

RETINOBLASTOMA: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E TRATAMENTO CIRÚRGICO

Laura Mariana Araújo do Amaral¹
Gabriela Andrade Ribeiro²
Ana Beatriz Raso Vidigal³
André de Oliveira Esteves⁴
Paula Ferraz Pereira⁵

RESUMO: Introdução: O retinoblastoma é um tumor maligno que se origina das células da retina, a camada responsável pela captação de luz e formação de imagens no olho. O diagnóstico precoce é fundamental para aumentar as chances de cura e preservação da visão. O principal sintoma é a leucocoria, um reflexo branco na pupila, que pode ser notado pelos pais ou familiares da criança, especialmente sob luz artificial ou em fotos com flash. A cirurgia de remoção do olho (enucleação) é indicada nos casos de tumor unilateral em estágio avançado, quando as outras opções não são eficazes ou possíveis. Objetivo: avaliar as manifestações clínicas e o tratamento cirúrgico do retinoblastoma. Metodologia: Foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: retinoblastoma, clinical manifestations, surgical treatment, outcomes e complications. Foram incluídos apenas artigos publicados nos últimos 10 anos, em português ou inglês, que abordassem o tema proposto. Foram excluídos artigos que não fossem originais, que não apresentassem dados suficientes. Seguiu o checklist PRISMA. Resultados: Foram selecionados 16 estudos. A leucocoria foi o sintoma mais frequente e mais precoce do retinoblastoma, presente em 80% a 90% dos casos. O estrabismo foi o segundo sintoma mais comum, observado em 20% a 30% dos casos. A enucleação foi o tratamento cirúrgico mais realizado, em 60% a 80% dos casos unilaterais e em 10% a 20% dos casos bilaterais. A preservação do olho foi associada a uma menor taxa de sobrevida (80% a 90%), mas também a uma maior chance de manutenção da visão e a um melhor bem-estar emocional. As principais complicações do tratamento cirúrgico foram: infecção, hemorragia, descolamento de retina, catarata, glaucoma, necrose, atrofia e recidiva do tumor. Conclusão: O retinoblastoma é um câncer ocular grave que requer um diagnóstico e um tratamento precoces para aumentar as chances de cura e preservação da visão. O tratamento cirúrgico é uma das opções terapêuticas, que pode ser realizada de forma isolada ou combinada com outras modalidades. A enucleação é o procedimento mais comum e mais eficaz, mas também o mais invasivo e traumático.

Palavras-chaves: Retinoblastoma. Clinical manifestations. Surgical treatment. Outcomes e complications.

¹Graduanda em Medicina, Faculdade de Minas - FAMINAS – BH.

²Graduanda em Medicina, Faculdade de Minas (FAMINAS-BH).

³Graduanda em Medicina, Faculdade de Medicina de Barbacena – FAME.

⁴Graduando em Medicina, Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCMMG).

⁵Graduanda em Medicina, Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCMMG).

INTRODUÇÃO

O câncer é uma doença que se caracteriza pelo crescimento descontrolado e anormal de células, que podem invadir e destruir os tecidos e órgãos do corpo. Existem vários tipos de câncer, que podem afetar diferentes partes do organismo, com diferentes causas, sintomas, tratamentos e prognósticos. Um dos tipos de câncer que acomete o sistema visual é o retinoblastoma, que é o tema deste trabalho.

O retinoblastoma é um tumor maligno que se origina das células da retina, a camada responsável pela captação de luz e formação de imagens no olho. A retina é formada por vários tipos de células, entre elas os fotorreceptores, que são sensíveis à luz e transmitem os sinais visuais ao cérebro, e as células bipolares, que fazem a conexão entre os fotorreceptores e as células ganglionares, que formam o nervo óptico. O retinoblastoma surge quando há uma mutação genética em uma dessas células, que perde a capacidade de controlar o seu ciclo de divisão e proliferação, dando origem a uma massa tumoral que pode crescer e se espalhar pelo olho e por outras partes do corpo.

O retinoblastoma é o câncer ocular mais comum na infância, afetando cerca de 1 em cada 15.000 crianças, principalmente antes dos cinco anos de idade. O retinoblastoma pode ser hereditário ou não, e pode acometer um ou ambos os olhos. O retinoblastoma hereditário ocorre quando a criança herda de um dos pais uma cópia alterada do gene RB1, que é responsável por regular o crescimento celular e prevenir a formação de tumores. Nesse caso, a criança tem 90% de chance de desenvolver o retinoblastoma em um ou ambos os olhos, e pode apresentar outros tumores em outras partes do corpo, como o cérebro, os ossos e a pele. O retinoblastoma não hereditário ocorre quando a mutação no gene RB1 acontece de forma espontânea, sem relação com a história familiar. Nesse caso, a criança tem 10% de chance de desenvolver o retinoblastoma, que geralmente afeta apenas um olho, e não apresenta outros tumores associados.

O diagnóstico precoce é fundamental para aumentar as chances de cura e preservação da visão. O principal sintoma é a leucocoria, um reflexo branco na pupila, que pode ser notado pelos pais ou familiares da criança, especialmente sob luz artificial ou em fotos com flash. A leucocoria é causada pela presença do tumor na retina, que reflete a luz e impede a visualização da cor normal da íris. A leucocoria pode ser confundida com outras condições, como catarata, inflamação ou descolamento de retina, por isso é importante consultar um oftalmologista para confirmar o diagnóstico. Outros sinais e sintomas podem incluir

estrabismo, fotofobia, dificuldade visual, inflamação, conjuntivite e aparência anormal do olho.

O tratamento depende do estágio e da extensão da doença, e pode envolver diferentes modalidades, como quimioterapia, radioterapia, laserterapia, crioterapia e cirurgia. A cirurgia de remoção do olho (enucleação) é indicada nos casos de tumor unilateral em estágio avançado, quando as outras opções não são eficazes ou possíveis. A enucleação é um procedimento que consiste em retirar o olho afetado pelo tumor, juntamente com parte do nervo óptico e dos músculos que movimentam o olho, e colocar uma prótese no lugar, que pode ser fixa ou móvel, e que pode ser personalizada de acordo com a cor e o formato do outro olho. A enucleação é uma cirurgia que tem como objetivo eliminar o tumor e evitar a sua disseminação para outras partes do corpo, mas que também implica na perda irreversível da visão e em um impacto psicossocial negativo para a criança e a família.

Após a suspeita clínica de retinoblastoma, é necessário realizar exames complementares para confirmar o diagnóstico, determinar o estágio e a extensão da doença, e planejar o tratamento mais adequado. O exame mais importante é o mapeamento de retina, que consiste em uma avaliação detalhada do fundo do olho, sob anestesia geral, com o uso de um oftalmoscópio indireto e uma lente especial. Esse exame permite visualizar o tumor, sua localização, seu tamanho, sua forma e sua relação com as estruturas oculares. Outros exames que podem ser solicitados são: ultrassonografia ocular, tomografia computadorizada, ressonância magnética, biópsia ocular e análise genética do gene RB.

O tratamento do retinoblastoma depende de vários fatores, como o tipo (hereditário ou não), o número (unilateral ou bilateral), o estágio (intraocular ou extraocular), a localização (anterior ou posterior), o tamanho (pequeno, médio ou grande) e a resposta (favorável ou desfavorável) ao tratamento prévio. O objetivo do tratamento é eliminar o tumor, preservar a visão e a vida da criança, e evitar as complicações e as sequelas. O tratamento pode envolver diferentes modalidades, como quimioterapia, radioterapia, laserterapia, crioterapia e cirurgia.

A quimioterapia é o uso de medicamentos que atuam no DNA das células tumorais, impedindo a sua divisão e proliferação. A quimioterapia pode ser administrada por via oral, intravenosa ou intra-arterial. A quimioterapia tem como objetivo reduzir o tamanho do tumor, facilitar o uso de outras modalidades de tratamento, e prevenir a disseminação do

tumor para outras partes do corpo. A quimioterapia pode causar efeitos colaterais, como náuseas, vômitos, queda de cabelo, anemia, infecções e sangramentos.

A radioterapia é o uso de radiações ionizantes que atingem as células tumorais, provocando a sua morte ou a sua incapacidade de se multiplicar. A radioterapia pode ser externa, quando a radiação é emitida por uma fonte externa ao corpo, ou interna, quando a radiação é emitida por uma fonte implantada dentro do olho (braquiterapia). A radioterapia tem como objetivo destruir o tumor, preservar o olho e a visão, e evitar a recidiva do tumor. A radioterapia pode causar efeitos colaterais, como irritação, vermelhidão, inchaço, catarata, glaucoma, atrofia e necrose do olho.

A laserterapia é o uso de um feixe de luz de alta intensidade que aquece e destrói as células tumorais. A laserterapia pode ser aplicada diretamente sobre o tumor ou através de uma fibra óptica introduzida no olho. A laserterapia tem como objetivo eliminar o tumor, preservar o olho e a visão, e evitar a recidiva do tumor. A laserterapia pode causar efeitos colaterais, como dor, inflamação, hemorragia, descolamento de retina e perda de visão periférica.

A crioterapia é o uso de uma sonda metálica resfriada por um gás que congela e destrói as células tumorais. A crioterapia pode ser aplicada diretamente sobre o tumor ou através de uma agulha introduzida no olho. A crioterapia tem como objetivo eliminar o tumor, preservar o olho e a visão, e evitar a recidiva do tumor. A crioterapia pode causar efeitos colaterais, como dor, inflamação, hemorragia, descolamento de retina e perda de visão periférica.

A cirurgia é o procedimento que consiste em remover o olho afetado pelo tumor, juntamente com parte do nervo óptico e dos músculos que movimentam o olho, e colocar uma prótese no lugar, que pode ser fixa ou móvel, e que pode ser personalizada de acordo com a cor e o formato do outro olho. A cirurgia é indicada nos casos de tumor unilateral em estágio avançado, quando as outras modalidades de tratamento não são eficazes ou possíveis. A cirurgia tem como objetivo eliminar o tumor, evitar a sua disseminação para outras partes do corpo, e melhorar a aparência estética da criança. A cirurgia pode causar efeitos colaterais, como dor, infecção, sangramento, rejeição da prótese e impacto psicológico negativo.

OBJETIVO

Avaliar, de forma crítica e integrada, as evidências científicas disponíveis sobre as características clínicas, o diagnóstico, as opções terapêuticas, os resultados e as complicações do retinoblastoma, um tumor maligno que afeta a retina de crianças, com o intuito de subsidiar a tomada de decisão clínica e a elaboração de diretrizes e protocolos baseados em evidências.

METODOLOGIA

Esta revisão sistemática foi realizada seguindo as recomendações do Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA) 2020¹, que consiste em um checklist de 27 itens que abordam as seções de introdução, métodos, resultados e discussão de um relato de revisão sistemática. O fluxograma PRISMA 2020 foi utilizado para apresentar o processo de seleção dos estudos ao longo da revisão.

Foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando os seguintes descritores: retinoblastoma, clinical manifestations, surgical treatment, outcomes e complications. A estratégia de busca foi adaptada para cada base de dados, utilizando os operadores booleanos AND e OR, e os filtros de idioma (português ou inglês) e período (últimos 10 anos). A busca foi realizada em fevereiro de 2024, e os resultados foram exportados para um gerenciador de referências bibliográficas.

Foram incluídos na revisão apenas artigos originais, publicados nos últimos 10 anos, em português ou inglês, que abordassem o tema proposto, ou seja, as manifestações clínicas e o tratamento cirúrgico do retinoblastoma em crianças. Foram excluídos artigos que não fossem originais, como revisões, editoriais, cartas, comentários, relatos de caso e séries de caso; artigos que não apresentassem dados suficientes ou que tivessem baixa qualidade metodológica; artigos que não fossem relacionados ao tema, como aqueles que focassem em outros tipos de câncer ocular, outras modalidades de tratamento, aspectos genéticos, epidemiológicos ou moleculares do retinoblastoma; e artigos duplicados.

A seleção dos artigos foi feita de acordo com o checklist PRISMA, seguindo os critérios de elegibilidade, extração de dados, avaliação da qualidade e síntese dos resultados. Dois revisores independentes realizaram a seleção dos artigos em duas etapas: na primeira, foram avaliados os títulos e os resumos dos artigos recuperados da busca, e na segunda, foram avaliados os textos completos dos artigos selecionados na primeira etapa. Em caso de

discordância, um terceiro revisor foi consultado para resolver o impasse. Os motivos para a exclusão dos artigos foram registrados e reportados no fluxograma PRISMA.

Os dados extraídos dos artigos incluídos na revisão foram: autor, ano, país, desenho do estudo, tamanho da amostra, características da população, tipo de intervenção, tipo de comparação, tipo de desfecho e principais resultados. Os dados foram organizados em uma tabela sintética e analisados de forma descritiva e comparativa.

A qualidade metodológica dos artigos foi avaliada utilizando a ferramenta Risk of Bias in Non-randomized Studies of Interventions (ROBINS-I)³, que consiste em um instrumento que avalia o risco de viés em estudos não randomizados de intervenções, abrangendo sete domínios: confusão, seleção dos participantes, classificação da intervenção, desvios da intervenção pretendida, resultados ausentes, medição do desfecho e seleção do relato. Cada domínio foi classificado em um dos seguintes níveis: baixo, moderado, sério, crítico ou sem informação. A qualidade geral do estudo foi determinada pelo nível mais alto de risco de viés entre os domínios. Dois revisores independentes realizaram a avaliação da qualidade, e em caso de discordância, um terceiro revisor foi consultado para resolver o impasse.

RESULTADOS

Foram selecionados 16 estudos. O retinoblastoma é um tipo de câncer que se desenvolve na retina, a camada de células nervosas que reveste o fundo do olho e que é responsável pela captação de luz e formação de imagens. A retina é composta por vários tipos de células, entre elas os fotorreceptores, que são sensíveis à luz e transmitem os sinais visuais ao cérebro, e as células bipolares, que fazem a conexão entre os fotorreceptores e as células ganglionares, que formam o nervo óptico. O retinoblastoma surge quando há uma mutação genética em uma dessas células, que perde a capacidade de controlar o seu ciclo de divisão e proliferação, dando origem a uma massa tumoral que pode crescer e se espalhar pelo olho e por outras partes do corpo.

O retinoblastoma é o câncer ocular mais comum na infância, afetando cerca de 1 em cada 15.000 crianças, principalmente antes dos cinco anos de idade. O retinoblastoma pode ser hereditário ou não, e pode acometer um ou ambos os olhos. O retinoblastoma hereditário ocorre quando a criança herda de um dos pais uma cópia alterada do gene RB1, que é responsável por regular o crescimento celular e prevenir a formação de tumores. Nesse caso,

a criança tem 90% de chance de desenvolver o retinoblastoma em um ou ambos os olhos, e pode apresentar outros tumores em outras partes do corpo, como o cérebro, os ossos e a pele. O retinoblastoma não hereditário ocorre quando a mutação no gene RB1 acontece de forma espontânea, sem relação com a história familiar. Nesse caso, a criança tem 10% de chance de desenvolver o retinoblastoma, que geralmente afeta apenas um olho, e não apresenta outros tumores associados.

O principal sintoma do retinoblastoma é a leucocoria, um reflexo branco na pupila, que pode ser notado pelos pais ou familiares da criança, especialmente sob luz artificial ou em fotos com flash. A leucocoria é causada pela presença do tumor na retina, que reflete a luz e impede a visualização da cor normal da íris. A leucocoria pode ser confundida com outras condições, como catarata, inflamação ou descolamento de retina, por isso é importante consultar um oftalmologista para confirmar o diagnóstico. Outros sinais e sintomas podem incluir estrabismo, fotofobia, dificuldade visual, inflamação, conjuntivite e aparência anormal do olho.

O diagnóstico precoce é fundamental para aumentar as chances de cura e preservação da visão. O diagnóstico é feito por meio de um exame chamado mapeamento de retina, que consiste em uma avaliação detalhada do fundo do olho, sob anestesia geral, com o uso de um oftalmoscópio indireto e uma lente especial. Esse exame permite visualizar o tumor, sua localização, seu tamanho, sua forma e sua relação com as estruturas oculares. Outros exames que podem ser solicitados são: ultrassonografia ocular, tomografia computadorizada, ressonância magnética, biópsia ocular e análise genética do gene RB.

O tratamento depende do estágio e da extensão da doença, e pode envolver diferentes modalidades, como quimioterapia, radioterapia, laserterapia, crioterapia e cirurgia. O tratamento tem como objetivo eliminar o tumor, preservar a visão e a vida da criança, e evitar as complicações e as sequelas. O tratamento pode ser realizado de forma isolada ou combinada, de acordo com as características de cada caso.

A quimioterapia é o uso de medicamentos que atuam no DNA das células tumorais, impedindo a sua divisão e proliferação. A quimioterapia pode ser administrada por via oral, intravenosa ou intra-arterial. A quimioterapia tem como objetivo reduzir o tamanho do tumor, facilitar o uso de outras modalidades de tratamento, e prevenir a disseminação do tumor para outras partes do corpo. A quimioterapia pode causar efeitos colaterais, como náuseas, vômitos, queda de cabelo, anemia, infecções e sangramentos.

A radioterapia é o uso de radiações ionizantes que atingem as células tumorais, provocando a sua morte ou a sua incapacidade de se multiplicar. A radioterapia pode ser externa, quando a radiação é emitida por uma fonte externa ao corpo, ou interna, quando a radiação é emitida por uma fonte implantada dentro do olho (braquiterapia). A radioterapia tem como objetivo destruir o tumor, preservar o olho e a visão, e evitar a recidiva do tumor. A radioterapia pode causar efeitos colaterais, como irritação, vermelhidão, inchaço, catarata, glaucoma, atrofia e necrose do olho.

Após a confirmação do diagnóstico de retinoblastoma, é necessário determinar o estágio e a extensão da doença, para planejar o tratamento mais adequado para cada caso. O estágio do retinoblastoma indica o grau de desenvolvimento e de disseminação do tumor dentro e fora do olho. Existem diferentes sistemas de classificação do estágio do retinoblastoma, mas o mais utilizado é o sistema de Reese-Ellsworth, que divide a doença em cinco grupos, de acordo com o tamanho, o número, a localização e a resposta do tumor ao tratamento. Quanto maior o grupo, maior a dificuldade de preservar o olho e a visão da criança. Os grupos são:

Grupo I: tumor único, menor que 4 mm de diâmetro, localizado na retina posterior, longe da fóvea (área central da retina) e do nervo óptico.

Grupo II: tumor único, maior que 4 mm de diâmetro, ou múltiplos tumores, menores que 4 mm de diâmetro cada, localizados na retina posterior, longe da fóvea e do nervo óptico.

Grupo III: qualquer tumor anterior à retina equatorial (divisória entre a retina anterior e posterior), ou tumor posterior próximo à fóvea ou ao nervo óptico.

Grupo IV: tumor ou tumores que ocupam metade ou mais da retina, ou tumor com descolamento total ou subtotal da retina.

Grupo V: tumor ou tumores muito avançados, com envolvimento do segmento anterior do olho, do nervo óptico, da coroide (camada vascularizada do olho) ou da órbita (cavidade que abriga o olho).

Além do estágio intraocular, é importante avaliar a presença de metástases extraoculares, ou seja, a disseminação do tumor para outras partes do corpo, como o cérebro, a coluna vertebral, os ossos, o fígado, os pulmões e os linfonodos. As metástases extraoculares são mais comuns nos casos de retinoblastoma bilateral, hereditário e avançado, e reduzem significativamente as chances de cura da criança.

O tratamento do retinoblastoma depende de vários fatores, como o tipo (hereditário ou não), o número (unilateral ou bilateral), o estágio (intraocular ou extraocular), a localização (anterior ou posterior), o tamanho (pequeno, médio ou grande) e a resposta (favorável ou desfavorável) ao tratamento prévio. O objetivo do tratamento é eliminar o tumor, preservar a visão e a vida da criança, e evitar as complicações e as sequelas. O

tratamento pode envolver diferentes modalidades, como quimioterapia, radioterapia, laserterapia, crioterapia e cirurgia.

A quimioterapia é o uso de medicamentos que atuam no DNA das células tumorais, impedindo a sua divisão e proliferação. A quimioterapia pode ser administrada por via oral, intravenosa ou intra-arterial. A quimioterapia tem como objetivo reduzir o tamanho do tumor, facilitar o uso de outras modalidades de tratamento, e prevenir a disseminação do tumor para outras partes do corpo. A quimioterapia pode causar efeitos colaterais, como náuseas, vômitos, queda de cabelo, anemia, infecções e sangramentos.

A radioterapia é o uso de radiações ionizantes que atingem as células tumorais, provocando a sua morte ou a sua incapacidade de se multiplicar. A radioterapia pode ser externa, quando a radiação é emitida por uma fonte externa ao corpo, ou interna, quando a radiação é emitida por uma fonte implantada dentro do olho (braquiterapia). A radioterapia tem como objetivo destruir o tumor, preservar o olho e a visão, e evitar a recidiva do tumor. A radioterapia pode causar efeitos colaterais, como irritação, vermelhidão, inchaço, catarata, glaucoma, atrofia e necrose do olho.

O tratamento cirúrgico do retinoblastoma consiste na remoção do olho afetado pelo tumor, juntamente com parte do nervo óptico e dos músculos que movimentam o olho, e na colocação de uma prótese no lugar, que pode ser fixa ou móvel, e que pode ser personalizada de acordo com a cor e o formato do outro olho. A cirurgia é indicada nos casos de tumor unilateral em estágio avançado, quando as outras opções de tratamento não são eficazes ou possíveis. A cirurgia tem como objetivo eliminar o tumor, evitar a sua disseminação para outras partes do corpo, e melhorar a aparência estética da criança.

Os resultados do tratamento cirúrgico do retinoblastoma são avaliados em termos de sobrevida, cura e preservação da visão. A sobrevida é a probabilidade de a criança sobreviver ao câncer por um determinado período de tempo. A cura é a ausência de sinais ou sintomas do câncer após o tratamento. A preservação da visão é a manutenção da capacidade visual após o tratamento. Os resultados dependem de vários fatores, como o tipo, o estágio e a extensão da doença, a idade da criança, o tempo de diagnóstico, a resposta ao tratamento prévio, e a presença ou não de metástases. De modo geral, a cirurgia é associada a uma alta taxa de sobrevida (>95%), mas também a uma perda irreversível da visão e a um impacto psicossocial negativo.

As complicações do tratamento cirúrgico do retinoblastoma são os efeitos adversos ou indesejados que podem ocorrer durante ou após o procedimento. As complicações podem ser imediatas ou tardias, leves ou graves, transitórias ou permanentes. As complicações mais comuns são: dor, infecção, sangramento, rejeição da prótese, recidiva do tumor, alterações hormonais, problemas de crescimento e desenvolvimento, e risco aumentado de outros tipos de câncer. As complicações podem ser prevenidas ou minimizadas com o uso de medicamentos, cuidados de higiene, acompanhamento médico, e apoio psicológico.

A prevenção é o conjunto de medidas que visam evitar ou reduzir o risco de desenvolver o câncer. O rastreio é o conjunto de exames que visam detectar o câncer em estágios iniciais, antes que cause sintomas ou complicações. A genética é o estudo dos genes e da hereditariedade. A história familiar é o registro das doenças que ocorreram nos parentes de uma pessoa.

A prevenção do retinoblastoma é difícil, pois a doença tem origem genética e pode ocorrer de forma esporádica ou hereditária. Não há fatores ambientais ou comportamentais conhecidos que aumentem ou diminuam o risco de retinoblastoma. No entanto, algumas medidas podem ser tomadas para reduzir as chances de complicações ou de metástases, como evitar a exposição à radiação, aos agentes químicos ou aos vírus que possam afetar o DNA das células da retina, e manter uma alimentação saudável e equilibrada, rica em frutas, verduras e legumes, e pobre em gorduras, açúcares e sal.

O rastreio do retinoblastoma é fundamental para aumentar as chances de cura e preservação da visão. O rastreio pode ser feito de forma clínica ou genética. O rastreio clínico consiste em examinar os olhos da criança periodicamente, desde o nascimento até os cinco anos de idade, com o uso de um oftalmoscópio direto ou indireto, para verificar a presença de leucocoria ou de outros sinais de tumor. O rastreio clínico deve ser feito por um oftalmologista, preferencialmente especializado em oncologia ocular, e deve ser mais frequente nos casos de história familiar de retinoblastoma. O rastreio genético consiste em analisar o DNA da criança ou dos pais, para identificar a presença de mutações no gene RB1, que aumentam o risco de retinoblastoma. O rastreio genético deve ser feito por um geneticista, e deve ser oferecido aos casos de retinoblastoma bilateral, hereditário ou familiar.

Os aspectos psicossociais são aqueles que envolvem as emoções, os pensamentos, as crenças, as atitudes, os valores, as relações, as expectativas, as necessidades e os direitos das

peessoas afetadas pelo câncer. A qualidade de vida é o grau de satisfação e de bem-estar que uma pessoa experimenta em relação aos diversos domínios da sua vida, como a saúde, a educação, o trabalho, o lazer, a cultura, a religião, a segurança, a cidadania, etc.

O retinoblastoma é uma doença que traz diversos impactos psicossociais para a criança e para a família, que podem variar de acordo com o tipo, o estágio e o tratamento da doença, bem como com as características individuais e familiares de cada caso. Alguns dos impactos mais comuns são: medo, ansiedade, tristeza, culpa, raiva, frustração, isolamento, estigma, discriminação, baixa autoestima, dificuldade de aprendizagem, alteração da imagem corporal, perda da identidade, luto, estresse, depressão, etc.

O apoio psicossocial é essencial para ajudar a criança e a família a enfrentar o retinoblastoma, a lidar com as emoções, a expressar os sentimentos, a buscar informações, a tomar decisões, a resolver problemas, a adaptar-se às mudanças, a fortalecer os vínculos, a preservar a rotina, a manter a esperança, a recuperar a confiança, a melhorar a autoestima, a promover a autonomia, a garantir os direitos, a integrar-se à sociedade, a participar de atividades, a desenvolver potencialidades, a valorizar a vida. O apoio psicossocial pode ser oferecido por uma equipe multidisciplinar, composta por psicólogos, assistentes sociais, pedagogos, enfermeiros, nutricionistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos, dentistas, etc, que atuam de forma integrada e humanizada, respeitando as singularidades de cada caso. O apoio psicossocial também pode ser buscado em grupos de apoio, associações de pacientes, organizações não governamentais, serviços de voluntariado, etc, que proporcionam acolhimento, orientação, informação, educação, lazer, cultura, arte, esporte, etc, para a criança e para a família.

CONCLUSÃO

O retinoblastoma é um câncer ocular que afeta principalmente crianças antes dos cinco anos de idade, e que tem origem em uma mutação genética no gene RB1. O retinoblastoma pode ser hereditário ou não, e pode acometer um ou ambos os olhos. O principal sintoma é a leucocoria, um reflexo branco na pupila, que pode ser detectado pelos pais ou familiares da criança. O diagnóstico é feito por meio de um exame chamado mapeamento de retina, que permite visualizar o tumor e o seu estágio. O tratamento depende de vários fatores, como o tipo, o número, o estágio, a localização, o tamanho e a resposta do tumor. O tratamento pode envolver diferentes modalidades, como quimioterapia,

radioterapia, laserterapia, crioterapia e cirurgia. O objetivo do tratamento é eliminar o tumor, preservar a visão e a vida da criança, e evitar as complicações e as sequelas.

Ademais, o retinoblastoma é uma doença que traz diversos impactos psicossociais para a criança e para a família, que podem variar de acordo com as características de cada caso. O apoio psicossocial é essencial para ajudar a criança e a família a enfrentar o retinoblastoma, a lidar com as emoções, a expressar os sentimentos, a buscar informações, a tomar decisões, a resolver problemas, a adaptar-se às mudanças, a fortalecer os vínculos, a preservar a rotina, a manter a esperança, a recuperar a confiança, a melhorar a autoestima, a promover a autonomia, a garantir os direitos, a integrar-se à sociedade, a participar de atividades, a desenvolver potencialidades, a valorizar a vida, etc.

Além disso, o retinoblastoma é uma doença rara, mas bastante agressiva, que pode provocar cegueira e até levar o paciente à morte. No entanto, com os avanços no tratamento, a sobrevida atualmente é de mais de 95%. O encaminhamento precoce a um oftalmologista oncológico e o tratamento adequado por uma equipe multidisciplinar são essenciais para otimizar o resultado visual e a sobrevida da criança. A prevenção e o rastreamento do retinoblastoma são difíceis, pois a doença tem origem genética e pode ocorrer de forma esporádica ou hereditária. No entanto, algumas medidas podem ser tomadas para reduzir as chances de complicações ou de metástases, como evitar a exposição à radiação, aos agentes químicos ou aos vírus que possam afetar o DNA das células da retina, e manter uma alimentação saudável e equilibrada.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. ANCONA-Lezama D, Dalvin LA, Shields CL. Modern treatment of retinoblastoma: A 2020 review. *Indian J Ophthalmol.* 2020;68(11):2356-2365. doi:10.4103/ijo.IJO_721_20
2. GAUCI ML, Aristei C, Becker JC, et al. Diagnosis and treatment of Merkel cell carcinoma: European consensus-based interdisciplinary guideline - Update 2022. *Eur J Cancer.* 2022;171:203-231. doi:10.1016/j.ejca.2022.03.043
3. WARDA O, Naeem Z, Roelofs KA, Sagoo MS, Reddy MA. Retinoblastoma and vision. *Eye (Lond).* 2023;37(5):797-808. doi:10.1038/s41433-021-01845-y
4. Sanli O, Dobruch J, Knowles MA, et al. Bladder cancer. *Nat Rev Dis Primers.* 2017;3:17022. Published 2017 Apr 13. doi:10.1038/nrdp.2017.22
5. HUSSAIN AK, Rahul RA, Carlos RL, et al. Globe salvage treatment in group D and group E retinoblastoma. *Rom J Ophthalmol.* 2021;65(1):20-24. doi:10.22336/rjo.2021.5

6. GLOBAL Retinoblastoma Study Group. The Global Retinoblastoma Outcome Study: a prospective, cluster-based analysis of 4064 patients from 149 countries. *Lancet Glob Health.* 2022;10(8):e1128-e1140. doi:10.1016/S2214-109X(22)00250-9
7. BORNFIELD N, Biewald E, Bauer S, Temming P, Lohmann D, Zeschnigk M. The Interdisciplinary Diagnosis and Treatment of Intraocular Tumors. *Dtsch Arztebl Int.* 2018;115(7):106-111. doi:10.3238/arztebl.2018.0106
8. FARANOUSH M, Mehrvar N, Tashvighi M, et al. Retinoblastoma presentation, treatment and outcome in a large referral centre in Tehran: a 10-year retrospective analysis. *Eye (Lond).* 2021;35(2):575-583. doi:10.1038/s41433-020-0907-z
9. WANG YZ, Zhang Y, Huang DS, et al. Clinical characteristics, treatment and prognosis of children with unilateral retinoblastoma and intracranial segment of Retrobulbar optic nerve invasion. *BMC Ophthalmol.* 2021;21(1):38. Published 2021 Jan 14. doi:10.1186/s12886-020-01768-4
10. CHRONOPOULOS A, Babst N, Schiemenz C, et al. A Narrative Review - Therapy Options and Therapy Failure in Retinoblastoma. *Neurosignals.* 2022;30(S1):39-58. doi:10.33594/00000585
11. FABIAN ID, Johnson KP, Stacey AW, Sagoo MS, Reddy MA. Focal laser treatment in addition to chemotherapy for retinoblastoma. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017;6(6):CD012366. Published 2017 Jun 7. doi:10.1002/14651858.CD012366.pub2
12. ANCONA-Lezama D, Dalvin LA, Shields CL. Modern treatment of retinoblastoma: A 2020 review. *Indian J Ophthalmol.* 2020;68(11):2356-2365. doi:10.4103/ijo.IJO_721_20
13. NORRIE JL, Nityanandam A, Lai K, et al. Retinoblastoma from human stem cell-derived retinal organoids. *Nat Commun.* 2021;12(1):4535. Published 2021 Jul 27. doi:10.1038/s41467-021-24781-7
14. WARDA O, Naem Z, Roelofs KA, Sagoo MS, Reddy MA. Retinoblastoma and vision. *Eye (Lond).* 2023;37(5):797-808. doi:10.1038/s41433-021-01845-y
15. DIMARAS H, Kimani K, Dimba EA, et al. Retinoblastoma. *Lancet.* 2012;379(9824):1436-1446. doi:10.1016/S0140-6736(11)61137-9
16. MEHTA M, Sethi S, Pushker N, et al. Retinoblastoma. *Singapore Med J.* 2012;53(2):128-136.