

RESUMO

Introdução: O retinoblastoma é uma patologia maligna ocular que se origina nas células da retina, a camada sensível à luz que reveste o fundo do olho. Se não for diagnosticado e tratado a tempo, o retinoblastoma pode levar à morte ou à perda da visão, pois o tumor pode crescer e invadir outras partes do globo ocular e do corpo. Apesar de, a causa exata do retinoblastoma seja desconhecida, alguns estudos sugerem que há uma ligeira tendência de ocorrer mais em meninos do que em meninas, mas essa diferença não é significativa nem influencia as características clínicas da doença. **Objetiva-se,** analisar e descrever a neoplasia retinoblastoma e seus aspectos genéticos, diagnósticos e terapêuticos. **Metodologia:** Refere-se a uma revisão da literatura, onde as buscas ocorreram nos bancos de dados: Biblioteca Virtual de Saúde e Scielo, artigos no período de 2017 a 2024. **Resultados e Discussão:** Nas buscas sobrevieram 10 artigos elegíveis para a amostra final do estudo. O retinoblastoma é um câncer que se forma na retina, a camada de células sensíveis à luz que reveste o fundo do olho. A causa principal é a mutação no gene RB1, que controla o crescimento celular. O diagnóstico é feito pelo teste do olhinho, que verifica o reflexo vermelho na pupila, ou por exames de imagem, que mostram as calcificações no tumor. A biópsia é contraindicada, pois pode espalhar o câncer, o tratamento é complexo e envolve uma equipe multidisciplinar de especialistas. O SUS oferece atendimento gratuito e integral aos casos de retinoblastoma, além disso, o diagnóstico precoce é essencial para o sucesso do tratamento e a prevenção da cegueira infantil. **Considerações finais:** Para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes com retinoblastoma, são necessárias ações que visem aprimorar o diagnóstico precoce, a preservação da visão, a educação em saúde, o apoio psicossocial e a divulgação dos sinais e sintomas da doença, bem como dos avanços científicos e tecnológicos na área. A conscientização e a mobilização da sociedade são fundamentais para combater esse tipo de câncer ocular infantil.

Palavras-chave: retinoblastoma, neoplasia, diagnóstico, tratamento, câncer

ABSTRACT

A Introduction: Retinoblastoma is a malignant ocular pathology that originates in cells of the retina, the light-sensitive layer that covers the back of the eye. If not diagnosed and treated in time, retinoblastoma can lead to death or loss of vision, as the tumor can grow and invade other parts of the eyeball and body. Although the exact cause of retinoblastoma is unknown, some studies suggest that there is a slight tendency for it to occur more in boys than in girls, but this difference is not significant and does not influence the clinical characteristics of the disease. **The objective is to analyze and describe retinoblastoma neoplasia and its genetic, diagnostic and therapeutic aspects.** **Methodology:** Refers to a review of the literature, where the searches took place in the databases: Virtual Health Library and Scielo, articles from 2017 to 2024. **Results and Discussion:** In the searches, 10 articles emerged eligible for the final sample of the study. Retinoblastoma is a cancer that forms in the retina, the layer of light-sensitive cells that lines the back of the eye. The main cause is a mutation in the RB1 gene, which controls cell growth. The diagnosis is made by the eye test, which checks the red reflex in the pupil, or by imaging tests, which show calcifications in the tumor. Biopsy is contraindicated as it can spread the cancer. The treatment is complex and involves a multidisciplinary team of specialists. The SUS offers free and comprehensive care for cases of retinoblastoma. Early diagnosis is essential for successful treatment and prevention of childhood blindness. **Final considerations:** To improve the prognosis and quality of life of patients with retinoblastoma, actions are needed to improve early diagnosis, preservation of vision, health education, psychosocial support and dissemination of signs and symptoms of the disease, as well as scientific and technological advances in the area. Raising awareness and mobilizing society are essential to combat this type of childhood eye cancer.

Keywords: retinoblastoma, neoplasm, diagnosis, treatment, cancer.

- 1 Universidade Federal do Pará – UFPA
- 2 Universidade Federal do Pará – UFPA
- 3 Hospital Municipal Estevam Pontes. Sobral- CE
- 4 Centro Universitário Inta- Uninta
- 5 Pontifícia Universidade Católica de Goiás – PUCGO
- 6 Especialista em Enfermagem em UTI e Mestrando em Biotecnologia
- 7 Universidade Federal do Pará – UFPA
- 8 Centro Universitário Uninovafapi
- 9 Universidade Estadual Vale do Acaraú
- 10 Prefeitura Municipal de Forquilha

Autor de correspondência

Ayara Almeida Souza Cabral - ayaracabral@gmail.com

DOI: [10.36692/V16N1-14](https://doi.org/10.36692/V16N1-14)

INTRODUÇÃO

O retinoblastoma é uma forma de câncer que atinge a retina e é o mais frequente entre as crianças. A cada 17.000 nascimentos, um bebê pode ter essa doença, aproximadamente. Embora o retinoblastoma tenha um alto potencial de cura e sobrevivência, isso depende muito do país onde a criança vive e o diagnóstico precoce. Nos países mais pobres, a falta de recursos, o diagnóstico tardio e as condições sociais e educacionais prejudicam o tratamento e reduzem as chances de recuperação. Por outro lado, o retinoblastoma é um dos cânceres mais bem estudados do ponto de vista genético, pois sua herança é simples de prever, os tumores são fáceis de observar e a doença se manifesta cedo na vida. Por isso, o retinoblastoma serve como um modelo para compreender os mecanismos moleculares e genéticos do câncer^{1,2}.

O retinoblastoma é uma patologia maligna ocular que se origina nas células da retina, a camada sensível à luz que reveste o fundo do olho. Se não for diagnosticado e tratado a tempo, o retinoblastoma pode levar à morte ou à perda da visão, pois o tumor pode crescer e invadir outras partes do globo ocular e do corpo. No entanto, com o avanço das técnicas de diagnóstico por imagem, das modalidades de tratamento e do conhecimento sobre os fatores genéticos que causam o retinoblastoma, o prognóstico dessa doença melhorou muito nas últimas décadas. Atualmente, o retinoblastoma é considerado um

dos cânceres infantis com maior chance de cura e preservação da visão, desde que o tumor seja detectado e tratado antes de se espalhar para fora do olho (extraocular)³.

Apesar de, a causa exata do retinoblastoma seja desconhecida, alguns estudos sugerem que há uma ligeira tendência de ocorrer mais em meninos do que em meninas, mas essa diferença não é significativa nem influencia as características clínicas da doença. A maioria dos casos de retinoblastoma acontece em crianças muito pequenas, sendo que cerca de 30% dos pacientes têm menos de 2 anos de idade e aproximadamente 50% têm entre 3 e 7 anos de idade. Isso demonstra que o retinoblastoma é um câncer típico da infância, que raramente afeta adultos. De fato, até o ano de 2022, existiam menos de 30 relatos de retinoblastoma em pessoas com mais de 20 anos de idade na literatura médica mundial^{4,5}.

A maioria dos casos de retinoblastoma ocorre na Ásia e na África, onde há menos recursos e acesso ao tratamento adequado, já na América e na Europa, há mais centros especializados e equipados para lidar com essa doença. O retinoblastoma pode ser facilmente detectado pelos pais ou cuidadores, pois ele causa um reflexo branco no olho da criança, que pode ser visto à noite ou em fotos tiradas com flash. Esse reflexo é diferente do reflexo vermelho normal, que indica a saúde da retina. Os profissionais de saúde que atendem as crianças no nível de atenção primária também podem identificar o retinoblastoma precocemente, se

realizarem o teste do reflexo vermelho e/ou o teste de estrabismo (Hirschberg), que medem o alinhamento dos olhos. Esses testes devem fazer parte das consultas de rotina das crianças, especialmente nos primeiros 24 meses de vida, quando o retinoblastoma é mais frequente ⁶.

Existem dois tipos de retinoblastoma: o esporádico e o hereditário. O retinoblastoma esporádico ocorre quando uma célula da retina sofre uma mutação aleatória e começa a se dividir sem controle. Esse tipo de retinoblastoma representa entre 60% e 75% dos casos, e é mais comum em crianças com mais de um ano de idade. O retinoblastoma hereditário ocorre quando a criança já nasce com uma mutação em um gene chamado RB1, que normalmente funciona como um freio para o crescimento celular. Esse tipo de retinoblastoma representa entre 25% e 40% dos casos, e pode afetar os dois olhos da criança ⁷.

Graças aos avanços genéticos, os tratamentos e as terapias genéticas para o retinoblastoma têm se tornado mais eficazes. Ao identificar as mudanças genéticas que causam o câncer, é possível diagnosticar a neoplasia com mais precisão e rapidez, e assim fazer intervenções mais adequadas para cada caso ⁸. Além disso, o conhecimento dos processos e dos mecanismos genéticos que estão por trás do retinoblastoma tem permitido o desenvolvimento de terapias específicas que atacam os genes ou as vias alteradas pelo câncer, impedindo o seu crescimento e favorecendo a sua eliminação. Essas terapias podem oferecer tratamentos menos agressivos,

com estratégias personalizadas que podem ser uma opção aos tratamentos tradicionais, como cirurgia, quimioterapia e radioterapia, que podem ter efeitos colaterais importantes, especialmente em crianças ⁹.

A detecção precoce é essencial para obter melhores resultados, e para aumentar as chances de cura e preservação da visão dos pacientes por isso, os profissionais de saúde que atendem as crianças na atenção primária possuem um papel crucial para identificar problemas de visão, na identificação de sinais e sintomas anormais da visão, como a leucocoria, o estrabismo ou a baixa acuidade visual, e na realização do teste do olhinho ou teste do reflexo vermelho (TRV), um exame simples e rápido que pode detectar alterações na retina. Caso seja observada alguma anormalidade, o paciente deve ser encaminhado imediatamente para um serviço oftalmológico especializado, onde serão realizados exames complementares para confirmar o diagnóstico e definir o melhor tratamento ¹⁰.

Nesse contexto, esta revisão bibliográfica teve como objetivo analisar e descrever a neoplasia retinoblastoma e os aspectos genéticos, diagnósticos e terapêuticos envolvidos nesse tipo de tumor ocular pediátrico. A pesquisa se torna relevante porque contribui para a discussão do tema e amplia a visão sobre essa neoplasia infantil que é a mais frequente entre os tumores oculares. Além disso, o presente estudo incentiva a comunidade acadêmica e científica a se envolver e a desenvolver novas pesquisas sobre a temática,

produzindo conhecimento e investigando suas características, perfil epidemiológicos e estudos avançados sobre a patologia em âmbito nacional. Com isso, espera-se contribuir para a melhoria da qualidade de vida das crianças afetadas pelo retinoblastoma e para a promoção da saúde ocular infantil no país.

METODOLOGIA

Este estudo é uma revisão bibliográfica integrativa, um método que permite sintetizar e analisar o conhecimento produzido sobre um determinado assunto, destacando novas ideias, métodos e subtemas que foram mais ou menos abordados na literatura selecionada. Esse método é fundamental para adquirir e atualizar o conhecimento sobre uma temática específica, pois possibilita identificar lacunas, tendências e avanços na área de estudo. Visa ainda, fazer uma avaliação do que a ciência já produziu em estudos anteriores sobre um assunto selecionado, colaborando para a criação de novos conhecimentos e práticas^{11,12}.

Deste modo, é um amplo método de pesquisa que possibilita uma procura mais extensa e detalhada por vários autores e referências sobre um tema específico, entre as revisões, permitindo o uso de estudos experimentais e não-experimentais para um melhor entendimento do fenômeno estudado^{13,14}.

Para nortear a pesquisa, foi utilizado o tema central, retinoblastoma: aspectos

genéticos, diagnósticos e terapêuticos de um tumor ocular pediátrico. Foi realizada uma busca avançada por artigos indexados em bases de dados da saúde, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Pubmed e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Os descritores utilizados na busca foram: “retinoblastoma”, “neoplasia ocular”, “diagnóstico”, “genética”, “terapia” e “tratamento” interligados pelo termo booleano AND, pois, dessa forma, a acessibilidade aos materiais que ofereciam contribuições pertinentes à temática foi mais efetiva.

Os critérios de inclusão que foram considerados: publicações em todos os idiomas, disponíveis com texto completo publicadas no período de 2017 a 2024 que contemplavam os objetivos do estudo, que fossem apresentados em estudos científicos. Como critérios de exclusão: trabalhos duplicados, publicados em período de não interesse da pesquisa, artigos fora do escopo, resumos e monografias de graduação.

A fim de realizar esta pesquisa, recorreu-se a artigos científicos que estão disponíveis gratuitamente na internet, uma vez que se reconhece que as ferramentas digitais são meios importantes e eficazes para a construção de conhecimento na atualidade. Para identificar os estudos que seriam relevantes para esta pesquisa, fez-se uma leitura cuidadosa dos títulos e resumos das pesquisas que foram encontradas, seguindo os critérios de inclusão e exclusão que foram definidos previamente. Depois disso, procedeu-se a leituras rápidas e profundas dos materiais

que foram pré-selecionados, com o objetivo de verificar quais deles se adequavam à análise final. Após essa fase, estabeleceram-se as categorias temáticas que nortearam a análise dos dados e a apresentação dos resultados do levantamento do conhecimento produzido acerca do tema.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Para realizar a pesquisa de obras sobre o tema, identificou-se inicialmente 598 artigos nos bancos de dados que tratavam de forma geral sobre a temática de interesse. Em seguida, aplicou-se os critérios de inclusão e exclusão, que levavam em conta aspectos como o tipo de estudo,

o ano de publicação e a integridade dos textos, e descartou-se 454 estudos. Dos 144 estudos que restaram, fez-se uma leitura dos títulos e resumos para verificar a relevância e a adequação ao tema. Após essa etapa, selecionou-se 10 estudos para fazer parte da análise final.

No Quadro 1, apresentamos de forma sintética algumas informações que foram extraídas dos resultados dos estudos selecionados e que são importantes para identificar e caracterizar os materiais utilizados nesta pesquisa. Essas informações são: o título do artigo, o nome do autor e o ano em que foi publicado, o nome da revista científica onde foi divulgado e o idioma em que foi escrito.

Quadro 1: Caracterização geral dos artigos selecionados para constituir a pesquisa.

Nº	Título	Autor/ Ano	Periódico	Idioma
1	Retinoblastoma: contextualização dos principais achados literários.	Bezerra DS, Silva JF, Silva JG, et al. / 2017	Rev Temas Saúde.	Português
2	Retinoblastoma: atualização sobre avaliação diagnóstica e tratamento.	Brasil EA, Guedes V, Maia M, et al. / 2018	Acta Med.	Português
3	Retinoblastoma, the visible CNS tumor: a review.	Dimaras, Helen; Corson, Timothy W/ 2019.	Journal of neuroscience research.	Inglês
4	Next-Generation Technologies and Strategies for the Management of Retinoblastoma.	Gudiseva HV, Berry JL, Polski A, Tummina SJ, O'Brien JM. / 2019	Genes (Basel).	Inglês
5	The RB1 Story: Characterization and Cloning of the First Tumor Suppressor Gene.	Berry, JL. / 2019.	Genes (Basel)	Inglês
6	Modern treatment of retinoblastoma: A 2020 review.	Ancona-Lezama D, Dalvin LA, Shields CL./ 2020	Indian J Ophthalmol.	Inglês
7	An overview of retinoblastoma and enucleation in pediatric patients.	Leclerc, Rachel; Olin, Jennifer. / 2020.	AORN jornal.	Inglês
8	Retinoblastoma: Etiology, Modeling, and Treatment.	Kaewkhaw R, Rojanaporn D. / 2020	Cancers	Inglês
9	Retinoblastoma: What the Neuroradiologist Needs to Know.	Silvera VM, Guerin JB, Brinjikji W, Dalvin LA. / 2021	AJNR Am J Neuroradiol.	Inglês
10	Retinoblastoma and vision	Warda, Omar et al. / 2023	Eye	Inglês

Fonte: Elaborado pelos autores (2024).

Com base no que foi apresentado no quadro 1 acima, foram identificadas algumas linhas de análise nos diferentes estudos, considerando as características mais relevantes da patologia, tais como, aspectos genéticos, diagnóstico, terapia, relevância da detecção precoce e do tratamento adequado. Essas linhas de análise são consistentes e convergentes entre si, indicando uma boa qualidade das pesquisas. Porém, um aspecto que chama a atenção nas publicações é a falta de estudos que abordem a temática de forma mais profunda, teórica e epidemiológica, explorando as causas, as consequências e as possíveis soluções para a patologia.

O diagnóstico precoce do retinoblastoma é fundamental para o sucesso do tratamento e a prevenção da cegueira infantil. O teste do olhinho ou teste do reflexo vermelho (TRV), feito nos primeiros três dias de vida na maternidade e três vezes por ano nos três primeiros anos, é um exame simples e gratuito oferecido pelo SUS que pode ajudar a identificar o problema. Se algum problema for identificado no exame, o recém-nascido deve ser encaminhado com urgência ao serviço oftalmológico especializado de referência. O tratamento do retinoblastoma é complexo e requer uma abordagem multidisciplinar especializada, que inclui oncologista pediátrico, oftalmologista, radiologista intervencionista, serviço de aconselhamento genético e toda a equipe de saúde. O SUS oferece, de forma integral e gratuita, atendimento, assistência, diagnóstico, tratamento e acompanhamento dos casos de retinoblastoma¹⁵.

Para diagnosticar o retinoblastoma, que é um tipo de câncer que afeta a retina, os médicos observam as características clínicas dos tumores que se formam no interior do olho e que podem ser vistos após a aplicação de um colírio que dilata a pupila. Esse método de diagnóstico é diferente do que é usado para outros tipos de câncer, nos quais é preciso retirar uma amostra do tecido afetado e analisá-la microscopicamente, o que é chamado de biópsia. No caso do retinoblastoma, a biópsia é contraindicada, pois pode provocar a saída das células tumorais do olho e a sua disseminação para outras partes do corpo, seguindo o caminho da agulha que é usada para coletar o material. Um sinal que ajuda a identificar o retinoblastoma é a presença de calcificações, que são depósitos de cálcio que se formam no tecido tumoral. Essas calcificações podem ser vistas a olho nu, como um reflexo branco na pupila, ou por meio de exames de imagem, como ultrassom ou ressonância magnética. As calcificações são chamadas de “distróficas” porque surgem como uma reação do organismo ao tecido danificado ou necrosado pelo tumor. Elas são mais comuns em tumores de crianças mais velhas e em fases mais avançadas da doença^{16,4,17}.

A causa do retinoblastoma está relacionada a mutações em um gene chamado RB1, que fica no cromossomo 13 e tem a função de controlar o crescimento celular. Quando esse gene é alterado em ambas as cópias do cromossomo, as células da retina perdem o controle e formam o tumor. Já foram descobertas mais de 1.000 mutações

diferentes no gene RB1 que podem levar ao retinoblastoma, mas nem todos os casos da doença apresentam essas mutações. Em alguns casos de retinoblastoma unilateral, ou seja, que afeta apenas um olho, não foi possível identificar nenhuma mutação no gene RB1, o que sugere que existem outras causas possíveis para o câncer. Essas causas ainda não são bem conhecidas e estão sendo investigadas pelos pesquisadores¹⁸.

A principal causa desse câncer é a inativação de um gene chamado RB1, que fica na região 13q14 do cromossomo 13 e tem a função de impedir o crescimento descontrolado das células. Esse gene foi descoberto na década de 1980 e foi o primeiro gene supressor de tumor a ser identificado, ou seja, um gene que protege as células contra o câncer. Quando as duas cópias do gene RB1 são alteradas em uma célula da retina, seja por mutações hereditárias ou não hereditárias, essa célula perde a proteção e começa a se multiplicar sem controle, formando o tumor. O gene RB1 produz uma proteína chamada RB, que é um fator de transcrição que regula o ciclo celular, o processo pelo qual as células se dividem. A proteína RB atua como um freio, impedindo que as células passem da fase G 1 para a fase S, que são as fases em que as células se preparam e realizam a divisão. A proteína RB faz isso bloqueando a ação de outros fatores de transcrição, chamados E2F e DP, que se ligam ao DNA e ativam os genes necessários para a divisão celular. Quando o gene RB1 é inativado, a proteína RB deixa de funcionar e os fatores E2F e DP ficam livres para

estimular a divisão celular sem controle. Além da inativação do gene RB1, outros fatores genéticos podem contribuir para o desenvolvimento e a progressão do retinoblastoma. Os pesquisadores estão estudando quais são esses fatores e como eles interagem com o gene RB1 para entender melhor a origem e a evolução desse câncer^{16,19}.

Em cerca de 60% dos casos, o câncer é do tipo não hereditário, ou seja, as duas cópias do gene RB1 sofrem mutações somente nas células da retina de um dos olhos, sem afetar as outras células do corpo. Em cerca de 40% dos casos, o câncer é do tipo hereditário, ou seja, uma das cópias do gene RB1 já vem alterada desde a concepção, sendo herdada de um dos pais, e a outra cópia sofre mutação posteriormente nas células da retina de um ou dos dois olhos. Essa forma hereditária também pode afetar outras partes do corpo, aumentando o risco de outros tipos de câncer¹⁸.

O câncer é uma doença que se caracteriza pela perda do controle do crescimento celular, levando à formação de tumores que podem invadir outros tecidos e órgãos. Uma das causas do câncer é a instabilidade genômica, que é a alteração frequente e aleatória do DNA das células, provocada por fatores internos ou externos. A instabilidade genômica pode afetar genes importantes para a manutenção do genoma, que são responsáveis por reparar os danos no DNA e evitar a acumulação de mutações. Quando esses genes são inativados, as células se tornam mais propensas a sofrer transformação maligna e

desenvolver câncer. Um dos genes que participam da manutenção do genoma é o gene RB1, que fica no cromossomo 13 e tem a função de regular o ciclo celular, impedindo que as células se dividam sem controle. A inativação do gene RB1 está relacionada a vários tipos de câncer, como o retinoblastoma, que é um câncer que se origina nas células da retina, a parte do olho que capta a luz. O retinoblastoma é um câncer raro, que afeta principalmente crianças, e pode ser causado por mutações hereditárias ou não hereditárias no gene RB1. No entanto, diferentemente de outros cânceres que também têm deficiências no gene RB1, o retinoblastoma apresenta uma baixa instabilidade genômica, ou seja, poucas alterações no DNA além da inativação do gene RB1. Isso se deve a um mecanismo específico de controle que existe nas células da retina, que limita a ocorrência de outras mutações que poderiam agravar o câncer^{20,21}.

O tratamento desse câncer é um desafio, pois depende de uma avaliação individual de cada caso, seguindo os critérios da Classificação Internacional de Retinoblastoma (ICRB), que é um sistema que classifica o retinoblastoma em 5 grupos, de A a E, de acordo com o tamanho, a localização e a disseminação do tumor, bem como as chances de cura e de preservação da visão. Além disso, o tratamento também leva em conta outros fatores, como: os aspectos psicológicos, sociais e financeiros da família da criança, e o status de mutações germinativas, que indica se o câncer é hereditário ou não. O tratamento oftalmológico é

feito para os tumores que estão dentro do olho, chamados de intraoculares, e consiste em aplicar diferentes técnicas, como laser, crioterapia, quimioterapia, braquiterapia ou enucleação, dependendo do tamanho e da localização das lesões. Esses tumores intraoculares têm uma boa taxa de cura e de preservação da visão, se forem diagnosticados e tratados precocemente²².

A terapia para essa neoplasia depende do estágio em que ele se encontra, sendo mais eficaz quando o tumor está restrito ao olho, sem se espalhar para outras partes do corpo. Nesse caso, as terapias atuais conseguem garantir uma excelente taxa de sobrevivência. Além disso, as terapias mais recentes têm buscado preservar o olho e a visão da criança, evitando a remoção completa do olho ou a perda total da visão. Para escolher o tratamento mais adequado, é preciso avaliar o grau de comprometimento do olho, ou seja, o tamanho, a localização e o número de tumores dentro do olho²³.

Existem algumas opções de tratamento, que podem ser conservadoras ou invasivas, dependendo do caso, as principais opções são: quimioterapia intravenosa (IVC), que é a aplicação de medicamentos na veia para matar as células do câncer, quimioterapia intra-arterial (IAC), que é a aplicação de medicamentos diretamente na artéria que leva sangue ao olho, aumentando a concentração do medicamento no tumor, quimioterapia intravítrea (IvitC), que é a aplicação de medicamentos dentro do olho, no humor vítreo, que é o líquido que preenche o olho. Além

de, terapias de consolidação, que são técnicas que usam frio (crioterapia) ou calor (termoterapia transpupilar [ITT]) para destruir as células do tumor, terapias baseadas em radiação, que são técnicas que usam radiação para matar as células do tumor, podendo ser aplicada externamente (radioterapia externa [EBRT]) ou internamente (radioterapia em placas) e enucleação, que é a remoção cirúrgica do olho inteiro, indicada para casos mais graves ou quando as outras opções não são possíveis ou eficazes^{24,22}.

O tratamento da doença não dispensa o acompanhamento médico regular e a realização de exames para prevenir possíveis recidivas. É preciso ter em mente que o risco de metástases é maior nos primeiros um ou dois anos após o tratamento. Por isso, nos casos de doença hereditária, é necessário fazer exames de ressonância magnética do crânio até os 5 anos de idade da criança. A doença só é considerada curada quando não há recidivas após dois anos. Assim, é importante manter a rotina de consultas com o oftalmologista por toda a vida, pois existem chances de surgirem complicações futuras, como catarata, neuropatia, retinopatia, entre outras. O objetivo do tratamento do retinoblastoma é preservar a vida, o olho e a visão do paciente. O sucesso do tratamento depende do estágio da doença que o paciente tem. O diálogo e a orientação ao paciente são fundamentais para o bom resultado e a melhora do quadro, devendo ser feitos de forma adequada²³.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O retinoblastoma é uma doença complexa e heterogênea, que requer uma abordagem multidisciplinar e individualizada. Além disso, foi evidenciado que há necessidade de mais estudos sobre os fatores de risco, os mecanismos moleculares, as novas modalidades de tratamento e o acompanhamento a longo prazo dos sobreviventes.

O conhecimento sobre os aspectos genéticos e biológicos do retinoblastoma evolui continuamente e é preciso discutir sempre sobre o tema para que estimule progressos nas avaliações genômicas e moleculares, na detecção e também na terapia. Pesquisas recentes mostraram a relevância fundamental da desativação do gene RB1 e encontraram várias mudanças genéticas relacionadas a esse tipo específico de câncer nos olhos.

A variabilidade clínica também é um obstáculo, pois populações, intervenções diferentes e definições de resultados distintos podem dificultar a integração do diagnóstico e, conseqüentemente, a obtenção de conclusões equivocadas. Por isso, é importante analisar os resultados clínicos com prudência, levando em conta a qualidade e a coerência dos estudos abrangidos.

Como sugestões para trabalhos futuros, propõe-se a realização de pesquisas clínicas e experimentais que visem aprimorar o diagnóstico precoce, a preservação da visão e a qualidade de

vida dos pacientes com retinoblastoma. Também se recomenda a implementação de programas de rastreamento, de educação em saúde e de apoio psicossocial para as crianças e suas famílias. Por fim, ressalta-se a importância da divulgação dos sinais e sintomas do retinoblastoma, bem como dos avanços científicos e tecnológicos na área, para a conscientização e a mobilização da sociedade.

REFERÊNCIAS

- 1-DIMARAS H, et al. Retinoblastoma. *The Lancet*, 2012; 379(9824): 1436-1446.
- 2- Athavale V. Knudson to embryo selection: A story of the genetics of retinoblastoma. *Taiwan J Ophthalmol*. 2018; 8(4): 196-204.
- 3- Lin FY, Chintagumpala MM. Neonatal retinoblastoma. *Clin Perinatol*. 2021; 48(1): 53-70.
- 4- Leclerc R, Olin J. An overview of retinoblastoma and enucleation in pediatric patients. *AORN J*. 2020;111(1):69-79.
- 5- Zhou N. Retinoblastoma in Adults: Clinical Features, Gene Mutations and Treatment Outcomes: A Study of Six Cases. *Front Oncol*. 2022; 12:e835965.
- 6- Pandey An. Retinoblastoma: Uma visão geral. *Saudi J Ophthalmol*, 2014;28(4):310–315.
- 7- Moreno F, et al. A population-based study of retinoblastoma incidence and survival in Argentine children. *Pediatr Blood Cancer*, 2014;61:1610–1615.
- 8- Cruz-Gálvez CC. Retinoblastoma: Review and new insights. *Front Oncol*. 2022; 2:e963780.
- 9- Lee C. Genome maintenance in retinoblastoma: Implications for therapeutic vulnerabilities. *Oncol Lett*. 2022; 23(6):e192.
- 10- Ministério da Saúde. Dia Nacional de Conscientização e Incentivo ao Diagnóstico Precoce do Retinoblastoma. Brasília: Ministério da Saúde; 2020.
- 11- Noronha DP, Ferreira SMSP. Revisões de literatura: contribuições teóricas e metodológicas. *Rev Bibliot Bras*. 2000; 24(1/2): 189-203.
- 12- Ercole FF, Melo LS, Alcoforado CLGC. Revisão integrativa versus revisão sistemática. *Rev Min Enferm*. 2014; 18(1): 9-12.
- 13- Mendes KS, Silveira RCCP, Galvão CM. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. *Texto Contexto Enferm*. 2008; 17(4): 758-764.
- 14- Flor TDO, et al. Revisões de literatura como métodos de pesquisa: aproximações e divergências. *Anais do VI CONAPESC*. Campina Grande: Realize Editora; 2021. Disponível em: <https://www.editorarealize.com.br/revistas/conapesc/anais.php>. Acesso em: 16 de dez de 2023.
- 15- Ministério da Saúde. Retinoblastoma: diagnóstico precoce previne cegueira infantil. [2022]. Brasília: Ministério da Saúde. [online].
- 16- Dimaras H, Corson TW. Retinoblastoma, the visible CNS tumor: a review. *J Neurosci Res*. 2019;97(1):29-44.
- 17- Warda O. Retinoblastoma and vision. *Eye (Lond)*. 2023;37(5):797-808.
- 18- Kaewkhaw R, Rojanaporn D. Retinoblastoma: etiology, modeling, and treatment. *Cancers*. 2020;12(8):2304.
- 19- Silvera VM, Guerin JB, Brinjikji W, Dalvin LA. Retinoblastoma: What the Neuroradiologist Needs to Know. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2021;42(1):1-8.
- 20- Gudiseva HV, Berry JL, Polski A, Tummina SJ, O'Brien JM. Next-Generation Technologies and Strategies for the Management of Retinoblastoma. *Genes (Basel)*. 2019;11(8):E922.
- 21- Berry JL. The RB1 Story: Characterization and Cloning of the First Tumor Suppressor Gene. *Genes (Basel)*. 2019;10(11):e879.
- 22- Ancona-Lezama D, Dalvin LA, Shields CL. Modern treatment of retinoblastoma: A 2020 review. *Indian J Ophthalmol*. 2020; 68(11): 2356-2365.
- 23- Brasil EA, Guedes V, Maia M, et al. Retinoblastoma: atualização sobre avaliação diagnóstica e tratamento. *Acta Med*. 2018;39(2):402-415.
- 24- Bezerra DS, Silva JF, Silva JG, et al. Retinoblastoma: contextualização dos principais achados literários. *Rev Temas Saúde*. 2017;17(3):284-292.

Observação: os/(as) autores/(as) declaram não existir conflitos de interesses de qualquer natureza.