



*Uma publicação semanal do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários*

## Retinoblastoma

*Célia Gianotti Antoneli  
Departamento de Pediatria, Hospital do Câncer A.C. Camargo*

Retinoblastoma  
pg 1-2

O câncer infantil representa 2% das patologias pediátricas. No Brasil representa a quarta causa de morte em crianças.

O retinoblastoma ocorre em 1/20000 nascidos vivos. Em países em desenvolvimento representa 15% dos casos de câncer infantil; em países desenvolvidos é responsável por 3% dos casos.

É o tumor intra-ocular maligno mais freqüente da infância. Aproximadamente 75% dos tumores ocorre antes dos três anos de idade, independentemente do sexo. O principal sinal que leva ao diagnóstico é a leucocoria seguida de estrabismo.

Aproximadamente 60% a 70% dos tumores são esporádicos e unilaterais. Nesses casos ocorrem duas mutações somáticas na retina do gene RB (localizado no cromossomo 13). Nos 30% a 40% restantes os tumores são bilaterais ou multifocais, causados por uma mutação germinativa seguida de uma segunda mutação somática na retina. Cerca de 20% a 30% das mutações germinativas são "de novo", isto é, sem história familiar.

O retinoblastoma hereditário é uma doença autossômica dominante, com mais de 90% de penetrância.

Quando a doença é limitada ao globo ocular tem alta taxa de cura e deve-se levar em conta a possibilidade de preservação da visão. O tratamento conservador baseia-se no tamanho e localização do tumor.

As formas de tratamento disponíveis são: fotocoagulação, crioterapia, colocação de placa de cobalto, radioterapia externa, enucleação e mais recentemente a quimiorredução, indicada nos pacientes com tumores intra-oculares iniciais ou avançados que tenham a visão preservada.

A terapia genética tem se mostrado uma possibilidade de tratamento para o retinoblastoma.

Programação das  
Reuniões  
pg 2

É uma publicação semanal distribuída aos sócios do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários.

**Sede**

R José Getúlio, 579 cjs 42/43  
Aclimação São Paulo - SP  
CEP 01503-001

**E-mail**

gbeth2003@yahoo.com.br

**Grupo de Discussão**

<http://br.yahoo.groups>

**Editor**

Erika Maria M Santos

**Diretoria  
Presidente**

Benedito Mauro Rossi

**Vice-Presidente**

Gilles Landman

**Diretor Científico**

Jose Cláudio C da Rocha

**Secretário Geral**

Fábio de Oliveira Ferreira

**Primeira Secretária**

Erika Maria M Santos

**Tesoureiro**

Wilson T Nakagawa

**Conselho Científico**

Beatriz de Camargo

Maria Aparecida Nagai

Maria Isabel W Achatz

Paulo Eduardo Pizão

Samuel Aguiar Jr

**Conselho Fiscal**

**Titulares**

André Lopes Carvalho

Gustavo Cardoso Guimarães

Stênio de Cássio Zequi

**Suplentes**

Fábio José Hadad

Mariana Morais C Tiossi

Milena J S F L Santos

## Retinoblastoma

A associação entre retinoblastoma e o desenvolvimento de segundo tumor é descrita na literatura. O sarcoma osteogênico de fêmur é 500 vezes mais freqüente em pacientes com retinoblastoma bilateral do que na população em geral.

Um segundo tumor foi originalmente atribuído a radioindução, entretanto, esses tumores ocorrem fora do campo irradiado em pacientes com retinoblastoma hereditário. A incidência de tumores não oculares no retinoblastoma bilateral é relatada com taxas de 4,4% aos 10 anos, 18,3% aos 20 anos e 26,1% 30 anos após o diagnóstico do retinoblastoma. O segundo tumor mais freqüente é o osteossarcoma, seguido pelo fibrossarcoma, condrossarcoma, tumor de Ewing, leucemias, linfomas e melanomas. Pinealoblastoma tem sido relatado, porém raramente.

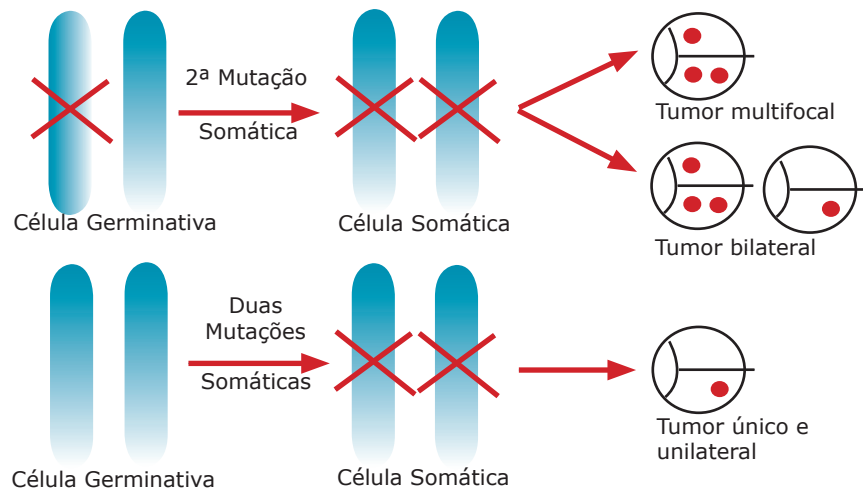


Figura 1 - Retinoblastoma hereditário e esporádico.



Figura 2 - Leucocoria característica do retinoblastoma.

**Programação das Próximas Reuniões**  
Dia/Horário: Terças-feiras das 9 às 10 horas  
Local: Sala de Reuniões da Pediatria

Data	Tema	Coordenador
19/08/2003	Terapia Genética	Fábio Terabe