



## Todo sobre el retinoblastoma

### ¿Qué es el retinoblastoma?

El retinoblastoma es un cáncer en la retina del ojo. La retina es el revestimiento sensible a la luz en la parte posterior del ojo. Puede afectar a uno o ambos ojos. Hace que se forme un tumor dentro del ojo, que puede crecer y dañar las estructuras internas del ojo.

### ¿Qué causa el retinoblastoma? ¿Estoy en riesgo?

El retinoblastoma es un cáncer infantil poco común que afecta a unos 300 niños en los Estados Unidos cada año. Aunque el retinoblastoma se puede diagnosticar a cualquier edad, la mayoría de los niños se diagnostican antes de los 2 años y la mayoría de los casos se diagnostican en niños menores de 5 años. El retinoblastoma parece afectar por igual a niños y niñas, así como a afroamericanos y caucásicos. Los niños que tienen un padre o un hermano con esta enfermedad o los niños con una mutación conocida del cromosoma 13q corren un mayor riesgo de desarrollar retinoblastoma.

El retinoblastoma se produce cuando hay una mutación en el gen del retinoblastoma (RB o RB1). Este es un gen supresor de tumores que actúa como un freno a la división celular. Este gen está presente en todas las células del cuerpo. Hay dos copias del gen RB1 en cada célula. Este gen se encuentra en el cromosoma 13q. Para que se produzca un retinoblastoma, ambas copias del gen deben tener la mutación.

Hay dos tipos de retinoblastoma:

- **Congénito (hereditario)**

- Un niño con retinoblastoma congénito tiene una anomalía en el gen RB1. El retinoblastoma congénito ocurre de dos maneras. Esta mutación puede heredarse de uno de los padres, aunque nunca hayan tenido un retinoblastoma: son "portadores" del gen mutado o existe una mutación de la línea germinal de estos genes durante el desarrollo del feto. Una mutación de la línea germinal es cualquier cambio en las células que están en desarrollo después de la concepción.
- Los niños con retinoblastoma congénito corren un mayor riesgo de desarrollar retinoblastoma en ambos ojos y también pueden tener múltiples sitios de tumor dentro del ojo.
- También pueden tener un mayor riesgo de padecer otros tipos de cáncer, como el pineoblastoma, un tumor de la glándula pineal en la base del cerebro.
- Ocurre más frecuentemente en niños pequeños.

- **Esporádico (no hereditario)**

- También se produce como resultado del gen RB1, pero solo en una célula del ojo.
- Típicamente, estos niños solo desarrollan un tumor en un ojo.
- Puede ocurrir en niños mayores con mayor frecuencia.

### ¿Cómo se puede prevenir el retinoblastoma?

Aparte del riesgo genético conocido, no hay otros factores de riesgo conocidos para el retinoblastoma. No se pueden hacer varias cosas para prevenir este cáncer.

## ¿Qué pruebas de detección se utilizan?

Aparte de la evaluación genética y la asesoría en familias con mutaciones conocidas del cromosoma 13q, no hay pruebas de evaluación de rutina para el retinoblastoma.

## ¿Cuáles son los signos y síntomas del retinoblastoma?

El primer signo de retinoblastoma puede ser cuando un padre o un profesional de la salud nota que el ojo del niño tiene un aspecto anormal.

El signo más común del retinoblastoma se llama reflejo pupilar blanco o leucocoria. Esto sucede cuando no hay reflejo rojo en el ojo. El reflejo rojo es causado por la luz que se refleja en la retina. La retina tiene numerosos vasos sanguíneos y un aspecto rojizo, por lo que la luz reflejada en la pupila parece roja. El reflejo rojo es el mismo fenómeno responsable de los "ojos rojos" que se ven al tomar fotos con un flash. En los niños con retinoblastoma, este reflejo hace que la luz reflejada de la pupila aparezca blanca en lugar de roja.

Otros síntomas del retinoblastoma incluyen:

- "Ojo vago" (estrabismo): cuando los ojos no parecen mirar o enfocar en la misma dirección. Normalmente, esto se debe a la debilidad de los músculos del ojo.
- Cambios/problemas en la vista.
- Dolor en/alrededor del ojo.
- Enrojecimiento en el blanco del ojo.
- Ojos saltones.
- Sangrado en la parte delantera del ojo.
- La pupila del ojo no se hace más pequeña cuando se expone a la luz.
- El iris (la parte coloreada del ojo) puede ser diferente en cada ojo (por ejemplo: un ojo azul y uno marrón).

## ¿Cómo se diagnostica el retinoblastoma?

El retinoblastoma se hace mediante un diagnóstico visual por un proveedor de atención médica. También se realiza un examen ocular fundoscópico (examen de la parte posterior del ojo o la retina) con un oftalmoscopio para mirar dentro del ojo. Para poder ver mejor la pupila y el interior del ojo, será necesario dilatarlo. Esto puede hacerse bajo anestesia, dependiendo de la edad del niño.

Después de este examen visual, si se sospecha de retinoblastoma, se pueden recomendar otros estudios de diagnóstico por imágenes, como la resonancia magnética. También se realizarán pruebas genéticas para determinar si el gen RB(1) está presente para confirmar el diagnóstico. Esta prueba genética también puede determinar si el niño tiene la forma hereditaria o la forma esporádica de la enfermedad. Si se descubre que tienen la forma hereditaria, los padres y hermanos deben ser examinados y referidos a un consejero genético.

Los análisis de sangre y las imágenes del cerebro ayudarán a ver si la enfermedad se ha extendido a otras partes del cuerpo. Los recuentos sanguíneos anormales pueden indicar que el retinoblastoma se ha extendido. Una resonancia magnética del cerebro busca otro tumor cerebral que está asociado con el retinoblastoma (llamado pineoblastoma). Cuando esto está presente en el diagnóstico, a veces se llama enfermedad trilateral.

## ¿Cómo se estadifica el retinoblastoma?

La estadificación se utiliza a menudo en el cáncer para ayudar a crear un plan de tratamiento. En el retinoblastoma, la estadificación se basa en la ubicación del tumor así como en su tamaño y si se ha extendido. El retinoblastoma se divide en dos grupos principales: intraocular y extraocular.

- Intraocular: el cáncer está dentro del ojo.
- Extraocular: el cáncer se ha extendido fuera del ojo.

El sistema de Clasificación Internacional es utilizado por la mayoría de los proveedores y divide el retinoblastoma intraocular en 5 grupos.

## El Sistema Internacional de Agrupación:

- Grupo A: Pequeños tumores de menos o iguales a 3 mm de tamaño y solo en la retina. Estos tumores no están cerca de otras estructuras oculares importantes como el disco óptico o el centro de la visión (foveola).
- Grupo B: Tumores que son más grandes de 3 mm y solo en la retina.
- Grupo C: Tumores con pequeñas cantidades de tumor debajo de la retina (diseminación subretiniana) o en el material gelatinoso del ojo (diseminación vítrea).
- Grupo D: Tumores más grandes, por lo general mal definidos, con una diseminación generalizada de la subretina o el vítreo y un desprendimiento de retina.
- Grupo E: Un gran tumor que se ha extendido a la parte delantera del ojo. Puede sangrar y puede causar glaucoma.

También es importante saber si el retinoblastoma es unilateral (afecta a un ojo) o bilateral (afecta los dos ojos). El tumor podría tener un aspecto diferente y ser estadificado de forma diferente en cada ojo. Si ambos ojos están afectados, el plan de tratamiento se basará en el ojo con la enfermedad más extensa. Por ejemplo, si un ojo se estadifica en el grupo B y otro en el grupo E, el tratamiento se basará en el ojo estadificado en el grupo E.

## ¿Cómo se trata el retinoblastoma?

El tratamiento se basará en una serie de factores que incluyen la etapa, la ubicación y el tamaño del tumor, así como si el tumor se ha propagado fuera del ojo.

### Cirugía

La cirugía para el tratamiento del retinoblastoma suele ser necesaria solo si el tumor es grande cuando se diagnostica y ya ha provocado la pérdida de la visión en el ojo. En este caso, se utilizaría la enucleación, o la eliminación total del ojo más el nervio óptico. Es posible que sea necesaria la extirpación del ojo si los otros tratamientos utilizados primero para tratar el tumor no tienen éxito. Este procedimiento se realiza bajo anestesia y, por lo general, el niño puede ser adaptado para un ojo artificial después de la recuperación.

### La quimioterapia

La quimioterapia es el uso de medicamentos para matar las células cancerosas. Estos medicamentos llegan a todo el cuerpo, lo que se llama quimioterapia sistémica. La quimioterapia se puede administrar de varias maneras, incluyendo en una vena (IV), por boca o en un músculo. Los tratamientos de quimioterapia para el retinoblastoma se suelen administrar durante varios meses. A veces, se administra quimioterapia para reducir los tumores que no se han extendido antes de que se administren otros tratamientos. Esto se llama quimiorreducción. Si el tumor se ha extendido y se ha extirpado el ojo, se puede utilizar la quimioterapia después; esto se llama quimioterapia adyuvante. Si el tumor se ha extendido al cerebro, se puede utilizar la quimioterapia intratecal, cuando los medicamentos se administran directamente en el líquido cefalorraquídeo.

Los medicamentos utilizados en el tratamiento del retinoblastoma incluyen carboplatino, cisplatino, vincristina, etopósido, ciclofosfamida, topotecán y doxorubicina. Estos medicamentos se usan en una combinación llamada régimen. El plan de tratamiento de su hijo dependerá del tamaño y la ubicación de su tumor específico. La quimioterapia tiene efectos secundarios a corto y largo plazo. Los efectos secundarios a corto plazo pueden incluir:

- Caída de cabello (alopecia).
- Llagas bucales (mucositis).
- Disminución del apetito.
- Náuseas/vómitos.
- Fatiga.
- Mayor riesgo de infección.

Los efectos a largo plazo y tardíos del tratamiento se producen meses e incluso años después del tratamiento. Estos pueden incluir:

- Daños en los riñones y la vejiga.
- Daño a los nervios/neuropatía.
- Riesgo de desarrollar una leucemia secundaria (LMA).
- Daño en el corazón.
- Problemas de fertilidad.

Es esencial hablar con su equipo de atención médica sobre los posibles efectos secundarios antes del tratamiento, así como sobre el tratamiento de estos efectos secundarios y la posible preservación de la fertilidad.

## Quimioterapia intrarterial

La quimioterapia intrarterial es un método más reciente de tratamiento del retinoblastoma que todavía se está estudiando en ensayos clínicos. En este método, la quimioterapia se administra directamente en la arteria oftálmica bajo anestesia general. El medicamento más utilizado en este tratamiento es el melfalán. También se puede dar carboplatino y topotecán. Este tratamiento da lugar a que se utilicen dosis más bajas de quimioterapia y se dirijan a una zona del cuerpo. Así pues, puede dar lugar a menos efectos secundarios. Los efectos secundarios a corto plazo asociados con este tratamiento incluyen hinchazón alrededor del ojo, desprendimiento de retina, hemorragia, debilitamiento de los músculos oculares y pérdida de pestañas. Debido a que este método de tratamiento aún se está desarrollando y estudiando, no sabemos mucho todavía sobre los efectos secundarios a largo plazo.

## Quimioterapia intravítrea

Este es otro método más nuevo de administrar quimioterapia directamente en el humor vítreo, la sustancia gelatinosa dentro del ojo. Este método puede utilizarse en combinación con la quimioterapia sistémica e intrarterial en niños que tienen un tumor generalizado en todo el ojo o los ojos que puede no haber respondido a otros tratamientos. Al igual que la quimioterapia intrarterial, los efectos secundarios de este tratamiento se concentran alrededor del ojo.

## Crioterapia

La crioterapia consiste en matar las células cancerosas congelándolas. Bajo anestesia general, se inserta en el ojo una pequeña sonda de metal que se ha enfriado. Este procedimiento normalmente necesita hacerse 2-3 veces en el curso de varios meses. Sólo se utiliza en tumores más pequeños que se encuentran cerca de la parte frontal del ojo.

## Terapia láser

La terapia láser implica el uso de rayos de luz enfocados que pueden calentar y destruir tumores. En la fotocoagulación con láser, el láser se dirige a los vasos sanguíneos que suministran los tumores. El calor los destruye. Este tipo de tratamiento sólo puede utilizarse en pequeños tumores en la parte posterior del ojo. Este tratamiento se realiza bajo anestesia general. Al igual que la crioterapia, se realiza 2-3 veces en el transcurso de varios meses. Los posibles efectos secundarios son daños en la retina, incluyendo el

desprendimiento de retina.

En la terapia térmica transpupilar (TTT), también se utiliza un láser, pero la temperatura utilizada en este láser es menor que en la fotocoagulación. Esto puede reducir el riesgo de efectos secundarios en la retina. También se puede utilizar en combinación con quimioterapia.

## Radiación

En el pasado, la radiación se utilizaba con frecuencia para el retinoblastoma, pero no se utiliza con la misma frecuencia hoy en día debido a los efectos a largo plazo de la radiación en los ojos y el cerebro de los niños pequeños. Se está estudiando la terapia de protones en el tratamiento del retinoblastoma, dado su potencial para una terapia más específica y menos efectos secundarios. La braquiterapia también puede utilizarse en el tratamiento del retinoblastoma. Esto implica la colocación de un implante radioactivo en el ojo cerca del tumor, entregando radiación al sitio del tumor.

## Ensayos clínicos

Existen ensayos de investigación clínica para la mayoría de los tipos de cáncer y todas las etapas de la enfermedad. Los ensayos clínicos están diseñados para determinar el valor de tratamientos específicos. Por lo general, los ensayos están diseñados para tratar una determinada etapa del cáncer, ya sea la primera forma de tratamiento ofrecida o una opción de tratamiento después de que otros tratamientos no hayan funcionado. Se pueden utilizar para evaluar medicamentos o tratamientos para prevenir el cáncer, detectarlo más temprano o ayudar a controlar los efectos secundarios. Los ensayos clínicos son extremadamente importantes para ampliar nuestros conocimientos sobre las enfermedades. Es a través de los ensayos clínicos que hoy sabemos lo que hacemos, y actualmente se están probando muchas terapias nuevas y emocionantes. Hable con su proveedor sobre la participación en ensayos clínicos en su área. También puede explorar los ensayos clínicos actualmente abiertos utilizando [el Servicio de emparejamiento de ensayos clínicos OncoLink](#).

## Atención de seguimiento y supervivencia

En el caso de los niños con la forma hereditaria de retinoblastoma, el seguimiento es de por vida debido al aumento del riesgo de un segundo cáncer. Estos cánceres son más a menudo de los huesos o de los tejidos blandos (sarcomas). Es esencial que los niños con la forma hereditaria no fumen, ya que se ha demostrado que esto aumenta el riesgo de que se desarrolle otro cáncer. También es importante vigilar la enfermedad del ojo opuesto en los niños que sólo están afectados en un ojo. La enfermedad en el otro ojo ocurre más comúnmente en la forma hereditaria de la enfermedad. Los niños con retinoblastoma hereditario deben tener exámenes oculares regulares. Su médico le guiará sobre la frecuencia con la que su hijo necesitará estos exámenes. Generalmente, si el retinoblastoma va a afectar al otro ojo, lo hace dentro de los tres años siguientes al diagnóstico. Las resonancias magnéticas de detección se realizan generalmente cada seis meses después del diagnóstico de retinoblastoma, hasta la edad de cinco años.

Después del tratamiento del cáncer infantil, se le seguirá de cerca para controlar la reaparición del cáncer, controlar los efectos secundarios continuos y hacer la transición a la supervivencia. Al principio, usted tendrá citas frecuentes con los proveedores y se le harán pruebas continuas para monitorear su salud y la posible recurrencia de su cáncer. A medida que pase el tiempo, estas visitas y pruebas serán menos frecuentes. El equipo de oncología discutirá el plan de seguimiento.

¿Qué puede hacer para vivir una vida sana después del tratamiento? No hay ningún suplemento o alimento específico que se pueda comer para asegurar una buena salud, pero hay cosas que se pueden hacer para vivir más saludablemente, prevenir otras enfermedades, detectar cánceres a tiempo y trabajar con los problemas sociales y emocionales, incluyendo seguros, empleo, relaciones, funcionamiento sexual y fertilidad, que un diagnóstico previo de cáncer a veces trae consigo. Su equipo de oncología está ahí para apoyarlo y puede ayudar a encontrar recursos de apoyo.

Es importante tener un plan para saber quién le proporcionará la atención médica de seguimiento (un

oncólogo, un médico de supervivencia o un médico de atención primaria). Hable con el equipo sobre el desarrollo de un plan de cuidados de supervivencia o desarrolle uno usando la [herramienta inteligente de ALACC](#). Su hijo puede beneficiarse de ser atendido en una clínica de supervivencia. En una clínica de supervivencia, un proveedor puede revisar el historial de su hijo y darle recomendaciones. Puede comunicarse con los centros oncológicos de su zona para ver si tienen una clínica de supervivencia o busque una clínica en la [Lista de clínicas de supervivencia de OncoLink](#).

## Recursos para obtener más información

[Retinoblastoma](#) - Sociedad Americana contra el Cáncer

[Retinoblastoma](#) - St. Jude Children's Research Hospital

[The Eye Cancer Network](#): Proporciona información educativa específica de la enfermedad, apoyo y redes de contactos para los pacientes con cáncer de ojos y sus cuidadores.

---

OncoLink is designed for educational purposes only and is not engaged in rendering medical advice or professional services. The information provided through OncoLink should not be used for diagnosing or treating a health problem or a disease. It is not a substitute for professional care. If you have or suspect you may have a health problem or have questions or concerns about the medication that you have been prescribed, you should consult your health care provider.