A LEUCOCORIA NO DIAGNÓSTICO DO RETINOBLASTOMA- Um relato de caso

LEUKOKORIA IN THE DIAGNOSIS OF RETINOBLASTOMA- A case report

1.Larissa de Melo Schinaider dos Santos
1.Thais Rosa Andrade
2.Orientadora: Mr. Patrícia Lius Melo Alves
Afiliação: 1. Acadêmicas do curso de Biomedicina da Universidade de Sorocaba
2.Professora assistente da Universidade de Sorocaba

Resumo: O retinoblastoma é um tumor intraocular raro, porém o mais comum na infância, principalmente em crianças de até 2 anos. Pode ser hereditário, como na forma bilateral, associada a mutações no gene RB1, ou unilateral, que é mais rara. O principal sintoma é a leucocoria, um reflexo branco na pupila, seguido por estrabismo em alguns casos. O diagnóstico é feito por oftalmoscopia e exames de imagem, como ultrassonografia e ressonância magnética. O tratamento varia conforme o estágio da doença, incluindo quimioterapia, radioterapia e enucleação, o sucesso depende da detecção precoce para preservar a vida e a visão da criança. Em virtude da raridade da doença, a importância do diagnóstico precoce para este tipo de tumor, faz-se mister, assim, de um relato de caso de uma revisão de prontuário de uma paciente, que destaca a importância da leucocoria como um diagnóstico precoce para um tratamento eficaz.

Palavras-chave: Leucocoria; retinoblastoma; sintoma; tratamento; diagnóstico

Abstract: Retinoblastoma is a rare intraocular tumor, but it is the most common in childhood, particularly in children up to 2 years old. It can be hereditary, as in the bilateral form, associated with mutations in the RB1 gene, or unilateral, which is rarer. The main symptom is leukocoria, a white reflex in the pupil, sometimes followed by strabismus. Diagnosis is made through ophthalmoscopy and imaging tests, such as ultrasound and magnetic resonance imaging. Treatment varies depending on the stage of the disease and includes chemotherapy, radiotherapy, and enucleation. The success of treatment depends on early detection to preserve the child's life and vision. Due to the rarity of the disease, the importance of early diagnosis is crucial. Therefore, a case report based on a review of the medical records of a patient, highlighting the significance of leukocoria as an early diagnostic sign for effective treatment is presented.

Keywords: Leukocoria; retinoblastoma; symptom; treatment; diagnosis

1. INTRODUÇÃO

O retinoblastoma, embora seja um tumor pediátrico raro (2-4%), representa a neoplasia intraocular mais comum na infância.[1] A doença é mais comum em crianças de 2 anos, sendo que, dois terços dos casos são diagnosticados antes dos 2 anos de idade e 95% antes dos 5 anos.[2]

O retinoblastoma pode apresentar duas formas clínicas distintas: a primeira, a bilateral ou multifocal, que é hereditária, sendo caracterizada pela presença de mutações germinativas do gene RB1, que podem ser decorrentes de uma doença (25%) ou de uma nova mutação germinativa (70%). A segunda, a unilateral ou unifocal, é considerada uma rara ocorrência. Aproximadamente 10% dos casos de germinação são unilaterais ou unifocais.[2] A perda de fertilidade é decorrente de uma doença bilateral e de uma doença unilateral.[3] A Classificação Internacional de Retinoblastoma (ICRB) divide o retinoblastoma em 5 grupos com base na extensão da doença e nas chances de sucesso do tratamento.[4,5]

A leucocoria é o principal sintoma do retinoblastoma, que é caracterizada pelo reflexo branco na pupila, também conhecido como “reflexo de olho de gato”. O estrabismo em alguns casos, acontece seguido de uma leucocoria.[6] Em outras palavras, é a luz que reflete sobre a superfície do tumor.

Esse sinal, muitas vezes, é notado em determinadas posições do olhar, como quando a pupila está dilatada ou quando a luz do flash bate nos olhos. O paciente que apresenta leucocoria ainda precisa ser diagnosticado com um diagnóstico diferencial para descartar outras patologias que afetem o globo ocular (vítreo primário hiperplásico, doença de Coats, fibrodisplasia retrolental, catarata congênita, toxocaríase e toxoplasmose).[3]

O principal exame para descartar ou confirmar a suspeita de retinoblastoma é a visualização direta do tumor por meio de uma oftalmoscopia, também chamada de Teste do Reflexo Vermelho (TRV) ou Teste do Olhinho. Este exame tem como objetivo observar o fundo do olho do paciente e, consequentemente, o possível tumor. Além da ultrassonografia do globo ocular (que fornece dados consistentes sobre o tumor calcificado), a ressonância magnética das órbitas oculares ou a tomografia computadorizada (para a visualização de pequenas lesões na retina), que tem sido amplamente substituta pela tomografia de coerência óptica, uma vez que não é necessária a utilização de radiação.[7]

O comprometimento do olho é levado em conta para a escolha o tratamento, entre os principais tratamentos estão: Quimioterapia Intravenosa (IVC), Quimioterapia Intra-Arterial (IAC), Quimioterapia Intravítrea (IvitC), terapias de consolidação (crioterapia e Termoterapia Transpupilar [TTT]), terapias baseadas em radiação (Radioterapia Externa [EBRT], radioterapia em placas) e enucleação.[4,8] O sucesso do tratamento do retinoblastoma decorre da capacidade de detecção precoce da doença, sendo remetida de forma precoce ao oftalmologista para a realização de um exame de fundo de olho e ao oncologista pediátrico para o devido tratamento adequado ao estágio da doença, de modo a preservar não somente a vida da criança, mas também a funcionalidade do olho afetado.[9] Diante disso, esse estudo tem por objetivo relatar um caso de tumor intraocular maligno raro, identificar e descrever detalhadamente os aspectos clínicos sobre o histórico e desenvolvimento da doença, além de observar e compreender o tumor precocemente para que o tratamento seja eficaz e seguro.

2. METODOLOGIA

O relato de caso seguiu como critério a revisão de prontuário de uma paciente atendida no estado de São Paulo, assim como informações e testemunho dado pela própria responsável da paciente, o que resultou numa descrição qualitativa do caso. A lista de verificação CARE foi usada para auxiliar na redação deste relato de caso. A responsável pela paciente autorizou a utilização dos seus dados em concordância com o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

3. RELATO DO CASO

Paciente MAMT, 5 anos, sexo feminino, apresentava apenas 8 meses de vida quando sua mãe ao segurá-la no colo, percebeu reflexo branco no olho da criança que refletia da luz do teto, também conhecido como leucocoria ou reflexo do olho de gato no olho direito. A mãe relatou que o reflexo no olho da filha era bem aparente, mesmo não apresentando luz diretamente no olho da mesma.

Após os primeiros sinais da leucocoria (reflexo branco), a mãe levou-a imediatamente ao pediatra para uma avaliação, que a encaminhou para um

especialista oftalmologista. O oftalmologista com os poucos recursos que tinha, realizou apenas a observação do olho com a luz, e pela sua experiência observou que era um retinoblastoma. Assim, a paciente foi encaminhada para o Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer (GRAACC) serviço de atendimento disponibilizado pelo Sistema Único de Saúde (SUS), onde foram realizados todos os exames, o diagnóstico e o tratamento do tumor (RB). O diagnóstico da doença foi confirmado aos 9 meses de vida.

Os exames solicitados e realizados foram Ressonância magnética do crânio e órbita, exame de fundo de olho (oftalmoscopia), hemograma, função renal e hepática. Após todos os exames, foi diagnosticado uma neoplasia maligna da retina, retinoblastoma unilateral no olho direito, categorizado no grupo D.

Após o diagnóstico, foi iniciado o tratamento com quimioterapia intra-arterial, foram ao total 5 sessões, a primeira sessão foi realizada dia 27/05/2019 e última foi realizada dia 04/11/2019. Os medicamentos utilizados para a quimioterapia foram Melfalano, Carboplatina, Topotecano. Paciente apresentou poucas reações adversas, perda ponderada de cílios e sobrancelhas, não houve queda de cabelo. Durante as sessões com quimioterapia, a paciente não apresentou mal-estar, febre, dores, vômitos. Não houve nenhuma intercorrência.

A diminuição do tumor ocorreu a partir da terceira sessão de quimioterapia. O tumor não desapareceu totalmente, mas se encontra estável desde a última sessão de quimioterapia. Não há nenhum histórico familiar de retinoblastoma e de nenhum outro tipo de câncer.

A paciente realiza consultas periódicas a cada 6 meses para o acompanhamento do tumor, não há previsão para o término das consultas. Apresenta perda parcial da visão do olho direito, e ainda há a presença da leucocoria (reflexo branco) mesmo após o tratamento realizado, porém em tamanho reduzido.

O médico da paciente informou que se a quimioterapia não houvesse o resultado esperado, seria realizado a enucleação (cirurgia de retirada do olho).

Neste caso observa-se a importância do diagnóstico precoce para a eficácia do tratamento, impedido assim a disseminação do tumor e a possível enucleação do olho da paciente.

4. DISCUSSÃO

O retinoblastoma é uma doença que, apesar de rara, representa um grande desafio no contexto da oncologia pediátrica, especialmente devido à sua prevalência em crianças muito jovens. Este estudo de caso ilustra a grande importância do diagnóstico precoce, não apenas para a preservação da visão, mas, principalmente, para salvar a vida do paciente. A identificação inicial do sintoma de leucocoria pela mãe da criança e sua subsequente busca por assistência médica é um exemplo claro de como a conscientização e a percepção dos primeiros sinais clínicos podem influenciar diretamente o prognóstico.

A leucocoria, caracterizada pelo reflexo branco na pupila, é um dos primeiros e mais evidentes sinais de retinoblastoma. No entanto, este sintoma pode ser confundido com outras condições oculares, o que reforça a necessidade de um diagnóstico diferencial cuidadoso. A oftalmoscopia e os exames de imagem, como a ressonância magnética, desempenham um papel crucial na confirmação do diagnóstico e na avaliação da extensão do tumor. A realização precoce desses exames permite que o tratamento seja iniciado de forma rápida e adequada, o que é essencial para evitar complicações graves, como a disseminação do tumor ou a necessidade de enucleação.[2,4,6]

No caso relatado, a escolha pela quimioterapia intra-arterial mostrou-se eficaz na redução do tumor e na estabilização da doença, sem a necessidade de intervenção cirúrgica mais radical. A ausência de efeitos colaterais significativos durante o tratamento também sugere que esta modalidade terapêutica é uma opção viável e menos invasiva para pacientes com retinoblastoma em estágios semelhantes. No entanto, é importante destacar que, mesmo com o sucesso do tratamento inicial, o acompanhamento contínuo é imprescindível. A vigilância regular permite monitorar a possível recorrência do tumor e tratar precocemente quaisquer complicações.

Outro ponto relevante na discussão é a questão genética associada ao retinoblastoma. Embora o caso descrito seja unilateral e aparentemente não hereditário, a forma bilateral da doença é frequentemente associada a mutações no gene RB1. Este aspecto reforça a necessidade de considerar o aconselhamento genético em todos os casos de retinoblastoma, independentemente de haver ou não histórico familiar, para melhor compreender o risco de recorrência e possibilitar a vigilância adequada de possíveis novos casos na família.

Finalmente, o impacto psicossocial da doença e do tratamento sobre a criança e sua família não deve ser negligenciado. A experiência de enfrentar um diagnóstico

de câncer na infância pode ter efeitos duradouros, tanto emocional quanto socialmente. O suporte psicológico e o acompanhamento contínuo são fundamentais para garantir que a criança possa se desenvolver de maneira saudável, mesmo após o término do tratamento oncológico.

5. CONCLUSÃO

O estudo de caso discutido enfatiza a importância crítica do diagnóstico precoce e do manejo multidisciplinar no tratamento do retinoblastoma. A leucocoria, como sintoma inicial, deve ser amplamente reconhecida como um sinal de alerta. A eficácia da quimioterapia intra-arterial no caso específico apresentado destaca os avanços terapêuticos disponíveis, que permitem não apenas salvar a vida do paciente, mas também preservar sua visão. O acompanhamento contínuo e o apoio psicossocial permanecem fundamentais para o bem-estar do paciente a longo prazo.

REFERÊNCIAS

1. Hurwitz RL, Shields CL, Shields JA. Retinoblastoma. In: Principles and Practice of Pediatric Oncology. 6thed. Philadelphia:Lippincott Williams & Wilkins; 2011. p. 809-837.
2. INCA. Retinoblastoma. Disponível em: <https://www.gov.br/inca/ptbr/assuntos/cancer/tipos/infantojuvenil/especificos/retinoblastoma> Acesso em: 18 de março de 2024.
3. RODRIGUEZ-GALINDO, C; ORBACH, DB; VANDERVEEN, D. Retinoblastoma.Pediatric Clinics of North America, v.62. n.1, p. 201-223, 2015.
4. SHIELDS, CL; FULCO, E. M. et al. Retinoblastoma frontiers with intravenous, intra-arterial, periocular, and intravitreal chemotherapy. Eye, v.27, n. 2, p. 253-264, 2013.
5. ANTONELI CBG, et al. Evolução da terapêutica do retinoblastoma. Arquivos Brasileiros de Oftalmologia, 2003; 66(4): 401-408.
6. ANTONELI CBG, et al. O papel do pediatra no diagnóstico precoce do retinoblastoma. Revista Associação Médica Brasileira, 2004; 50(4): 400-402.
7. GOMBOS, DS. Retinoblastoma in the perinatal and neonatal child. Seminars in Fetal and Neonatal Medicine, v. 17, n. 4, p. 239-242, 2012.
8. BEZERRA DS, et al. Retinoblastoma: contextualização dos principais achados literários. Revista Temas em Saúde, 2017; 17(3): 284-292.
9. DIMARAS, H; CORSON, TW. Retinoblastoma, the visible CNS tumor: a review. Journal of Neuroscience Research, v. 97, n. 1, p. 29-44, 2019.
10. CASE REPORT GUIDELINES. 2013 CARE CHECKLIST. Disponível em: HTTPS://WWW.CARE-STATEMENT.ORG/CHECKLIST. Acesso em: 14 de março de 2024.