



## *Diagnóstico y tratamiento en pacientes con retinoblastoma*

## *Diagnosis and treatment in patients with retinoblastoma*

## *Diagnóstico e tratamento em pacientes com retinoblastoma*

Silvio Stalin Tacle-Humanante <sup>I</sup>  
[silvio\\_t3101@hotmail.com](mailto:silvio_t3101@hotmail.com)  
<https://orcid.org/0000-0002-8567-6792>

Laura Estefania Casillas-Umaginga <sup>II</sup>  
[estefy.casillas2607@gmail.com](mailto:estefy.casillas2607@gmail.com)  
<https://orcid.org/0000-0003-1872-603X>

Esmeralda Maricela Estrada-Zamora <sup>III</sup>  
[maricelz2003@yahoo.com](mailto:maricelz2003@yahoo.com)  
<https://orcid.org/0000-0002-3117-5597>

**Correspondencia:** [silvio\\_t3101@hotmail.com](mailto:silvio_t3101@hotmail.com)

Ciencias de la Salud  
Artículo de Revisión

\***Recibido:** 30 de enero de 2022 \***Aceptado:** 25 de febrero de 2022 \* **Publicado:** 21 marzo de 2022

- I. Médico, Investigador independiente, Riobamba, Ecuador.
- II. Médico, Ministerio de Salud Pública, Hospital General Latacunga, Latacunga, Ecuador.
- III. Médico, Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria, Docente en la Universidad Técnica de Ambato, Ambato, Ecuador

## Resumen

**Introducción:** El retinoblastoma es el tumor primario intraocular maligno más frecuente en la edad pediátrica, ocurre tanto de forma hereditaria como esporádica generalmente se produce por una alteración o mutación en el gen (RB1) del genoma de células retinianas, produciendo una afectación que puede ser unilateral o bilateral por lo cual ante la sospecha clínica se debe realizar una oftalmoscopia indirecta con midriasis completa para localizar el tumor sumado los exámenes complementarios correspondientes para su diagnóstico. Las características clínicas varían en función de la extensión del tumor, a menudo dependientes del grado de retraso diagnóstico. Las principales formas de presentación incluyen leucocoria, estrabismo y disminución de la agudeza visual. **Objetivo:** Identificar en las investigaciones las maniobras clínicas y exámenes complementarios para diagnosticar el retinoblastoma así como su tratamiento. **Método:** Se realizó una revisión bibliográfica en idioma inglés y español a través de un proceso de selección se enfocó el trabajo en artículos científicos y revistas médicas, permitiendo tener la información más precisa. Dentro de la base de datos, se pueden destacar: PubMed, SciELO, Revista Pediátrica de Oftalmología, Revista Mexicana de Oftalmología, Revista Med, Revista Médica Chile, Elsevier, Revista Venezolana de Oftalmología y Revista Española de Oftalmología. **Conclusión:** Se ha identificado en el proceso de investigación que el avance actual de nuevos métodos diagnósticos y terapéuticos permiten un mejor manejo de los pacientes afectados con esta patología, los mismos deben realizarse de una manera temprana y apropiada para así disminuir la morbimortalidad y maximizar la calidad del vida del paciente.

**Palabras clave:** Retinoblastoma; leucocoria; estrabismo; disminución de agudeza visual.

## Abstract

**Introduction:** Retinoblastoma is the most frequent primary malignant intraocular tumor in children, it occurs both inherited and sporadically, it is generally caused by an alteration or mutation in the gene (RB1) of the retinal cell genome, producing an affectation that can be Unilateral or bilateral, therefore, when clinically suspected, an indirect ophthalmoscopy with complete mydriasis should be performed to locate the tumor, along with the corresponding complementary tests for its diagnosis. The clinical characteristics vary depending on the extent of the tumor, often depending on the degree of delay in diagnosis. The main forms of presentation include leukocoria, strabismus and decreased visual acuity. **Objective:** To identify in the

investigations the clinical maneuvers and complementary tests to detect retinoblastoma as well as its treatment. **Method:** A bibliographic review was carried out in English and Spanish through a selection process, focusing the work on scientific articles and medical journals, allowing to have the most precise information. Within the database, the following can be highlighted: PubMed, SciELO, Pediatric Journal of Ophthalmology, Mexican Journal of Ophthalmology, Med Journal, Chilean Medical Journal, Elsevier, Venezuelan Journal of Ophthalmology and Spanish Journal of Ophthalmology. **Conclusion:** It has been identified in the research process that the current advance of new diagnostic and therapeutic methods allow a better management of patients affected with this pathology, they must be carried out early and appropriately in order to reduce morbidity and mortality and maximize survival quality of life of the patient.

**Keywords:** Retinoblastoma; leukocoria; strabismus; decreased visual acuity.

## Resumo

**Introdução:** O retinoblastoma é o tumor intraocular maligno primário mais frequente em crianças, ocorre de forma hereditária e esporádica, geralmente é causado por uma alteração ou mutação no gene (RB1) do genoma da célula retiniana, produzindo uma afetação que pode ser unilateral ou bilateral, portanto, quando houver suspeita clínica, deve-se realizar oftalmoscopia indireta com midríase completa para localização do tumor, juntamente com os exames complementares correspondentes para seu diagnóstico. As características clínicas variam de acordo com a extensão do tumor, muitas vezes dependendo do grau de atraso no diagnóstico. As principais formas de apresentação incluem leucocoria, estrabismo e diminuição da acuidade visual. **Objetivo:** Identificar nas investigações as manobras clínicas e exames complementares para o diagnóstico do retinoblastoma, bem como seu tratamento. **Método:** Foi realizada uma revisão bibliográfica em inglês e espanhol por meio de um processo de seleção, focando o trabalho em artigos científicos e periódicos médicos, permitindo ter as informações mais precisas. Dentro da base de dados, destacam-se: PubMed, SciELO, Revista Pediátrica de Oftalmologia, Revista Mexicana de Oftalmologia, Revista Med, Revista Médica Chilena, Elsevier, Revista Venezuelana de Oftalmologia e Revista Espanhola de Oftalmologia. **Conclusão:** Identificou-se no processo de pesquisa que o atual avanço de novos métodos diagnósticos e terapêuticos permitem um melhor manejo dos pacientes acometidos por esta patologia, devem ser realizados precocemente e de forma

adequada a fim de reduzir a morbimortalidade e maximizar a sobrevida. qualidade de vida do paciente.

**Palavras-chave:** Retinoblastoma; leucocoria; estrabismo; diminuição da acuidade visual.

## **Introducción**

El retinoblastoma es la tumoración primaria intraocular maligna más frecuente en el grupo etario pediátrico específicamente en menores de 5 años de vida, con una incidencia de 1 por cada 15.000 a 20.000 recién nacidos vivos aproximadamente. Como principal manifestación se presenta leucocoria en más del 50 % de los casos y estrabismos en un 24 % relacionado con baja visión. El diagnóstico es precoz aunque puede manifestarse de forma tardía incrementando sus complicaciones y pronostico desfavorable. (1)

Los retinoblastomas unilaterales son comunes en un 75% y se diagnostican en menores de 3 años de vida, los retinoblastomas bilaterales son menos comunes en un 25% y se diagnostican antes del año de vida. (2) El curso terapéutico tiene como meta la supervivencia del paciente y preservar el ojo comprometido y su función visual. (3)

En la actualidad se ha identificado cierto evento epidemiológico en países en vías de desarrollo, contemplándose una alta mortalidad en países asiáticos y africanos; una incidencia alta en países de América latina como México, Argentina y Brasil, relacionándose a diagnósticos tardíos de la enfermedad desencadenando, un peor pronóstico. Este tumor es potencialmente curable, y su tratamiento ha mejorado en la actualidad ya que existen opciones terapéuticas conservadoras para los tumores que se hallan en etapas iniciales manteniendo el globo ocular y función visual. (4) Por lo que es de suma importancia el estudio en las investigaciones realizadas para el diagnóstico precoz y tratamiento oportuno en la consulta médica para así minimizar al máximo las complicaciones del retinoblastoma.

## **Método**

Se realizó una revisión bibliográfica en idioma inglés y español en donde se evidencio 50 artículos científicos y revistas médicas a través de un proceso de selección se enfocó el trabajo en 31 artículos científicos y revistas médicas de alto nivel, permitiendo tener la información más precisa. Dentro de la base de datos, se pueden destacar los siguientes: PubMed, SciELO, Revista Pediátrica de Oftalmología, Revista Mexicana de Oftalmología, Revista Med, Revista Médica Chile, Elsevier,

Revista Venezolana de Oftalmología y Revista Española de Oftalmología utilizando los términos: retinoblastoma, retinoblastoma abordaje médico - bioético, diagnóstico del retinoblastoma, tratamiento del retinoblastoma, alternativas terapéuticas del retinoblastoma.

## Desarrollo

El retinoblastoma se caracteriza por ser una enfermedad hereditaria, el 5 % de pacientes se diagnostica antes de los 2 años de edad, y el 95% antes de los 5 años de edad. Por lo cual, las acciones terapéuticas se deben enfocar no solo la cura de la patología sino también en preservar la visión. (3) (6) El signo de presentación más común del retinoblastoma es la leucocoria, y en determinados pacientes pueden presentar estrabismo. Si la patología progresa, se añade buphthalmos orbital y Metástasis. (7)

Las alternativas terapéuticas actuales se enfocan a detener el crecimiento del tumor, y en los casos avanzados a la enucleación del globo ocular comprometido, para prevenir diseminación a estructuras circundantes. (6)

El retinoblastoma se clasifica según su etiología y extensión en:

**Retinoblastoma unilateral:** Se origina por mutaciones en las células somáticas, se identifica en edades avanzadas a relación del retinoblastoma bilateral. Se lo puede reconocer también como retinoblastoma no hereditario o esporádico, en la actualidad existe un pequeño porcentaje de casos de retinoblastomas unilaterales ocasionados por mutaciones germinales. (4)

**Retinoblastoma bilateral:** conocido también como retinoblastoma hereditario, se origina en pacientes con mutaciones germinales (mutaciones en espermatozoides y óvulos) en el gen RB1 y abarca a aquellos con historia familiar, y enfermedad multifocal. (4)

**Retinoblastoma trilateral:** Se caracteriza por relacionarse con un tumor intracraneal neuroectodermal primitivo en la glándula pineal o regiones supraselar y paraselar. Es la forma de enfermedad extraocular más frecuente. (4)

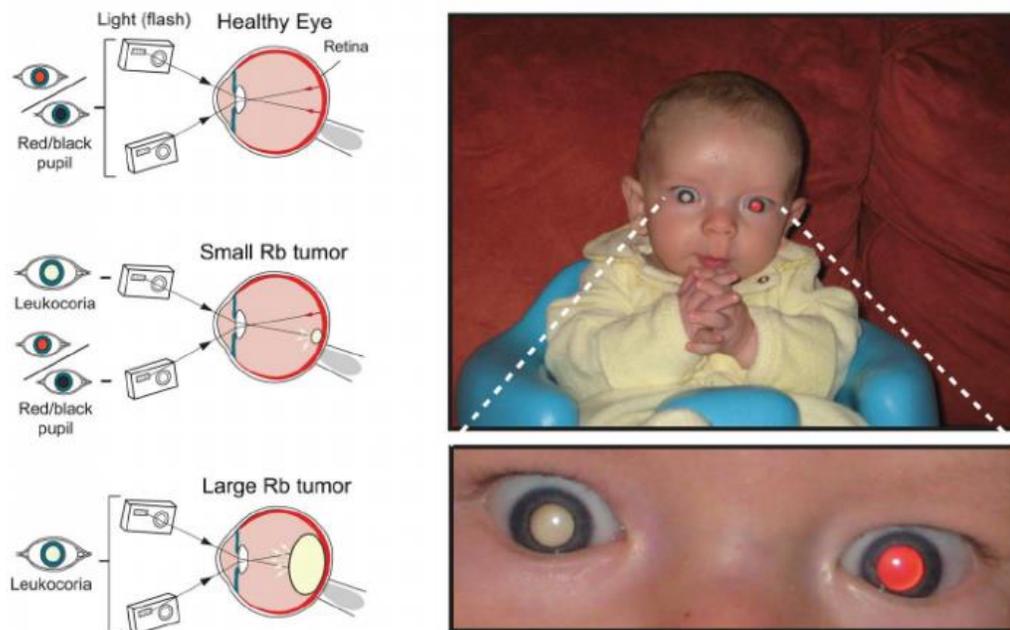
La leucocoria es el signo más frecuente de presentación, es un signo característico de estadios avanzados, debido a la ubicación del retinoblastoma en el polo ocular posterior requiere que la neoplasia sea de gran tamaño para generar el reflejo blanco de la leucocoria. Teniendo como consecuencia un mal pronóstico para la salvación del globo ocular (10)

El estrabismo es el segundo signo de importancia que se presenta. Éste aparece cuando existe una afectación de la mácula debido a que el tumor se ubica sobre ella, y como resultado se presenta la

disminución de la agudeza visual. Existen signos y síntomas de presentación infrecuente como la aparición de hiperemia conjuntival, dolor ocular, glaucoma, opacidad corneal, disminución de la agudeza visual, hemorragia vítrea, heterocromía de iris o episodios inflamatorios como retinitis, uveítis, endoftalmitis. Estas manifestaciones sindrómicas están relacionadas con un estado de la patología avanzada, con un mal pronóstico en la supervivencia y conservación del globo ocular. (9) (10)

### Diagnóstico

El diagnóstico idóneo del retinoblastoma se realizara con la elaboración de una historia clínica mediante una buena exploración oftalmológica. Se incluirá que patología tuvo el paciente, durante cuánto tiempo, los signos y síntomas, así como la edad en la que apareció o el tratamiento que se administró si fuese el caso. Se realizara un examen externo en ambos ojos, describiendo en la historia clínica: el tamaño del globo ocular, las características del iris, la reactividad de las pupilas y si son o no isocóricas y normo reactivas, si se presenta algún grado de leucocoria (Figura 1), estrabismo u otros tipos de anomalías. (11)

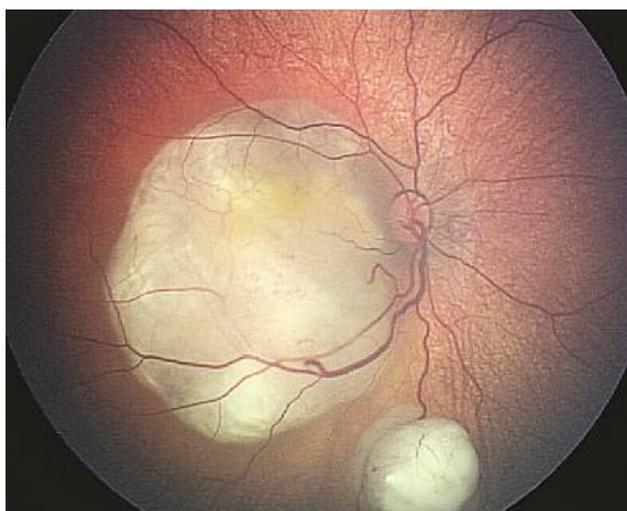


**Figura 1.** Análisis colorimétrico y longitudinal de leucocoria en fotografías recreativas de niños con retinoblastoma. (31)

Posteriormente se efectuara una oftalmoscopia indirecta en ambos ojos (Figura 2), previamente con pupilas dilatadas, bajo anestesia, se observara el fondo de ojo y la retina en la que se debe examinar la cámara anterior como la cámara posterior del globo ocular identificando la localización, cantidad y tamaño de los tumores (Figura 3), si hay desprendimiento de retina, liquido subretiniano, diseminación subretiniana y vítrea. Los tumores tiene las características de color blanco a cremoso, con o sin lesiones satélites en la retina, espacio subretiniano y vítreo. (5) (12)



**Figura 2.** Exploración bajo sedación con oftalmoscopia indirecta para determinar adecuadamente las características de al tumoración. (5)



**Figura 3.** Presencia de zonas blanquecinas sugestivas de retinoblastoma en el examen de fondo de ojo (31)

La oftalmoscopia indirecta es el método de elección para el diagnóstico de retinoblastoma pero se debe apoyar en exámenes complementarios para confirmar el diagnóstico y grado de afectación a estructuras vecinas. (4)

### **Ecografía Ocular**

La ecografía ocular (Figura 4), es una técnica económica, no invasiva y rápida brinda la información necesaria para identificar si el tumor crece hacia el vítreo (crecimiento endofílico), o la coroides (crecimiento exofítico), y si se trata de una lesión única o múltiple, unilateral o bilateral. Por lo general se encuentra una masa intraocular sólida, única o múltiple, irregular de ecogenicidad heterogénea y con calcificaciones del 90% al 95% de los casos. (13)



**Figura 4.** Ultrasonido ocular con masa intraocular heterogénea con imágenes ecogénicas puntiformes por calcificaciones (flechas) compatible con retinoblastoma. (16)

### **Tomografía Axial Computarizada (TAC):**

Si la ecografía ocular no brinda una adecuada identificación de las calcificaciones se debe realizar una tomografía axial computarizada con cortes axiales y coronales de la órbita esta prueba tiene una sensibilidad del 81 al 96 % para identificar calcificaciones además permite observar la esclerótica, el cristalino, los músculos rectos, la lesión, la extensión hacia estructuras vecinas “nervio óptico”, en tumores con dimensiones mayores o iguales a 15 milímetros que producen la infiltración del nervio óptico, convirtiéndose una de las principales vías de diseminación del tumor. (4) (14)

### Resonancia Magnética Nuclear (RMN)

La Resonancia Magnética Nuclear (Figura 5) tiene menor sensibilidad para la identificación de calcificaciones por lo cual su uso en el diagnóstico intraocular es limitado pero hay que considerar que es el método más sensible para el diagnóstico extraocular detectando la extensión de la enfermedad al nervio óptico, orbita y afectación del sistema nervioso central. (4), (2)



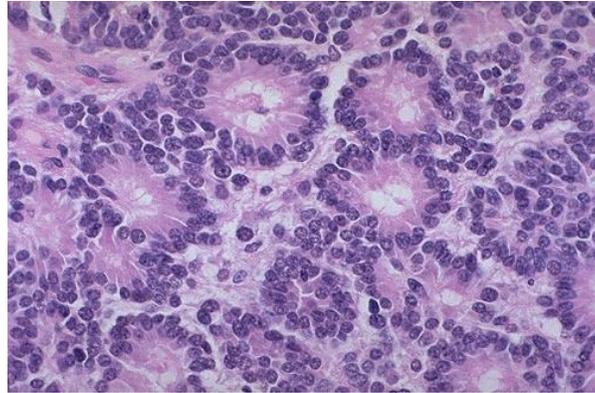
**Figura 5.** Resonancia magnética de órbitas que demuestra retinoblastoma con crecimiento endofítico. (16)

### Estudio enzimático y citológico

La determinación enzimática en el humor acuoso de lactato deshidrogenasa (LDH) se realiza cuando no se tiene un diagnóstico clínico y radiológico exacto, el LDH aparece en altas concentraciones mayores a 1.0 en retinoblastoma esto es sugestivo, pero no patognomónico, (3).

### Estudio Histopatológico

La biopsia solo está indicada en casos de retinoblastoma extraocular debido al riesgo posterior que luego de realizarla transforme un tumor intraocular tratable y curable en un tumor extraocular con mal pronóstico. Entre los hallazgos se encuentra: crecimiento endofítico y/o exofítico, distribución perivascular de células neoplásicas, formación de rosetas verdaderas (Figura 6), necrosis y calcificación distrófica. (15)



**Figura 6.** Rosetas de Flexner – Wintersteiner. (15)

### **Tratamiento**

El manejo terapéutico para pacientes con retinoblastoma necesita de un manejo multidisciplinario con oftalmólogos, oncólogos pediátricos, patólogos, médicos genetistas, enfermeras y trabajadores sociales con el propósito de salvar la vida del paciente y preservar la visión tanto como sea posible, para tu tratamiento se categoriza en retinoblastoma intraocular y extraocular. (4)

### **Retinoblastoma Intraocular**

Se utiliza la clasificación Reese Ellsworth (R-E) (Tabla 1), el cual estadifica con mal pronóstico los retinoblastomas con extensión tumoral. Consta de cinco estadios considerando, el grado de invasión retiniana y la probabilidad de éxito del tratamiento con radioterapia. (4), (1)

	<b>Grupo</b>	<b>Pronóstico</b>
<b>I</b>	Tumor único o múltiple inferior 4 dp, detrás del ecuador del ojo.	Muy favorable
<b>II</b>	Tumor único o múltiple inferior 4-10 dp, detrás del ecuador del ojo.	Favorable
<b>III</b>	Tumor aislado superior a 10 dp detrás o delante del ecuador del ojo.	Dudoso
<b>IV</b>	Tumores múltiples superiores a 10 dp y llega a la ora serrata.	Desfavorable
<b>V</b>	Tumores que invaden más de la mitad de la retina y con diseminación en el vítreo	Muy desfavorable

**Tabla 1.** Clasificación de Reese- Ellsworth (4), dp: diámetro pupilar, equivale a 1,5-1,75 mm.

La creación de nuevas técnicas terapéuticas con el objetivo de preservar el globo ocular con radioterapia y tratamientos locales hizo que la clasificación Reese Ellsworth sea una herramienta poco útil y limitada por lo que Chantada y Cols plantean el Sistema Internacional de Estadificación de Retinoblastoma (International Retinoblastoma Staging System – IRSS) (Figura 2) donde se

toman en cuenta todas las formas posibles de presentación, incluyendo la afectación extraocular. (4), (8)

<b>Estadio</b>	<b>Pronóstico</b>
<b>0</b> Pacientes con tratamiento conservador	Muy favorable
<b>I</b> Ojo enucleado, resección histológica completa	
<b>II</b> Ojo enucleado, tumor microscópico residual	Favorable
Extensión regional:	
<b>III</b> a. Afectación de los tejidos blandos orbitarios	Dudoso
b. Extensión ganglionar preauricular o cervical	
Enfermedad metastásica:	Desfavorable
a. Metástasis hematógenas, sin afectación del SNC	
1. Lesión única	
<b>IV</b> 2. Múltiples lesiones	
b. Metástasis del sistema nervioso central con o sin otra afectación locorregional o metastásica	Muy desfavorable
1. Lesión prequiasmática	
2. Masa en sistema nervioso central	
3. Enfermedad leptomenígea	

**Tabla 2.** Sistema internacional de estadificación del retinoblastoma (4)

Las opciones de tratamiento dependen de la presentación de la patología en cada paciente teniendo en consideración su diagnóstico precoz o tardío, tamaño, número, localización, presentación unilateral o bilateral, diseminación a estructuras vecinas. (4) (10) (15)

### **Enucleación**

Los niños que presentan retinoblastoma unilateral intraocular avanzado suelen someterse a enucleación que consiste en la remoción del globo ocular afectado más un segmento del nervio óptico, así como también en el retinoblastoma bilateral en el globo ocular más afectado la cual no responde a quimioterapia o terapias locales. Se lleva a cabo para tumores grandes que llenan el vítreo, ya que existe menos posibilidad de recuperar la visión, se utiliza también en casos de presencia de tumores en la cámara anterior y glaucoma neovascular. El procedimiento tiene que ser ejecutado por un médico especialista en oftalmología de experiencia, ya que el ojo debe ser extraído intacto, evitando la perforación del globo ocular. Es importante eliminar de 10 a 15 milímetros del nervio óptico cuando presenta afectación, ofreciendo una tasa de curación del 90 al

95 % A consideración de la estética del paciente, un implante suele ser ajustable más tarde del procedimiento y los músculos extraoculares suelen unirse a la misma prótesis. (4), (17)

Entre los criterios para el paciente candidato al procedimiento:

Amaurosis, extensión orbitaria del tumor, evidencia por resonancia magnética del aumento de grosor del nervio óptico, presencia de siembras retinianas, presencia de múltiples siembras vítreas, desprendimiento de retina, recurrencia del tumor. (21)

### **Radioterapia**

La radioterapia constituye un pilar fundamental en el tratamiento para el retinoblastoma, al mismo tiempo presentando complicaciones que limitan su uso, de las cuales causan alteraciones funcionales y orgánicas irreversibles como: cataratas, retinopatía, neuropatía óptica radiógena, y síndrome de ojo seco severo. (20)

### **Radiación externa**

Conocido también como radioterapia de haz externo indicado en pacientes con retinoblastoma bilateral que ya han sido tratados con quimioterapia y hay persistencia de enfermedad activa, la terapia incluye toda la zona alrededor del tumor más 1 cm del nervio óptico con una dosis de 35 a 46 Gray, con control local del 41 al 56 % y supervivencia ocular mayor al 85 %. (4), (21)

### **Crioterapia, Fotocoagulación y termoterapia**

Son alternativas para el tratamiento de tumores pequeños menores de 5 milímetros y de fácil acceso, la crioterapia es prescrita para tumores anteriores de la retina y es aplicada con una sonda criogénica localizada sobre la conjuntiva que provoca el congelamiento del tejido tumoral provocando daños en el endotelio vascular con trombosis secundaria e infarto. La fotocoagulación con láser es para tumores posteriores usando láser de argón o xenón, pero esta debe evitarse en tumores cercanos a la mácula porque puede causar severas cicatrices ocasionando ambliopía. La termoterapia es la aplicación de calor al tumor en forma de radiación infrarroja a una temperatura entre los 45-60°C y está indicada en retinoblastomas menores a 3 mm. (4), (23)

### **Quimioterapia**

La quimioterapia es una terapia que se puede administrar de forma intravenosa, intraarterial, intravitreal y periocular para reducir el tamaño de los tumores hasta ser adecuados para el tratamiento con crioterapia, fotocoagulación, termoterapia para así evitar la enucleación se puede combinar dos, tres o cuatro fármacos antineoplásicos: carboplatino, cisplatino, melfalán, etopósido topotecán y vincristina. La quimioterapia es eficaz para el grupo de la Clasificación de Reese-

Ellsworth del I-III mientras que la eficacia es menor con ojos ubicados en el grupo IV o V. (4), (19), (23)

### **Quimioterapia Intravenosa**

Las combinaciones de vincristina, etopósito y carboplatino son opciones quimioterapéuticas comunes a nivel mundial. La quimioterapia intravenosa está indicada en tumores grandes que no se puede tratar con terapias locales, permite una reducción del diámetro en un 35% y 50 % en su grosor, lo que conserva la visión y evita la enucleación, generalmente se requiere de 2 a 6 ciclos. (19)

### **Quimioterapia Periorcular**

El melfalán y carboplatino se utiliza en casos de manejo de semillas vítreas cuando están presentes con el tumor. El carboplatino puede provocar; hinchazón orbital, pérdida de la visión, y atrofia del nervio óptico. (19)

### **Quimioterapia Intraarterial**

La quimioterapia intraarterial se realiza una cateterización vía transfemoral hasta la arteria oftálmica, en la cual se aplica lentamente carboplatino, melfalán o topotecan sin ocluir el vaso sanguíneo. (4), (19)

### **Quimioterapia Intravítreal**

Es un procedimiento en donde se inyecta una cantidad de fármacos quimioterapéuticos como melfalán, topotecán o una combinación dentro del humor vítreo, los tratamientos se administran mensualmente durante un promedio de 3 a 4 veces, sin producir molestias al paciente aunque la zona blanquecina del ojo puede aparecer de color rojo durante días. La quimioterapia intravítrea es útil en el tratamiento de diseminaciones en el vítreo, que son pequeños fragmentos de la tumoración que se desprenden y se depositan en el vítreo. (19)

### **Retinoblastoma Extraocular**

Incluyen los pacientes con compromiso de la órbita y el margen quirúrgico del nervio óptico, son pacientes pediátricos con pronóstico reservado en términos de supervivencia, se benefician con la combinación de la quimioterapia y radioterapia de haz externo, mientras que con metástasis a distancia, el manejo es la quimioterapia a altas dosis y la radioterapia de haz externo con el trasplante de células madre de médula ósea. Debido a que la mayoría de las recidivas se presentan en el sistema nervioso central, se recomiendan los diferentes regímenes quimioterapéuticos que resultaron eficaces son vincristina, ciclofosfamida y doxorubicina, y regímenes a base de platino

y epipodofilotoxina, o una combinación de ambos llegando a tasas de curación de 60 a 85 %. (4)  
(7)

### **Retinoblastoma intraocular progresivo o recidivante**

Es posible que los pacientes con la forma hereditaria de la enfermedad, cuyos ojos fueron tratados solo con medidas de control local, presenten tumores intraoculares nuevos porque todas las células de la retina tienen una mutación en el gen *RBI*; La vigilancia puede permitir detectar tumores nuevos en un estadio temprano en pacientes jóvenes con retinoblastoma hereditario sometidos a tratamiento previo con quimiorreducción e intervención local (7), (28)

Las opciones de tratamiento del retinoblastoma intraocular progresivo o recidivante son las siguientes: enucleación, radioterapia (radioterapia de haz externo o con placas), tratamientos locales (crioterapia o termoterapia), quimioterapia de rescate (quimioterapia sistémica o intrarterial), administración de quimioterapia intravítrea. (26)

Otras terapias antineoplásicas son Melfalán y Topotecán, han tenido buenos resultados en estudios experimentales; la acción de los quimioterapéuticos alquilantes es actuar sobre las enzimas y sustratos que intervienen en la síntesis del ADN, actuando sobre todo tipo de células sin distinguir las células normales de las células cancerígenas. El Melfalán teniendo su acción sobre las células endoteliales, desemboca en apoptosis y necrosis, así se considera como antiangiogénico a nivel ocular. (6), (27), (29), (30)

### **Conclusiones**

El retinoblastoma es una de las neoplasias pediátricas de elevada mortalidad sus avances en técnicas diagnósticas tempranas y su manejo terapéutico multidisciplinario han permitido un buen pronóstico de los pacientes mejorando su calidad de vida.

Ante los antecedentes familiares de neoplasia ocular y como principales características clínicas como la leucocoria en más del 50 % y estrabismo en un 24 % que nos encamine en una sospecha de retinoblastoma, se debe realizar una oftalmoscopia indirecta con midriasis completa bajo sedación para localizar el tumor sumado los exámenes complementarios correspondientes para su diagnóstico entre los cuales tenemos la ecografía ocular que es una técnica económica, no invasiva y rápida que nos permite la observación del tumor y sus calcificaciones en un 95%, si el diagnóstico aún no está claro procedemos a realizar una tomografía axial computarizada con cortes axiales y coronales de la órbita esta prueba tiene una sensibilidad del 81 al 96 % para identificar

calcificaciones, en cambio la resonancia magnética nuclear es el método más sensible para el diagnóstico extraocular detectando la extensión de la enfermedad al nervio óptico, órbita y afectación del sistema nervioso central.

Las indicaciones del tratamiento se efectuarán en función del estudio de extensión del tumor con su respectivo grado de afectación de esta forma al tener los conocimientos sobre esta patología se pueden detectar casos en exámenes médicos de rutina en estadios tempranos abordando al paciente de una forma integral, colaborando con un equipo multidisciplinario de profesionales especialistas que mediante los tratamientos adecuados y oportunos permite salvaguardar la integridad del globo ocular, curación de la neoplasia, minimizar secuelas estéticas, reducir el riesgo de aparición de un segundo tumor, evitando la enucleación como en estadios avanzados conllevando a secuelas físicas, psicológicas, sociales, económicas y familiares.

## Referencias

1. De Freytas A, Harto-Castaño M, Barranco H, Aviño J, & Martínez-Costa R. (2015). Alternativa terapéutica para el retinoblastoma: quimioterapia intraarterial con melfalán. *Archivos de La Sociedad Española de Oftalmología*, 90(10), 487–490.  
Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-archivos-sociedad-espanola-oftalmologia-296-articulo-alternativa-terapeutica-el-retinoblastoma-quimioterapia-S0365669115001458>
2. Correa-Acosta A, González-Alviar M, & Gaviria-Bravo M. L. (2018). Retinoblastoma y realce del nervio óptico en la resonancia magnética cerebral: ¿es siempre una metástasis? *Archivos de La Sociedad Española de Oftalmología*, 93(5), 251–254.  
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0365669117303258>
3. Ossandón D, Zanolli M, Pérez V, Rojas T, Quijarro P, Kabalan P, Varas M. (2015). Manejo multidisciplinario en retinoblastoma: experiencia en 37 ojos. *Archivos de La Sociedad Española de Oftalmología*, 90(2), 55–62.  
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0365669114003608>
4. Machín E, Bermúdez V, Garicano C, Ortega A, Rojas M, Ramírez P, Nava M, Martínez M, Chacín M, Rojas J, Cano C. (2017). Retinoblastoma: un enfoque molecular, clínico y terapéutico. *Archivos venezolanos de farmacología y terapéutica*, 115 – 131.  
Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/559/55954942003.pdf>

5. Aerts I, Lumbroso-Le Rouic L, Gauthier-Villars M, Brisse H.-J, Sastre-Garau X, & Doz F. (2014). Retinoblastoma. EMC - Pediatría, 49(1), 1–9.  
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1245178914670141>
6. Arellano G, Leonardo J, Moncayo C, Maldonado G, Mendoza S. (2017). Fármacos antiangiogénicos en enfermedades neovasculares de la retina. Rev Cient Cienc Med, 20(1): 31 – 37  
Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/pdf/rccm/v20n1/v20n1\\_a07.pdf](http://www.scielo.org.bo/pdf/rccm/v20n1/v20n1_a07.pdf)
7. Christopher N. (2018). Instituto nacional del cáncer. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/retinoblastoma/pro/tratamiento-retinoblastoma-pdq>
8. Morelos Herrera P, Casas Martínez M. de la L, Juárez Echenique J. C, & Villa A. R. (2016). Conocimiento y actitudes de oftalmólogos mexicanos acerca del consejo genético para retinoblastoma: análisis bioético. Revista Mexicana de Oftalmología, 90(6), 276–283.  
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0187451916300361>
9. Trapatsas C., Sabina M Ah Chu S, (2014). Tumores orbitarios en niños: la presentación inicial de dos casos orientó a un diagnóstico muy diferente al real. Revista Médico-Científica, 103 – 107.  
Disponible en:  
<http://www.revistamedicocientifica.org/uploads/journals/1/articles/207/public/207-729-1-PB.pdf>
10. Villamil J, Quintero L, Serrano R, Moreno I. (2012). Consideraciones clínicas, diagnósticas y de tratamiento del retinoblastoma. Med UNAB. 14(3):180-187.  
Disponible en: <http://132.248.9.34/hevila/Medunab/2011-12/vol14/no3/5.pdf>
11. Gargallo P, Oltra J.S, Yáñez Y, Segura V, Balaguer J y Cañete A. (2018). Retinoblastoma: Hacia un diagnóstico más precoz. (10) 2-3.  
Disponible en:  
[https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2173579418301099?dgcid=rss\\_sd\\_all](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2173579418301099?dgcid=rss_sd_all)
12. Bosh Canto V, Cruz C, Ordaz-Favila J.C. (2017). Injerto dermograso para cavidad oftálmica en niños enucleados por retinoblastoma. (1 2-3).  
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0365669117302071>
13. Berrocal T, Rodriguez-Vigil B. (2015). Ecografía Ocular en Pediatría.  
Disponible en:

[http://apps.wl.elsevier.es/watermark/ctl\\_servlet?\\_f=10&pident\\_articulo=80000129&pident\\_usuario=0&pcontactid=&pident\\_revista=51&ty=2&accion=L&origen=apcontinuada&web=www.apcontinuada.com&lan=es&fichero=v3n3a129pdf001.pdf&anuncioPdf=ERROR\\_publi\\_pdf](http://apps.wl.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=80000129&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=51&ty=2&accion=L&origen=apcontinuada&web=www.apcontinuada.com&lan=es&fichero=v3n3a129pdf001.pdf&anuncioPdf=ERROR_publi_pdf)

14. Herrera Flores I, Cuevas Gómez M, Flores E, Diez Suarez M, Romero B. (2010). Utilidad de la TAC para detectar invasión al nervio óptico en pacientes con retinoblastoma. 170-171 (15). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/anaradmex/arm-2010/arm104c.pdf>
15. Catalá-Mora J, Paradera-Salles A, Vicuña-Muñoz C.G, Medina-Zurinaga M, Prat-Bartomeu J. (2004) Síndrome Mascarada por Retinoblastoma Difuso. (16) Disponible en: <http://www.oftalmo.com/seo/archivos/maquetas/3/6A45613A-14BF-D249-034C-000050CFF453/articulo.html>
16. Gómez Garza G, Bernal M, Higuera J, Bosh V, Isaac Otero G, Leal Leal C. (2014). Descripción y análisis preliminar del tratamiento intraarterial de retinoblastoma intraocular en México. 4 - 18. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2014/bc144c.pdf>
17. Rodriguez C, Darren B, Vanderveen D. (2015). Retinoblastoma, Department of Pediatric Oncology, 206 Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25435120>
18. Cerrato G, Raudales A, Banegas A, Gamez O, Samra J. (2017). Retinoblastoma infantil, detección temprana en un caso inusual. Rev. Fac. Cienc. Méd, 74 – 79. Disponible en: <http://www.bvs.hn/RFCM/pdf/2017/pdf/RFCMVol14-1-2017-9.pdf>
19. Chauhan A. (2016). International Journal of Therapies and Rehabilitation Research, 5(1): 4-5. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5082265/>
20. González L, Rodríguez, I, Cárdenas B, Moreno M, Lázaro I. (2016) Revista Cubana de Oftalmología, 29(1):141-147 Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21762018000100017](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762018000100017)
21. Redondo C, López M. (2017). Biología y Terapia de Retinoblastoma, Facultad de Farmacia, 39 (1): 24 Disponible en: <https://idus.us.es/xmlui/bitstream/handle/11441/65150/TFG%20%20final%20CARMEN%20REDONDO%20GAL%C3%81N%20.pdf?sequence=1>

22. Van C, Kristen A. (2015). Retinoblastoma in México: part I A review of general knowledge of the disease diagnosis and management. *Bol Med Hosp Infant Mex*, 72(5):301.  
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1665114615001719>
23. William M. (2013). Aspectos clínicos y sobrevida de los pacientes con retinoblastoma atendidos en el Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas, 30 (4): 3  
Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/amp/v30n4/a03v30n4.pdf>
24. Chacón O, Astorga A, Zenteno J. (2015). Terapia génica para enfermedades hereditarias oftalmológicas: Avances perspectivas. *Gaceta Médica de México*, 151:501-11.  
Disponible en: [https://www.anmm.org.mx/GMM/2015/n4/GMM\\_151\\_2015\\_4\\_501-511.pdf](https://www.anmm.org.mx/GMM/2015/n4/GMM_151_2015_4_501-511.pdf)
25. Tarlan B, Harbour W. (2017). Recientes avances en el manejo del retinoblastoma. *Bascom Palmer Eye Institute y Sylvester Comprehensive Cancer Center de la Universidad de Miami Miller School of Medicine, Miami, FL.*  
Disponible en: <https://oftalmologaldia.com/recientes-avances-en-el-manejo-del-retinoblastoma-2/>
26. Dres. A. Fandiño, M. Sgroi, A. Ceciliano, P. Schaiquevich, Y. Esquivel, Villasante, F. Requejo, J. Marelli, G. Chantada. (2015). Nuevas vías de administración de quimioterapia en el tratamiento del retinoblastoma. *Medicina Infantil*, 158 – 161.  
Disponible en:  
[http://www.medicinainfantil.org.ar/images/stories/volumen/2015/xxii\\_2\\_158.pdf](http://www.medicinainfantil.org.ar/images/stories/volumen/2015/xxii_2_158.pdf)
27. Ghassemi F, Shields CL. (2012). Intravitreal melphalan for refractory or recurrent vitreous seeding from retinoblastoma. *130(10):1268-71.*  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23044940>
28. Nalcı H, Gündüz K, & Erden E. (2018). Necrotic intraocular retinoblastoma associated with orbital cellulitis. *Survey of Ophthalmology*, 63(1), 114–118.  
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0039625716301540>
29. Knight F, Stiffler K, Nixon C, & Lajoie D. (2018). Intra-Arterial Chemotherapy for Retinoblastoma: A Collaborative Effort. *Journal of Radiology Nursing*, 37(1), 9–14.  
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1546084317301700>
30. Zafar S. N, Zaheer N, & Khan M. A. (2017). Retinoblastoma presenting as total hyphema: Three year follow-up. *Saudi Journal of Ophthalmology*, 31(4), 272–274.

Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1319453417300383>

31. Munson, MC, Plewman, DL, Baumer, KM, Henning, R., Zahler, CT, Kietzman, AT, Beard, AA, Mukai, S., Diller, L., Hamerly, G. y Shaw, BF (2019) ). Detección temprana autónoma de enfermedades oculares en fotografías infantiles. *Avances científicos*, 5 (10), eaax6363. <https://doi.org/10.1126/sciadv.aax6363>

©2022 por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

(<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).