilizar el tratamiento local, como el láser, la crioterapia y la radiación con placas radioactivas (braquiterapia), que son las más utilizadas. (6, 7)

En un estudio realizado en la India refieren que el gen RB1 es el responsable de la mayoría de los retinoblastomas. En la actualidad hay descritas en diferentes poblaciones más de 200 mutaciones somáticas y germinales, que causan la inactivación del gen RB1. Este análisis mutacional ha permitido establecer interesantes relaciones genotipo-fenotipo y las mutaciones descritas se encuentran registradas en una base de datos internacional (RB1 *Mutation Database*), que permite al investigador mantenerse actualizado. Sin embargo, existen observaciones relativamente recientes en el retinoblastoma, que obligan a retomarlo como paradigma de estudio en genética y cáncer. (8)

La asesoría genética puede ayudar a las familias a entender el riesgo que presenta el retinoblastoma, además ayuda a conocer la terapia actual del retinoblastoma y los resultados, donde en muchos casos se logra no solo preservar la vida sino la función visual. Es especialmente importante cuando más de un miembro de la familia ha tenido la

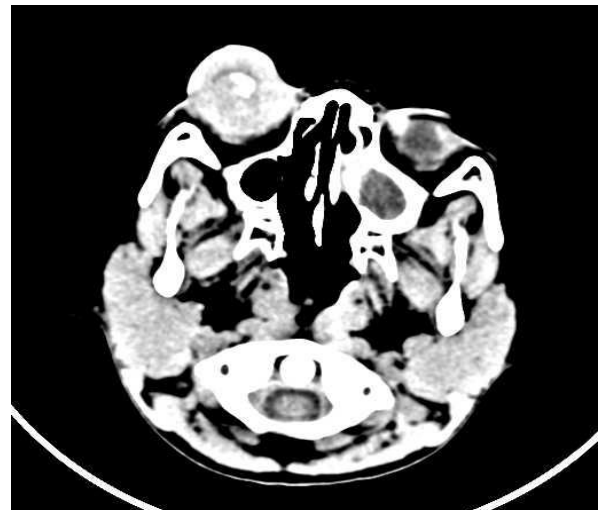
enfermedad, o si el retinoblastoma se presenta en ambos ojos. (9)

El objetivo de este trabajo es describir las características clínicas y el seguimiento realizado a una paciente en edad pediátrica con diagnóstico de retinoblastoma en estadio IV sin tratamiento, atendida en la misión de Angola. La paciente fue captada por médicos cubanos en actividades de pesquisa en zonas rurales de difícil acceso y por ser un tumor de poca frecuencia en Cuba se decidió presentar este caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de seis años de edad, femenina, de la raza negra, remitida por médicos cubanos durante un pesquaje de malaria a una comuna del municipio Kalandula, provincia de Malanje; acudió a consulta el día 4 de octubre de 2015, al examen oftalmológico presentaba una masa tumoral del ojo derecho. Se ingresó y se le realizó examen físico general, ocular, hemoquímica y tomografía computarizada de cráneo y órbita con corte axial de las órbitas. En la órbita derecha se observa imagen hiperdensa endógena del globo ocular que evidencia tumoración (**imagen 1**). Posteriormente, se le realizó cirugía por la técnica de enucleación. Al examen histopatológico resultó ser un retinoblastoma en estadio final.

IMAGEN 1. Tomografía computarizada de cráneo, corte axial de las órbitas



No antecedentes en la familia de retinoblastoma. No se recogió otros antecedentes en el interrogatorio.

Al examen oftalmológico:

OD nulo
 AV /
 OI 1,0

OD: presencia de masa tumoral de bordes irregulares, tejido necrótico, con ausencia de

estructuras oculares que abarca toda la cavidad orbitaria con una protrusión de $\pm 30\text{mm}$ (**imagen 2**).

IMAGEN 2. Evidencias de proptosis grave del globo ocular con signos de necrosis en el ojo derecho



Se realizó estudio anátomo-patológico, confirmando el diagnóstico de retinoblastoma. A partir de este cuadro clínico y estudios complementarios se plantea tratamiento quirúrgico, se propone una enucleación del globo ocular derecho. La paciente no presentó complicaciones en la cirugía, ni después del post-operatorio (**imagen 3**). Fue enviada al Instituto de Oncología para su seguimiento.

IMAGEN 3. Post-operatorio de paciente que se le extirpó tumor del ojo derecho



DISCUSIÓN

El tumor retinoblastoma es un tumor del globo ocular que se manifiesta en la infancia con crecimiento masivo intraocular, necrosis intratumoral e invasión del segmento anterior. (10)

En los países donde cumplen misión internacionalista nuestros médicos se pueden observar casos de tumores, como el descrito en este artículo, así como

un bajo nivel de resolución, ocasionado por un sistema de salud deficiente en estos países.

Es importante destacar el estudio microbiológico en el diagnóstico tumoral, que microscópicamente se describió a este tumor poco diferenciado con extensas áreas de necrosis y hemorragia intratumoral, que infiltraba focalmente la coroides, además invadió el cuerpo ciliar, el iris y la cámara anterior y no se constató invasión del nervio óptico.

Desde el punto de vista epidemiológico, en la provincia de Las Tunas el retinoblastoma es una enfermedad que ha tenido un comportamiento inusual, respecto al que se registra en la literatura, apareciendo en niños por encima de los cuatro años de edad. (11)

En la revisión de los datos estadísticos del Hospital de Malanje en un periodo de diez años, se ha reportado el mayor número de casos en pacientes pediátricos menores de cinco años de edad. Osandon y colaboradores sugieren que se realice, según las posibilidades, un diagnóstico molecular precoz en pacientes con retinoblastoma, para así poder realizar con seguridad la toma de decisiones, disminuir los costos e implantar un tratamiento integral e integrador. (6)

El examen de todo niño sospechoso de retinoblastoma debe de incluir un exhaustivo interrogatorio, incluyendo la historia genética, un examen oftalmológico y fondo de ojo con pupila dilatada, preferentemente bajo anestesia general. La ecografía ocular, tomografía y los estudios anatómopatológicos ayudan notablemente a realizar el diagnóstico, sobre todo diferencial, éste se debe hacer con los otros tumores. (7)

Con la evolución de los tratamientos se ha reportado un aumento de la supervivencia de un 5 % en 1979 a un 81 % en 1991, y en los últimos años con las nuevas modalidades terapéuticas la posibilidad de una evolución favorable ha alcanzado hasta el 95 % en los países desarrollados. (5)

La experiencia obtenida en Angola en relación a la terapéutica utilizada en los casos atendidos con diagnóstico de retinoblastoma ha llevado a tomar una conducta agresiva para extirpar el tumor, incluyendo la enucleación, como única opción terapéutica, debido a un diagnóstico tardío y a un nivel de resolutivez bajo en los pacientes atendidos en nuestra institución.

En el servicio de oftalmología se destaca la necesidad de la consejería genética a la familia, por tratarse de entidades de carácter hereditario, según nuestra experiencia. En estudios realizados por Aerts y colaboradores, utilizan el tratamiento conservador para al menos un ojo; es posible en las formas bilaterales utilizar la crioterapia, láser, braquiterapia con disco de yodo y la termoquimioterapia. (12)

En cualquier niño, independientemente de la edad en la que se presente una hemorragia vítrea, con o sin

hipertensión ocular asociada, sin una causa demostrable, se debe descartar el diagnóstico de retinoblastoma, mientras no se demuestre otra causa. (13)

El diagnóstico oportuno y el manejo multidisciplinario mejora el pronóstico y la supervivencia del enfermo con buenos resultados, en muchos casos se logra no sólo preservar la vida, sino la función visual, mejorando la calidad de vida de nuestros niños, por lo que se considera que

constituye un desafío para el oftalmólogo actual y, en especial, para el oftalmólogo pediatra. (11)

A través de la presentación de este caso se revela la importancia del conocimiento del diagnóstico y tratamiento del retinoblastoma para los Oftalmólogos, Pediatras y Médicos Generales Integrales, puntualizando que ante la pérdida de la visión, leucocoria (pupila blanca) y ojo rojo, entre otros, se debe llegar a un diagnóstico y el paciente debe ser remitido a consulta de retina.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Zepeda Gómez E, Vázquez T, Campos Rivera T. Larva Migrans Ocular vs Retinoblastoma en Pediatría. Presentación de un Caso. Revista De Enfermedades Infecciosas [revista en internet]. 2013, Abr [citado 27 de marzo 2017]; 26(104): 307-313. Disponible en: MedicLatina.
2. Teixo R, Laranjo M, Abrantes A, Brites G, Serra A, Botelho M, et al. Retinoblastoma: might photodynamic therapy be an option?. Cancer Metastasis Reviews [revista en internet]. 2015, Dic [citado 27 de marzo 2017]; 34(4): 563-573. Disponible en: MEDLINE Complete.
3. Demetri GD, Goldman L, Schafer AI. Sarcomas de tecidos moles e osso, e outras neoplasias de tecidos. Internal Medicine. Philadelphia; 2011: Saunders Elsevier. p. 231-6.
4. Ridaura-Sanz C, Murata C, Ysusi-Mendoza F, Leal-Leal C. Peso y talla en niños con retinoblastoma. Acta Pediátrica De Mexico [revista en internet]. 2015, Mar [citado 27 de marzo 2017]; 36(2): 81-88. Disponible en: MedicLatina.
5. Dome JS, Rodriguez-Galindo C, Spunt SL, Santana VM. Pediatric solid tumors. In: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, et al. Clinical Oncology. 5th ed. Abeloff's Philadelphia: Elsevier Churchill Livingstone; 2013. p. 95-97.
6. Ossandón D, Zanolli M, Pérez V, Rojas T, Quijarro P, Kabalan P, et al. Manejo multidisciplinario en retinoblastoma: experiencia en 37 ojos. Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología [revista en internet]. 2015. [citado 27 de marzo 2017]; 90(2): 55-62. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0365669114003608>
7. Dondey JC, Staffieri S, McKenzie J, Davie G, Elder J. Retinoblastoma in Victoria, 1976-2000: changing management trends and outcomes. Clinical & experimental ophthalmology [revista en internet]. 2004. [citado 27 de marzo 2017]; 32(4): 354-359. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1442-9071.2004.00836.x/full>.
8. Thirumalairaj K, Abraham A, Devarajan B, Gaikwad N, Kim U, Vanniarajan A, et al. A stepwise strategy for rapid and cost-effective RB1 screening in Indian retinoblastoma patients. Journal Of Human Genetics [revista en internet]. 2015, Sep [citado 27 de marzo 2017]; 60(9): 547-552. Disponible en: MEDLINE Complete.
9. PDQ: National Cancer Institute [en línea]. Bethesda: MD; 2015 [citado 27 de marzo 2017]. Childhood astrocytomas treatment. Disponible en: <https://www.cancer.gov/types/brain/hp/retinoblastoma-treatment-pdq>
10. Chao A, Kao L, Liu L, Wang N. Diffuse chorioretinal atrophy after a single standard low- dose intravitreal melphalan injection in a child with retinoblastoma: a case report. BMC Ophthalmology [revista en internet]. 2016, Mar [citado 27 de marzo 2017]; 16(1). Disponible en: MEDLINE Complete.
11. Flores PD, Abreu LA, Pérez GR, Pérez RJ, Fajardo OA. Caracterización del retinoblastoma en una población de niños en la provincia de Las Tunas. Rev Zoilo M. Vidaurreta [revista en internet]. 2011 [citado 27 de marzo 2017] 36(3). Disponible en: <http://www.ltu.sld.cu/revistam/modules.php?name=News&file=article&sid=256>.
12. Aerts I, Lumbroso-Le Rouic L, Gauthier-Villars M, Brisse H, Doz F, et al. Retinoblastoma. Orphanet journal of rare diseases [revista en internet]. 2006. [citado 27 de marzo 2017]; 1(1): 1-9. Disponible en: <http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-1-31>.
13. Rodriguez Rodriguez BN, Vigoa Aranguren L. Retinoblastoma atípico: a propósito de un caso. Rev Cubana Oftalmol [revista en internet]. 2003. [citado 27 de marzo 2017]; 16(1). Disponible en: Medline.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento – No Comercial – Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.