



Guía para padres para comprender el

# retinoblastoma

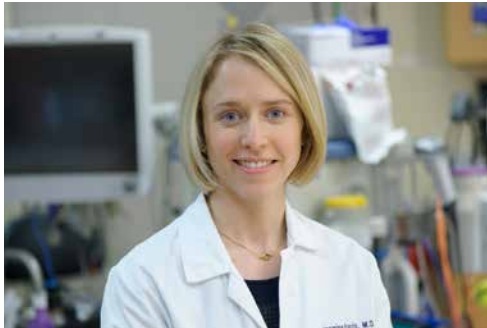


Memorial Sloan Kettering  
Cancer Center

# Reconocimientos



Dr. David Abramson  
*Jefe de Oncología Oftalmológica*



Dra. Jasmine H. Francis  
*Oftalmóloga oncóloga*

Este libro está dedicado a los miles de niños y familias que en su vida han tenido que atravesar por un retinoblastoma y a los médicos, las enfermeras, el personal técnico y los miembros de nuestro equipo de retinoblastoma en Nueva York.

Agradecemos a los individuos y las fundaciones que han apoyado generosamente nuestra investigación, enseñanza y otros esfuerzos a lo largo de los años.

## **Agradecemos especialmente a:**

Fundación Charles A. Frueauff

Organización benéfica Rose M. Badgeley

Leo Rosner Foundation, Inc.

Invest 4 Children

Fondo Perry's Promise

La Asociación de logias masónicas del Distrito 7 en Manhattan

# Índice

¿Qué es el retinoblastoma? .....	3
Estructura y función del ojo.....	4
Signos y síntomas.....	6
Genética .....	7
Pruebas genéticas .....	8
Cronograma de exámenes para pacientes con antecedentes familiares .....	10
Datos sobre el retinoblastoma.....	11
Diagnóstico .....	12
Qué esperar en el día de su visita.....	14
Clasificación .....	16
Tratamiento .....	18
Quimioterapia de la arteria oftálmica.....	19
Adaptación.....	23
Consecuencias a largo plazo .....	24
Definiciones.....	26
Bibliografía .....	27



## ¿Qué es el retinoblastoma?

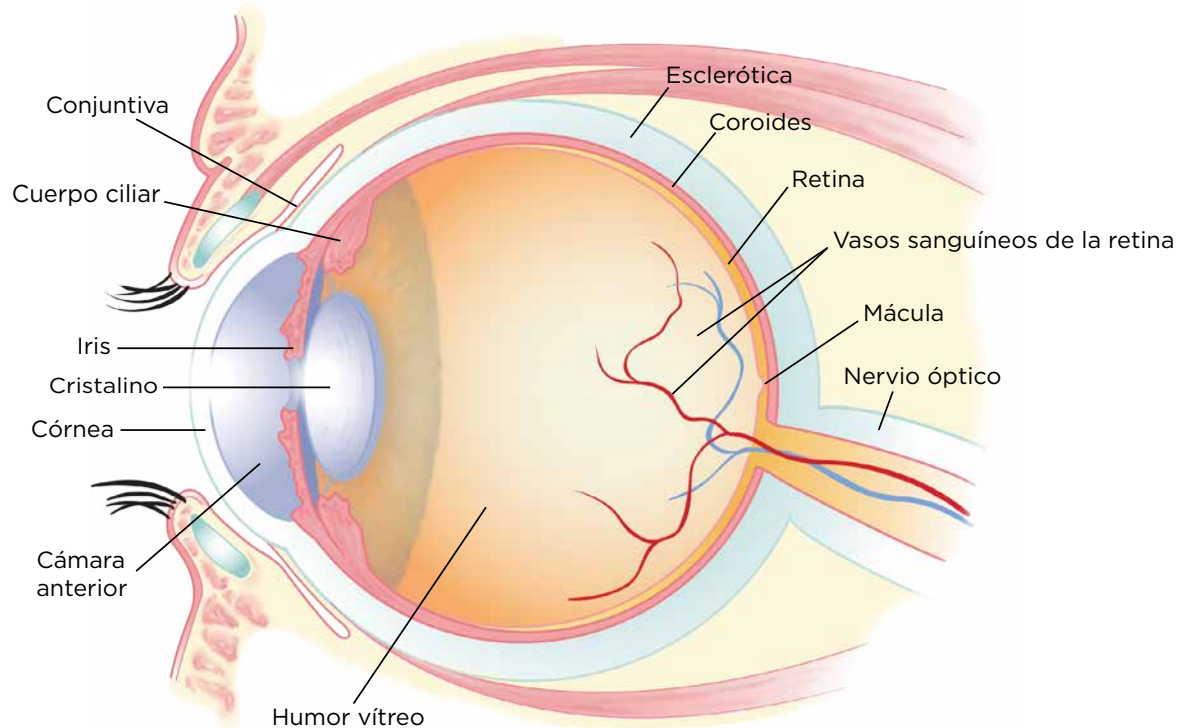
**El retinoblastoma** es un cáncer de uno o ambos ojos que se produce en los niños pequeños; es el cáncer primario de ojo más frecuente en todo el mundo. Cada año se diagnostican aproximadamente 350 nuevos casos en los Estados Unidos. El retinoblastoma afecta a los niños de todas las razas, a niños y niñas por igual. La edad promedio de diagnóstico es de 2.5 años cuando un ojo está implicado y de 1 año, cuando ambos ojos están involucrados.

El retinoblastoma se desarrolla en la retina, la capa del ojo sensible a la luz que permite que el ojo vea. Si se produce el retinoblastoma en un solo ojo, se llama retinoblastoma **unilateral**, y si ocurre en ambos ojos se le llama retinoblastoma **bilateral**. La mayoría de los casos (75%) implican un solo ojo (unilateral), y el resto (25%) afecta a ambos ojos (bilateral). La mayoría (90%) de los pacientes no tienen antecedentes familiares de la enfermedad, y solo un pequeño porcentaje (10%) tienen otros miembros de la familia con retinoblastoma.

Este folleto le ayudará a entender el ojo y el diagnóstico y tratamiento del retinoblastoma.

# Estructura y función del ojo

El ojo de un adulto mide aproximadamente una pulgada desde la parte frontal hasta la parte posterior del ojo. El ojo de un niño mide alrededor de tres cuartos de una pulgada.



## El ojo tiene tres capas:

- **Esclerótica** - la capa blanca externa protectora del ojo
- **Coroides** - la capa intermedia que contiene los vasos sanguíneos que nutren el ojo
- **Retina** - la capa interna que contiene los nervios que llevan la información al cerebro para poder ver. Es allí donde se origina un retinoblastoma.



La **córnea** es la parte transparente de la parte frontal del ojo. La **conjuntiva** es un tejido que recubre los párpados y el globo ocular justo hasta el borde de la córnea. El **iris** es la parte coloreada del ojo. Se compone de un tejido esponjoso y es una extensión de la coroides. La **pupila** es la abertura en el iris que permite que la luz ingrese dentro del ojo. El **crystalino** ayuda a enfocar los rayos de luz sobre la retina. El cristalino puede cambiar su forma, o “acomodarse”, para enfocar objetos cercanos o lejanos.

El ojo está lleno de líquidos que ayudan a nutrir y mantener la presión dentro del ojo. La **cámara anterior**, la parte frontal del ojo entre el iris y la córnea, está llena de humor acuoso, un líquido acuoso, que nutre al cristalino y mantiene la presión dentro del ojo. La parte posterior del ojo está llena de **humor vítreo**, un gel transparente. La **retina** está compuesta por diez capas y contiene millones de células. El nervio óptico tiene fibras nerviosas que transmiten información al cerebro para interpretar los objetos vistos y contiene alrededor de un millón de células.

La **mácula** es el área de la retina responsable de la visión central. Su parte central se conoce como la **fóvea** y es responsable de la visión más nítida. En la mácula se encuentra la mayor concentración de conos, que son las células responsables del color y la visión aguda. El resto de la retina se compone de los bastoncillos, que son células más sensibles a la luz y son responsables de la visión nocturna y la visión periférica.

Anexos a la parte exterior de la pared del ojo se encuentran seis músculos que ayudan al movimiento del ojo. El movimiento del ojo se logra mediante la contracción de los músculos oculares.

# Signos y síntomas



Un pediatra puede descubrir el retinoblastoma durante un examen de rutina; sin embargo, lo más frecuente es que los padres sean quienes primero noten los signos del retinoblastoma. Para la mayoría de los niños con retinoblastoma, el signo que se nota es un reflejo blanco en la pupila o **leucocoria**. La leucocoria hace que la pupila del ojo se refleje de color blanco, como se muestra en la imagen, en lugar del color negro normal (o reflexión roja normal en una fotografía con flash).

Otras enfermedades de los ojos también pueden causar este reflejo blanco de la pupila, por lo que la presencia de leucocoria no siempre indica un retinoblastoma. Un oftalmólogo puede determinar el diagnóstico correcto.

El segundo signo más frecuente de retinoblastoma es un ojo desviado o **estrabismo**. El ojo del niño puede desviarse hacia afuera (hacia el oído) o hacia dentro (hacia la nariz).

También se puede notar el retinoblastoma a causa de un ojo rojo doloroso, mala visión, inflamación de los tejidos alrededor del ojo, una pupila agrandada (dilatada), o un iris de diferente color. El retinoblastoma puede provocar otros síntomas, como una disminución repentina de comer o beber.

Olho cruzado ou estrabismo é o segundo sinal mais comum de retinoblastoma. O olho da criança pode virar para fora (em direção à orelha) ou para dentro (em direção ao nariz).

O retinoblastoma também pode ser notado por causa de um olho vermelho dolorido, visão deficiente, inflamação do tecido ao redor do olho, uma pupila aumentada (dilatada), ou uma íris de cor diferente. O retinoblastoma pode causar outros sintomas, como uma súbita diminuição na ingestão de alimentos ou líquidos.



# Genética

## ¿Cómo se puede heredar el retinoblastoma?

Todas las personas, bien sea que tengan retinoblastoma o no, tienen dos copias del gen del retinoblastoma denominado *RB1*. Una alteración (mutación) en ambas copias del gen *RB1* puede causar tumores de tipo retinoblastoma. Las mutaciones de retinoblastoma pueden ser hereditarias o pueden ocurrir por azar.

### Retinoblastoma hereditario:

En algunos casos (10%) de la forma hereditaria de retinoblastoma, se transmite una copia mutada del gen del retinoblastoma de un padre a un hijo.

En otros casos, puede ocurrir por azar una nueva mutación del gen del retinoblastoma en una etapa muy temprana en el desarrollo de un niño.

Ambos tipos de retinoblastoma que se hereda se llaman retinoblastoma hereditario y se espera que la mutación del gen del retinoblastoma esté presente en todos o la mayoría de las células del cuerpo del niño, incluidas todas las células de la retina.

### Retinoblastoma no hereditario:

Muy a menudo (90% de las veces) el retinoblastoma ocurre al azar y no se hereda. En la forma no hereditaria de retinoblastoma (a veces llamada forma esporádica), las nuevas mutaciones del gen del retinoblastoma ocurren por azar dentro de una sola célula de la retina en ese niño.

## ¿Cuál es la probabilidad de heredar una mutación genética que pueda causar el retinoblastoma?

Tanto los hombres como las mujeres pueden transmitir una mutación en el gen del retinoblastoma.

Si cualquiera de los padres es portador de la mutación hereditaria, hay una probabilidad del 50% (1 en 2) de transmitir el gen *RB1* alterado a cada embarazo futuro. Aproximadamente el 90% de los niños que heredan un gen *RB1* mutado desarrollarán retinoblastoma.

Si se presentan tumores bilaterales (ambos ojos se ven afectados), se asume que el niño tiene una forma hereditaria de retinoblastoma. Solo alrededor del 15% de los niños con un tumor en un ojo, y sin antecedentes familiares de retinoblastoma, tienen la forma hereditaria. Es posible que una persona que nunca ha sido tratada por retinoblastoma tenga una predisposición hereditaria (de tener una mutación del gen *RB1* en todas las células de su cuerpo). Una de cada 200 personas portadoras de una mutación *hereditaria del gen RB1*, nunca desarrolla tumores oculares. Por esta razón, los padres de un niño con retinoblastoma deberán realizarse exámenes detallados de la retina con un oftalmólogo para buscar la presencia de un retinoblastoma curado o limitado, llamado retinoma. Cada hijo de un progenitor afectado con un retinoma tiene un 45% de probabilidad de ser afectado.

Pueden ocurrir raras situaciones donde el estado genético de las células germinales de una persona (espermatozoides u óvulos) son diferentes de otras partes del cuerpo. Esto se denomina mosaicismo de línea germinal. En un ejemplo de esto, es posible que un niño con retinoblastoma pueda tener un padre afectado que prueba negativo para la mutación del gen *RB1*, pero tiene hermanos que también desarrollan la enfermedad.

# Pruebas genéticas

## ¿Cómo se detectan las mutaciones en el gen del retinoblastoma?

Las pruebas genéticas pueden ayudar a una familia a determinar si el antecedente personal de retinoblastoma de un niño es hereditario o no hereditario.

La mejor manera para detectar mutaciones en el gen *RB1* es mediante el estudio de tejido tumoral del retinoblastoma. También es posible estudiar una muestra de sangre de alguien que tiene antecedente de retinoblastoma.

Si se encuentra una mutación hereditaria en el gen *RB1*, es posible buscar la misma mutación en otros miembros de la familia, aun cuando nunca se hayan visto afectados por retinoblastoma.

También es posible buscar esta mutación durante un embarazo antes de que nazca el bebé, ya sea a través de un procedimiento llamado muestreo de vellosidades coriónicas (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis. Además, es posible buscar una mutación conocida del gen *RB1* antes de un embarazo a través de una tecnología de fertilidad llamada diagnóstico genético preimplantacional (DGP). El DGP puede ser una opción para las familias que desean tener hijos en el futuro, que no heredarán el gen *RB1* alterado, y por lo tanto no heredarán el aumento del riesgo de cáncer. Para obtener más información, puede pedir una remisión a un especialista en fertilidad antes del embarazo.

## ¿Qué deberá esperar mi familia al reunirse con un consejero genético?

La asesoría genética se recomienda para todas las familias con un antecedente de retinoblastoma. La visita inicial puede tener lugar ya sea en la clínica

de retinoblastoma, o en la clínica de genética.

Durante una visita inicial, el consejero genético le hará preguntas sobre el diagnóstico de su hijo, así como recabará detalles con respecto a los antecedentes familiares de enfermedad ocular y otros tipos de cáncer. Usted puede esperar hablar sobre los beneficios, las limitaciones y los riesgos asociados con las pruebas genéticas para el retinoblastoma. También tendrá la oportunidad de hablar acerca de:

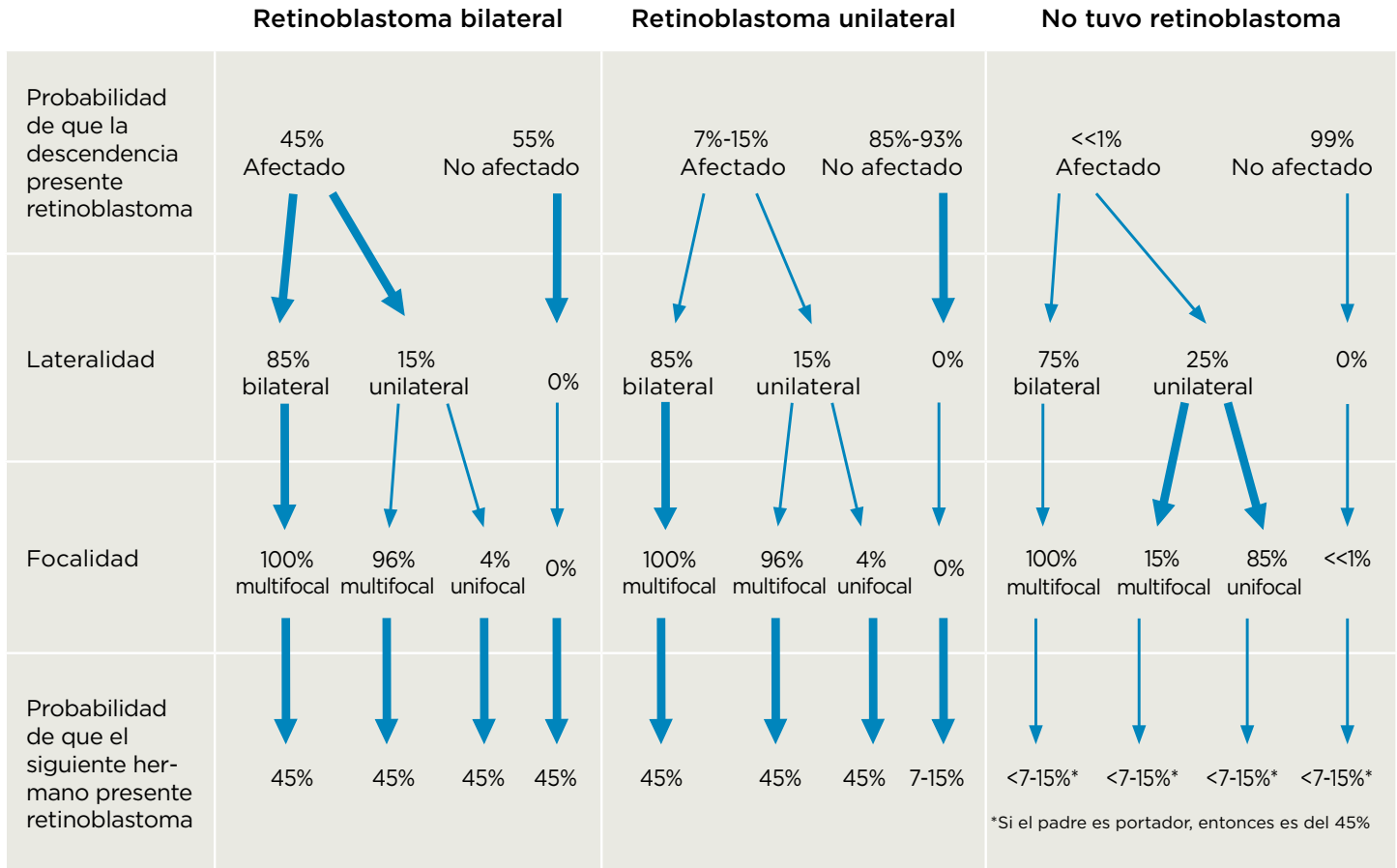
- Evaluación del riesgo de cáncer
- Posibles resultados: resultados positivos, negativos e inciertos
- Recomendaciones y remisiones relacionadas con la detección del retinoblastoma hereditario
- Las opciones para la planificación reproductiva basadas en los resultados de las pruebas genéticas
- Preguntas que pueda tener sobre la prueba genética, incluida la cobertura del seguro, o acerca del retinoblastoma en general

Si se eligen pruebas genéticas, se obtiene un consentimiento por escrito de un padre/tutor legal y se coordinará una extracción de sangre para ese día, o una fecha futura. (No hay restricciones respecto a comidas o bebidas antes de la extracción de sangre para la prueba genética). La prueba del gen *RB1* es extensa y puede tardar entre 6 y 10 semanas. El servicio de genética se comunicará con usted una vez que esté disponible el resultado de la prueba para programar una revisión en persona.

Las pruebas genéticas son, por supuesto, opcionales y la decisión de someterse a las pruebas es una elección personal que puede hacerse en el momento de la cita de asesoría o en una fecha futura.

# Asesoría genética

## Si el padre tuvo ...



Este gráfico muestra la probabilidad de que uno de los padres transmita el retinoblastoma a un hijo. En el consultorio de su médico puede estar disponible una tarjeta de referencia que explica esta y otra información importante.

# Cronograma de exámenes para niños con antecedentes familiares de retinoblastoma

## Primer examen

- Cuándo:** Entre las 24 a 48 horas después del nacimiento  
**Dónde:** Sala de recién nacidos  
**Por quién:** Oftalmólogo en el hospital: Contacta al pediatra para su remisión  
**Cómo:** Examen con pupila dilatada
- 

## Exámenes de seguimiento

- Segundo examen:** a las 3 semanas de edad  
**Tercer examen:** a las 6 semanas de edad  
**Cuarto examen:** a las 10 semanas de edad  
**Quinto examen:** a las 16 semanas de edad (4 meses)  
**Sexto examen:** a las 24 semanas de edad (6 meses)  
**Séptimo examen:** a las 34 semanas de edad (8 meses)  
**Octavo examen:** a las 44 semanas de edad (11 meses)  
**Noveno examen:** a las 54 semanas de edad (1 año, 1 mes)  
**Décimo examen:** a las 66 semanas de edad (1 año, 3 meses)  
**Undécimo examen:** a las 78 semanas de edad (1 año, 6 meses)  
**Decimosegundo examen:** a las 90 semanas de edad (1 año, 9 meses)  
**Decimotercer examen:** a las 102 semanas de edad (1 año, 11 meses)  
**Decimocuarto examen:** a las 114 semanas de edad (2 años, 2 meses)

*Este gráfico muestra el calendario de exámenes para los niños cuando uno de los padres padece de retinoblastoma.*



## Datos

### **En todo el mundo**

- El 50% de los pacientes con retinoblastoma morirán cada año

### **En los Estados Unidos**

- Más del 95% de los niños tratados por retinoblastoma se cura del cáncer
- Más del 90% de los pacientes conservan al menos un ojo
- Más del 90% de los niños conservan la visión normal en al menos un ojo
- La ceguera total es poco frecuente en niños que han sido tratados con éxito para el retinoblastoma
- El retinoblastoma es el séptimo cáncer infantil más frecuente
- 350 niños son diagnosticados con retinoblastoma cada año

### **En el Centro Oncológico Memorial Sloan Kettering**

- Más del 99% de los niños tratados por retinoblastoma se cura del cáncer

# Diagnóstico

Si hay antecedentes familiares de retinoblastoma, los recién nacidos deberán ser examinados al nacer por un oftalmólogo (médico de los ojos) en la sala de recién nacidos. Cuando no hay antecedentes familiares, con frecuencia son los padres los que notan la leucocoria o el estrabismo y llevan al niño para examen. A menudo, el oftalmólogo general remite al niño a un oftalmólogo especializado en niños con retinoblastoma y otros cánceres del ojo.

En el MSK, un oftalmólogo realiza los exámenes bajo anestesia general en nuestra clínica de retinoblastoma. Esta es la mejor y más completa manera de diagnosticar a su hijo. Con el fin de reducir al mínimo los riesgos de la anestesia, la enfermera le pedirá que su hijo no coma ni beba líquidos durante varias horas antes del examen. El padre recibirá instrucciones específicas dependiendo de la edad del niño antes de su cita. A los padres se les permite y anima a estar con sus hijos en la sala del procedimiento hasta que el niño esté bajo anestesia con seguridad.

Si tiene alguna inquietud o pregunta sobre si su hijo debe recibir la anestesia, usted deberá hablar con el oftalmólogo, enfermera o anesthesiólogo antes de la fecha de su cita.

Los exámenes sin anestesia generalmente se pueden hacer para los pacientes mayores que no están en tratamiento activo y para los niños con antecedentes familiares de retinoblastoma, consiguiendo una detección temprana de rutina.





# Imágenes por resonancia magnética

Si se hace un diagnóstico de retinoblastoma se realizan imágenes por resonancia magnética (IRM) de la cabeza. El propósito de esta prueba es confirmar el diagnóstico de retinoblastoma y comprobar si los tumores están contenidos en el ojo/los ojos o si se ha producido alguna propagación al cerebro. Esto puede verse en casos avanzados de retinoblastoma y requeriría una consulta con nuestro oncólogo pediatra para realizar más pruebas de diagnóstico posibles y tratamiento más avanzado. Las IRM generalmente se repiten cada año después de realizar el diagnóstico.

Los niños suelen requerir anestesia durante las IRM y esto lo pueden programar fácilmente nuestras enfermeras. Las IRM pueden hacerse sin anestesia en los niños mayores con edades a partir de los 5 a 6 años. Nuestro terapeuta de vida infantil puede trabajar con su hijo durante su IRM.

Las IRM no tienen rayos X y no exponen a su hijo a la radiación ionizante. Las IRM se hacen generalmente con y sin contraste así que, por favor, infórmele a las enfermeras cualquier alergia antes de programar una IRM. Los resultados suelen estar disponibles entre 24 a 48 horas después de completar la IRM. Su oftalmólogo le informará los resultados de la resonancia magnética.

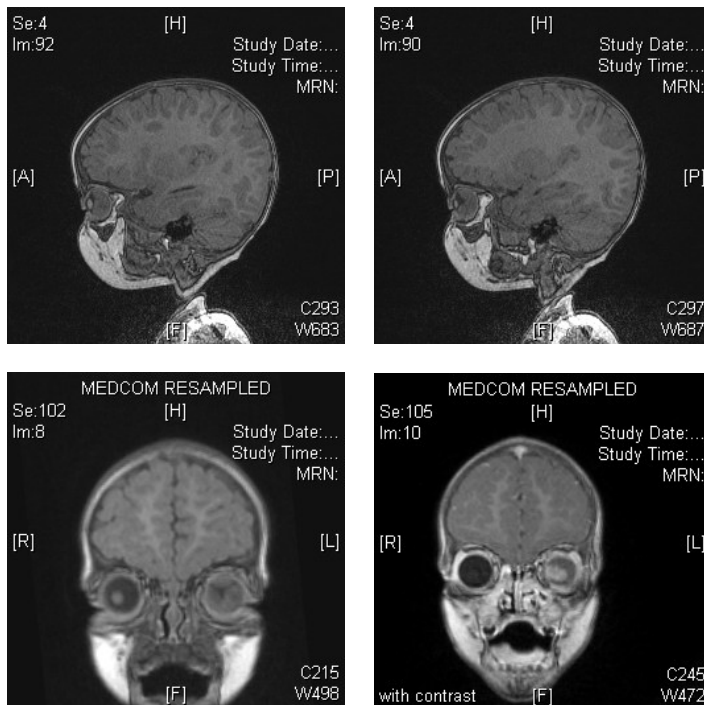


Imagen de resonancia magnética de retinoblastoma

## Datos diagnósticos:

- El retinoblastoma se diagnostica mediante la observación directa de los tumores dentro del ojo, ultrasonido, imágenes RetCam e imágenes por resonancia magnética.
- Las biopsias raramente son necesarias.
- Puede ser necesario utilizar anestesia para el examen y el tratamiento tan a menudo como cada 3 a 4 semanas.
- El examen de los padres puede ayudar en el diagnóstico del niño.
- Si se diagnostica el retinoblastoma, los hermanos del niño deberán ser examinados.

# Qué esperar en el día de su visita



## Antes del examen

A su llegada a la clínica de retinoblastoma, usted y su hijo se reunirán con las enfermeras que obtendrán una breve historia, harán una evaluación ocular y comenzarán a preparar a su hijo para el examen bajo anestesia. Las enfermeras le pondrán una serie de gotas para dilatar los ojos de su hijo. Estas gotas hacen que la pupila se haga más grande para que los médicos puedan ver dentro del ojo y hacer un diagnóstico. Luego se reunirán con el oftalmólogo para repasar cualquier pregunta que tengan antes del examen bajo anestesia.

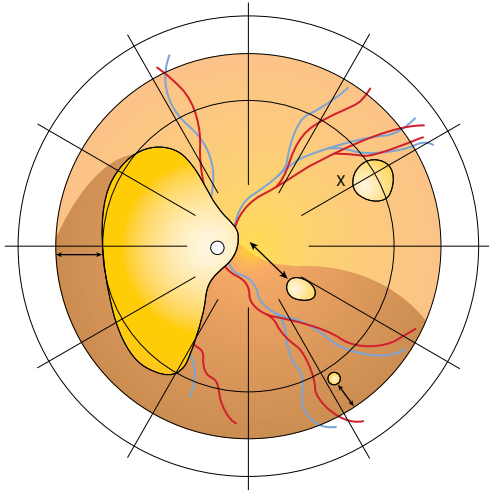
A continuación, usted y su hijo serán llevados a la sala de procedimientos, y a su hijo se le aplicará anestesia general. La anestesia se administra mediante una pequeña máscara de color con aroma que se coloca sobre la nariz y la boca de su hijo hasta que él o ella se queden dormidos. El niño suele dormirse en el lapso de un minuto. Se le anima a quedarse con su hijo hasta que él o ella queden dormidos. Luego se le trasladará a usted a una sala de espera mientras se realiza el examen.

## Durante el examen

Durante el examen, el oftalmólogo examinará cuidadosamente los dos ojos para detectar tumores o anomalías. En primer lugar, el médico coloca un clip de metal, llamado espéculo palpebral, entre los párpados para ayudar a mantener los ojos del niño abiertos. Debido a que el niño está bajo anestesia y se adormece su ojo, este clip no causa ninguna molestia. Se puede extraer sangre para análisis de sangre, y se puede colocar una línea intravenosa si el oftalmólogo anticipa comenzar el tratamiento mientras que el niño está bajo anestesia.

## Para evaluar los ojos del niño en busca de tumores, el médico puede usar:

- Un oftalmoscopio para ver la retina.
- Dibujos de la retina. Estos dibujos son realizados por la mayoría de los oftalmólogos y pueden ser interpretados en todo el mundo.
- Fotografía (imágenes RetCam). Estas fotografías, junto con los dibujos de la retina, sirven como mapas para el(los) tumor(es). Los exámenes futuros se basarán en estos dibujos y fotografías originales.
- Ecografía, que utiliza ondas sonoras para penetrar y delimitar las estructuras en el ojo. La ecografía confirma la presencia de cualquier tumor de retinoblastoma y determina su espesor o altura.
- Medición de la presión ocular.
- Electrorretinografía, que mide la actividad eléctrica de la retina.



*Dibujo de la retina de retinoblastoma*

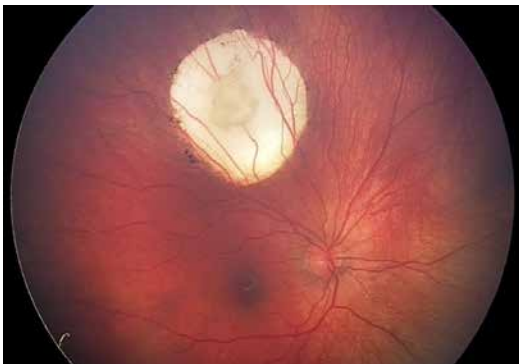
Los resultados de todas estas pruebas estarán disponibles inmediatamente después del examen.

El niño será objeto de seguimiento durante todo el examen hasta que se recupere. El examen tarda alrededor de 20 a 30 minutos.

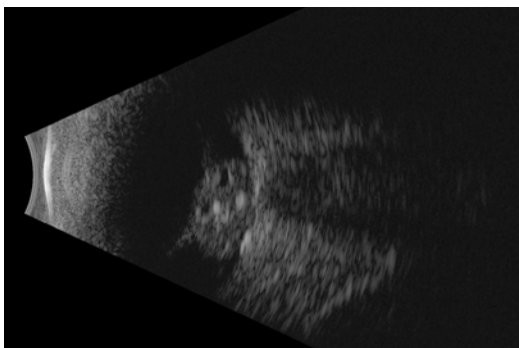
### **Después del examen**

Cuando se complete el examen, su hijo será trasladado a una sala de recuperación. Mientras tanto, el médico le informará a usted sobre los resultados del examen. El médico también hablará sobre las opciones de tratamiento y seguimiento. Usted tendrá tiempo suficiente para hablar y hacer preguntas.

Cuando el niño despierte, la enfermera de la sala de recuperación pediátrica se lo entregará. Un efecto secundario frecuente de la anestesia es la irritabilidad durante unos 10 a 15 minutos. Además, algunos niños pueden experimentar náuseas y/o vómitos. El niño podrá beber y comer pequeñas cantidades poco después de la recuperación. Se le darán instrucciones de alta y el niño será dado de alta para ir a casa el mismo día.



*Imagen RetCam de retinoblastoma*



*Ecografía del retinoblastoma*



# Clasificación

La gravedad de los tumores de retinoblastoma puede ser clasificada por cualquiera de dos sistemas: el sistema de clasificación de Reese-Ellsworth y la Clasificación Internacional. Entre mayor sea la letra o el número de Grupo en el sistema, peor será el pronóstico para salvar el ojo. Algunos centros pueden preferir utilizar una clasificación sobre la otra, pero en el MSK utilizamos ambas.

## Clasificación de Reese-Ellsworth para retinoblastoma

Este sistema de clasificación fue desarrollado como un método para predecir si el ojo del niño puede salvarse.

### GRUPO I

- A. Tumor solitario, con tamaño menor de 4 diámetros del disco, en o detrás del ecuador
- B. Tumores de tamaños múltiples, ninguno con tamaño mayor a 4 diámetros del disco, todos ellos en o detrás del ecuador.

### GRUPO II

- A. Tumor solitario, con tamaño de 4 a 10 diámetros del disco, en o detrás del ecuador.
- B. Tumores de tamaños múltiples, con tamaño entre 4 a 10 diámetros del disco, todos ellos en o detrás del ecuador.

### GRUPO III

- A. Cualquier lesión localizada anterior al ecuador.
- B. Tumores solitarios maiores que 10 diámetros do disco atrás do equador.

### GRUPO IV

- A. Tumores múltiples, algunos mayores de 10 diámetros del disco.
- B. Cualquier lesión que se extienda en sentido anterior a la ora serrata.

### GRUPO V

- A. Tumores masivos que afecten más de la mitad de la retina.
- B. Diseminación vítrea.

## Clasificación Internacional

### GRUPO A

- Tumores pequeños (menores de 3 mm) que solo están en la retina y a más de 3 mm de distancia de la foveola (el centro de la fovea) y a más de 1.5 mm de distancia de la papila óptica.

### GRUPO B

- Tumores mayores de 3 mm que se limitan a la retina en cualquier ubicación.
- Líquido subretiniano transparente a menos de 6 mm del borde del tumor.

### GRUPO C

- Diseminación vítrea localizada y/o subretiniana (a menos de 6 mm del margen del tumor).
- No hay masas, grumos o bolas de nieve tumorales en el vítreo o en el espacio subretiniano.

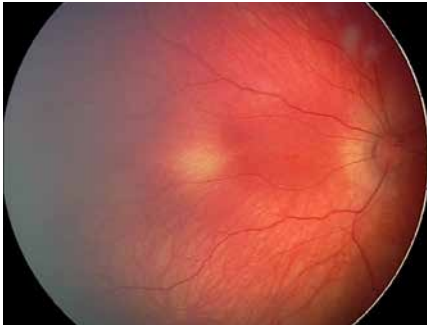
### GRUPO D

- Diseminación vítrea difusa y/o subretiniana (a más de 6 mm del tumor).
- Líquido subretiniano a más de 6 mm del margen del tumor.

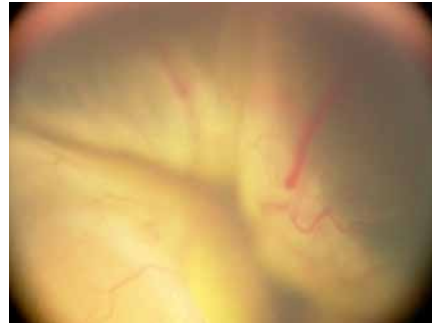
### GRUPO E

- Sin potencial visual o presencia de uno o más de los siguientes:
  - Tumor en el segmento anterior
  - Tumor en o sobre el cuerpo ciliar
  - Glaucoma neovascular
  - Hemorragia vítrea que oscurece el tumor o hifema importante
  - Ojo tísico o pre-tísico
  - Presentación de tipo celulitis orbital

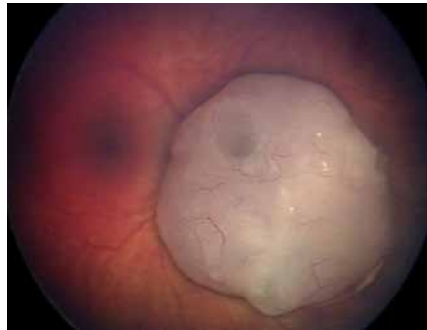
**GRUPO A**



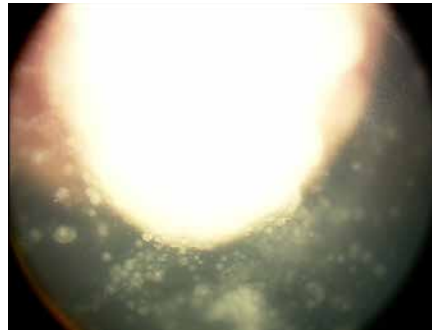
**GRUPO D**



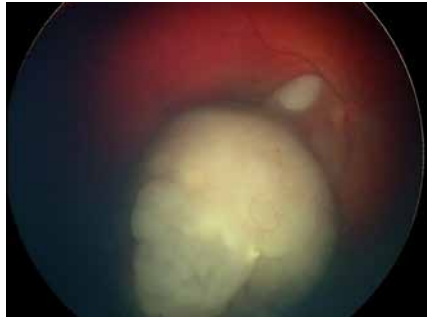
**GRUPO B**



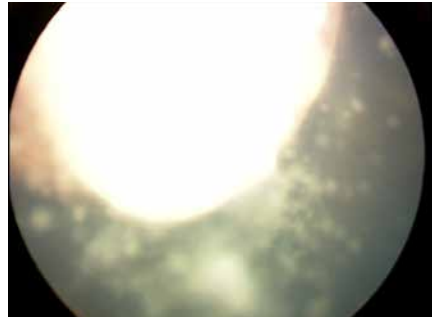
**GRUPO E**



**GRUPO C**



**GRUPO E**





# Tratamiento

El tratamiento del retinoblastoma es individualizado para cada paciente. El tratamiento depende de la edad del niño, la implicación de uno o ambos ojos, y las características de cada tumor. Casi todos los padres eligen algún tipo de tratamiento para su hijo. El retinoblastoma es una enfermedad muy curable, pero si no se trata siempre es mortal.

**Quimiocirugía de la arteria oftálmica (QAO):** La QAO (a veces llamada quimioterapia intra-arterial) es un método de pasar por la arteria oftálmica para suministrar pequeñas cantidades de quimioterapia directamente al cáncer en el propio ojo. La QAO se realizó por primera vez en 2006 en el MSK y el New York Presbyterian Hospital por los Dres. David Abramson y Pierre Gobin. Desde entonces, hemos utilizado QAO más de 1500 veces en el tratamiento de más de 450 ojos. Esta es una cifra grande, ya que solo hay 350 casos de retinoblastoma por año en todo el país.

La QAO la realiza un radiólogo intervencionista de forma ambulatoria. El radiólogo inserta un catéter minúsculo a través de la arteria femoral (la arteria cerca de la ingle) y alimenta el catéter hasta la propia arteria oftálmica. Una vez que el catéter está en su lugar, el radiólogo inyecta una pequeña cantidad de quimioterapia directamente en el vaso sanguíneo que irriga al ojo. Este procedimiento es único, ya que nos permite aplicar los medicamentos al cáncer a una alta concentración. Por lo general, los tratamientos se administran mensualmente durante un promedio de 3 a 4 veces. La QAO sola a veces puede curar el cáncer.

La QAO se ha convertido en el tratamiento de referencia para los pacientes con retinoblastoma en el MSK. Este procedimiento se utiliza actualmente en más de 32 países.

A diferencia de la quimioterapia intravenosa sistémica tradicional, la quimiocirugía de la arteria oftálmica no requiere que el paciente tenga inserción de una línea central. Los niños que reciben la QAO experimentan significativamente menos efectos secundarios que los niños tratados con quimioterapia sistémica. La QAO puede causar neutropenia leve (una reducción en el número de glóbulos blancos) e hinchazón localizada, enrojecimiento, y a veces, incomodidad leve durante unos pocos días. Menos del 1% de los niños tratados con QAO necesitan transfusiones de sangre.

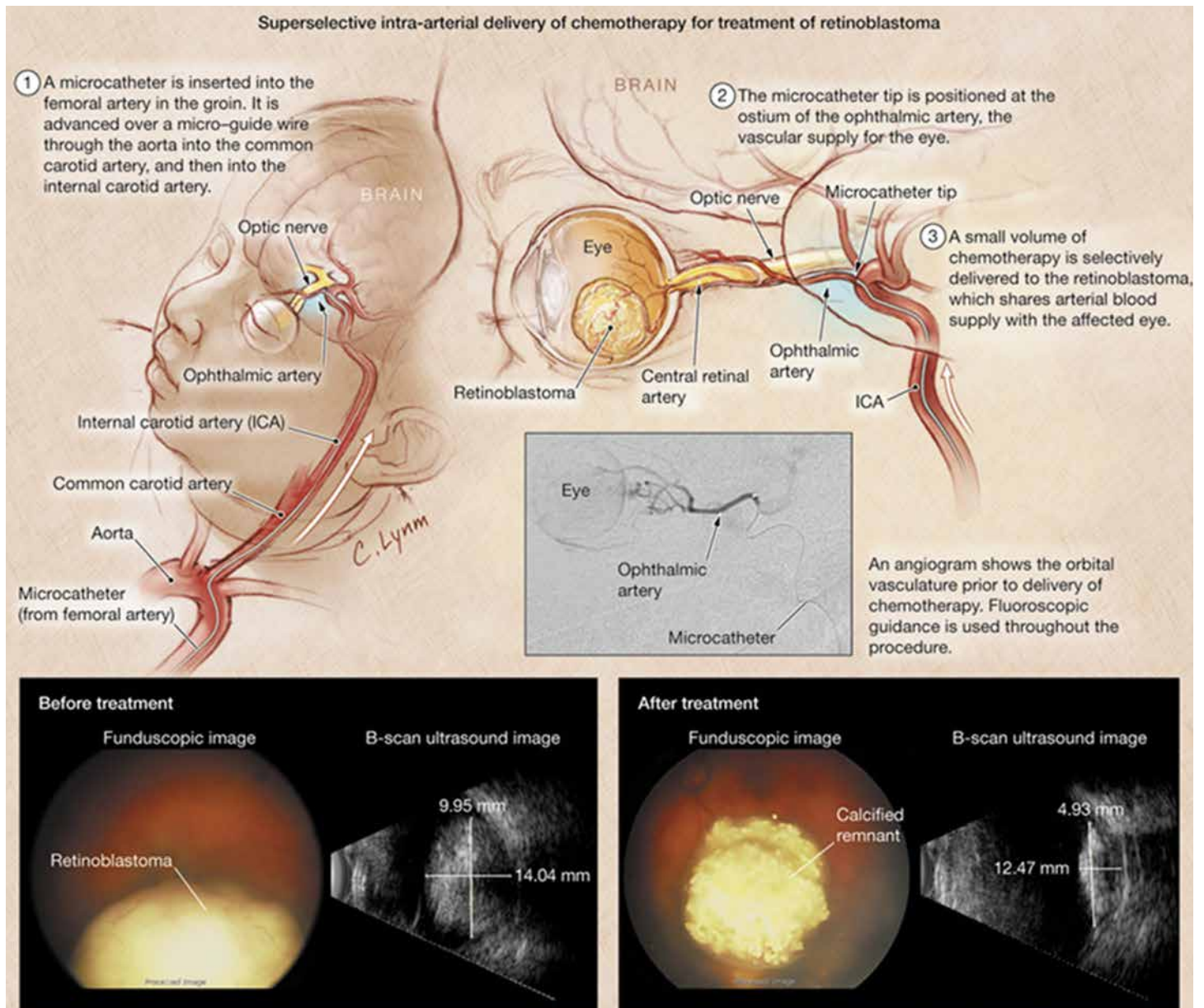
La **quimioterapia intravítrea** consiste en inyectar una pequeña cantidad de quimioterapia a través de la pared del ojo y dentro del humor vítreo. El procedimiento se realiza de forma ambulatoria mientras el niño se encuentra bajo anestesia. Por lo general, los tratamientos se administran mensualmente durante un promedio de 3 a 4 veces. Estos tratamientos no suelen causar ningún dolor, aunque la parte blanca del ojo a veces puede aparecer de color rojo durante un par de días.

La quimioterapia intravítrea es particularmente útil en el tratamiento de diseminaciones en el vítreo, que son pequeños fragmentos de tumor que se desprenden y quedan en la gelatina (vítrea) del ojo. De vez en cuando este método se puede combinar con quimioterapia periocular.

**Quimioterapia periocular:** La quimioterapia periocular es un método de inyección de quimioterapia en una de las capas de tejido que rodean el ojo. La aguja no entra en el ojo. En su lugar, la quimioterapia baña la parte exterior del ojo y pasa a través de la pared, dentro del ojo. Este tratamiento se puede administrar junto con otras terapias (quimiocirugía de la arteria oftálmica o quimioterapia intravítrea). Los pacientes pueden experimentar una leve hinchazón y enrojecimiento de sus ojos y párpados durante un par de días.



# Quimioterapia de la arteria oftálmica



JAMA 305(22):2276-2278. © Asociación Médica de Estados Unidos

La **terapia con láser** es un tratamiento no invasivo para el retinoblastoma. Como se muestra en la fotografía, se puede realizar de forma ambulatoria durante el examen de su hijo bajo anestesia. La terapia con láser es muy eficaz en la destrucción de tumores pequeños de retinoblastoma y también se puede utilizar conjuntamente con otras opciones de tratamiento para el control de tumores más grandes. Este tipo de tratamiento se realiza habitualmente al enfocar una luz invisible a través de la pupila y alrededor de los tumores. La luz calienta lentamente el tumor destruyéndolo. La terapia con láser generalmente no causa ningún dolor después del procedimiento.

La **crioterapia** es otro tratamiento que se realiza de forma ambulatoria durante el examen de su hijo bajo anestesia. La crioterapia congela tumores pequeños de retinoblastoma y también se puede utilizar conjuntamente con otras opciones de tratamiento para el control de tumores de retinoblastoma más grandes. Una sonda de similar a una pluma se coloca suavemente sobre la esclerótica junto al tumor y este se congela. Puede que deba repetirse varias veces la crioterapia para destruir todas las células cancerosas. La crioterapia puede causar inflamación del párpado durante 1 a 5 días, y a veces la hinchazón puede causar inflamación hasta cerrar el párpado. Esto puede ser aterrador para el niño y los padres, pero generalmente es inofensivo y desaparecerá en unos pocos días. Al niño se le pueden dar gotas o ungüentos para los ojos para reducir la hinchazón y analgésicos si es necesario.



*Tratamiento con láser para el retinoblastoma*



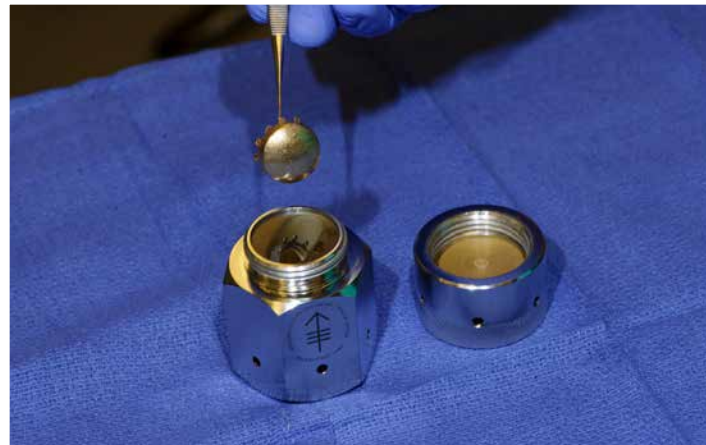
*Tratamiento con crioterapia*

### **Quimioterapia sistémica (quimiorreducción):**

En esta técnica, se administra un fármaco de quimioterapia por vía intravenosa o por medio de una línea central. El medicamento entra en el torrente sanguíneo, y a medida que pasa a través del ojo, hace que los tumores reduzcan su tamaño, un proceso llamado quimiorreducción. Mientras que la quimioterapia sistémica puede ser eficaz en la reducción de los tumores, esta rara vez cura el retinoblastoma por su cuenta.

Los pacientes que recibirán quimioterapia serán tratados por un oncólogo pediatra, que supervisará la dosis de quimioterapia y cualquier efecto secundario en nuestro hospital de día pediátrico. En el MSK, la quimiorreducción se utiliza principalmente para los niños pequeños hasta que son lo suficientemente grandes para recibir quimioterapia de la arteria oftálmica. En ese caso, el niño solo recibe una pequeña dosis de quimioterapia para el control de los tumores hasta que tenga tres meses de edad y/o pese 6 kg o más.

Las **placas radiactivas** son discos que emiten radiación para matar las células en un tumor de retinoblastoma. Se desarrollaron en la década de 1930. Las placas son elaboradas a la medida para cada niño. El niño debe ser hospitalizado y someterse a dos operaciones: la primera para insertar la placa y la segunda, entre 1 y 4 días más tarde, para retirar la placa. El pequeño disco de radiación se coloca quirúrgicamente en el ojo para destruir el(los) tumor(es) de retinoblastoma. Después de la cirugía, los pacientes utilizan gotas o ungüento para los ojos durante 3 a 4 semanas para prevenir infecciones e inflamación. Los efectos secundarios a largo plazo pueden incluir cataratas, retinopatía por radiación (descomposición de la retina, causando hemorragias y exudados de la retina), y deterioro de la visión.



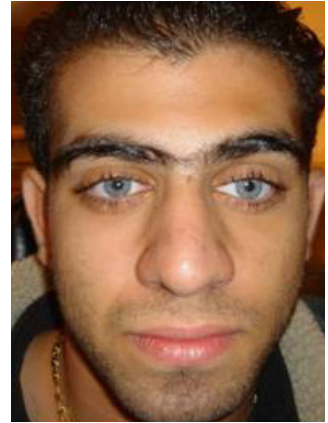
*Placa radioactiva*

La **enucleación** es una extirpación quirúrgica del ojo mismo. Desde que se desarrolló la quimioterapia de la arteria oftálmica, la necesidad de enucleación se ha reducido drásticamente. No obstante, la enucleación sigue siendo una buena opción de tratamiento para el retinoblastoma que está demasiado avanzado para recibir quimioterapia de la arteria oftálmica. Con la enucleación, el ojo se elimina por completo. La eliminación completa del ojo es la única forma de eliminar el cáncer del cuerpo. Es imposible eliminar quirúrgicamente el cáncer y conservar el ojo.

La enucleación se realiza bajo anestesia general (el niño está completamente dormido) en el quirófano. Los padres pueden acompañar a su hijo en la sala de operaciones en el día de la cirugía. La cirugía extrae todo el ojo junto con un pedazo largo del nervio óptico. Las cejas, los párpados y los músculos del ojo, todos se dejan en su lugar, por lo que el niño todavía podrá parpadear, producir lágrimas y mover su ceja.



## ¿Puede distinguir cuál es el ojo de la prótesis?



Antes del procedimiento, el médico, en presencia de la familia, marcará sus iniciales sobre el ojo que se someterá a cirugía. Esto asegura que el ojo correcto será eliminado. La operación dura menos de una hora y no es dolorosa. Se coloca una bola de goma plástica o coral donde se encontraba el ojo para que no haya cavidad o agujero. Los niños van a casa el mismo día; usted recibirá instrucciones sobre cómo cuidar el sitio.

Después de que sane la cuenca del ojo, esta se verá como el tejido en la parte interior del labio. Al niño se le puede ajustar una prótesis (un ojo falso) aproximadamente entre 4 y 6 semanas después de la operación. Un oculista (un artista/técnico) elabora la prótesis de plástico para que se vea exactamente igual al otro ojo. Dado que los músculos alrededor del ojo no están unidos a la prótesis, esta no se mueve tan bien como el ojo natural. La prótesis ocular tiende a moverse mejor hacia arriba y abajo de lo que lo hace de un lado a otro. Actualmente no existe una manera de trasplantar o reemplazar un ojo entero.

La radioterapia externa (RTE) se ha utilizado desde comienzos de la década de 1900 como una manera de tratar el retinoblastoma, al tiempo que se salvan el(los) ojo(s) y la visión. El retinoblastoma es sensible a la radiación, y afortunadamente el retinoblastoma (a diferencia de la mayoría de otros tipos de cáncer) se puede curar de forma permanente con la radiación. A pesar de que miles de niños con retinoblastoma se han curado con radioterapia, se utiliza con menos frecuencia hoy en día, ya que puede tener efectos secundarios a largo plazo y porque están disponibles tratamientos más seguros, como la quimioterapia de la arteria oftálmica. Los efectos secundarios de la radioterapia externa es más probable que ocurran en aquellos que fueron tratados en su primer año de vida y en aquellos que tienen la forma genética de retinoblastoma.

# Adaptación

## **Nota de las enfermeras:**

Es normal sentirse asustado, abrumado y ansioso. Esta es una reacción normal y frecuente al diagnóstico de retinoblastoma en su hijo. Nuestro personal de enfermería, que está certificado en oncología pediátrica, trabajará conjuntamente con su familia para coordinar el plan de tratamiento de su hijo. Le ayudarán a ocuparse del análisis de sangre y otras pruebas y se comunicarán con su pediatra u oncólogo en la atención de seguimiento requerida entre las citas. Las enfermeras también pueden hablar con la maestra de su hijo y la escuela o enfermera del campamento si surgen problemas. No dude en hablar con ellas sobre cualquier pregunta o preocupación que pueda tener.

También puede encontrar apoyo hablando con otros padres o niños en la sala de espera. Un terapeuta de vida infantil suele estar presente en nuestra clínica y siempre disponible para ayudar a su hijo a hacer frente a situaciones de estrés. Afortunadamente, los niños se adaptan notablemente. ¡Su niño puede adaptarse mejor que usted!

## **Recursos:**

Nuestra trabajadora social puede proporcionar apoyo emocional y puede ayudar a encontrar recursos en la comunidad, como vivienda y transporte. Ronald McDonald House proporciona vivienda subsidiada para los pacientes que vienen de fuera del estado o país. También pueden estar disponibles vuelos de caridad para los pacientes nacionales. Pregunte acerca de los grupos de apoyo y del asesoramiento uno a uno. Un psiquiatra infantil está disponible bajo petición. Muchas familias han encontrado útiles estos recursos.



## **Aquí hay algunos sitios web que pueden ser de utilidad:**

[mskcc.org/search/site/retinoblastoma](https://mskcc.org/search/site/retinoblastoma)

[mskcc.org/blog/meet-retinoblastoma-team](https://mskcc.org/blog/meet-retinoblastoma-team)

[eyewiki.aao.org/Intra-arterial\\_Chemotherapy\\_for\\_Retinoblastoma](https://eyewiki.aao.org/Intra-arterial_Chemotherapy_for_Retinoblastoma)

[www.mskcc.org/blog/large-study-retinoblastoma-survivors-identifies-extent-medical-conditions-later-life](https://www.mskcc.org/blog/large-study-retinoblastoma-survivors-identifies-extent-medical-conditions-later-life)

[www.miraflexglasses.com](https://www.miraflexglasses.com)

[www.funooogles.com](https://www.funooogles.com)

# Consecuencias a largo plazo



La mayoría de los niños en los EE.UU. (más del 95%) sobreviven al cáncer y pasan a llevar una vida normal. Los niños con retinoblastoma pueden tener una visión normal, hacer deporte, y más tarde conducir automóviles. Asisten a escuelas normales, tienen carreras profesionales y tienen sus propias familias.

Es extremadamente importante que los niños que tienen una enucleación utilicen gafas de protección durante toda la vida para proteger su ojo restante. Animamos a que utilicen gafas protectoras de tiempo completo, especialmente cuando participan en deportes y otras actividades potencialmente peligrosas. Usted no necesita una receta médica para conseguir las gafas de protección, pero puede adquirir unas donde su oftalmólogo.

Es especialmente importante que los niños tengan seguimiento de por vida con un oftalmólogo para detectar posibles consecuencias de la enfermedad y el tratamiento.

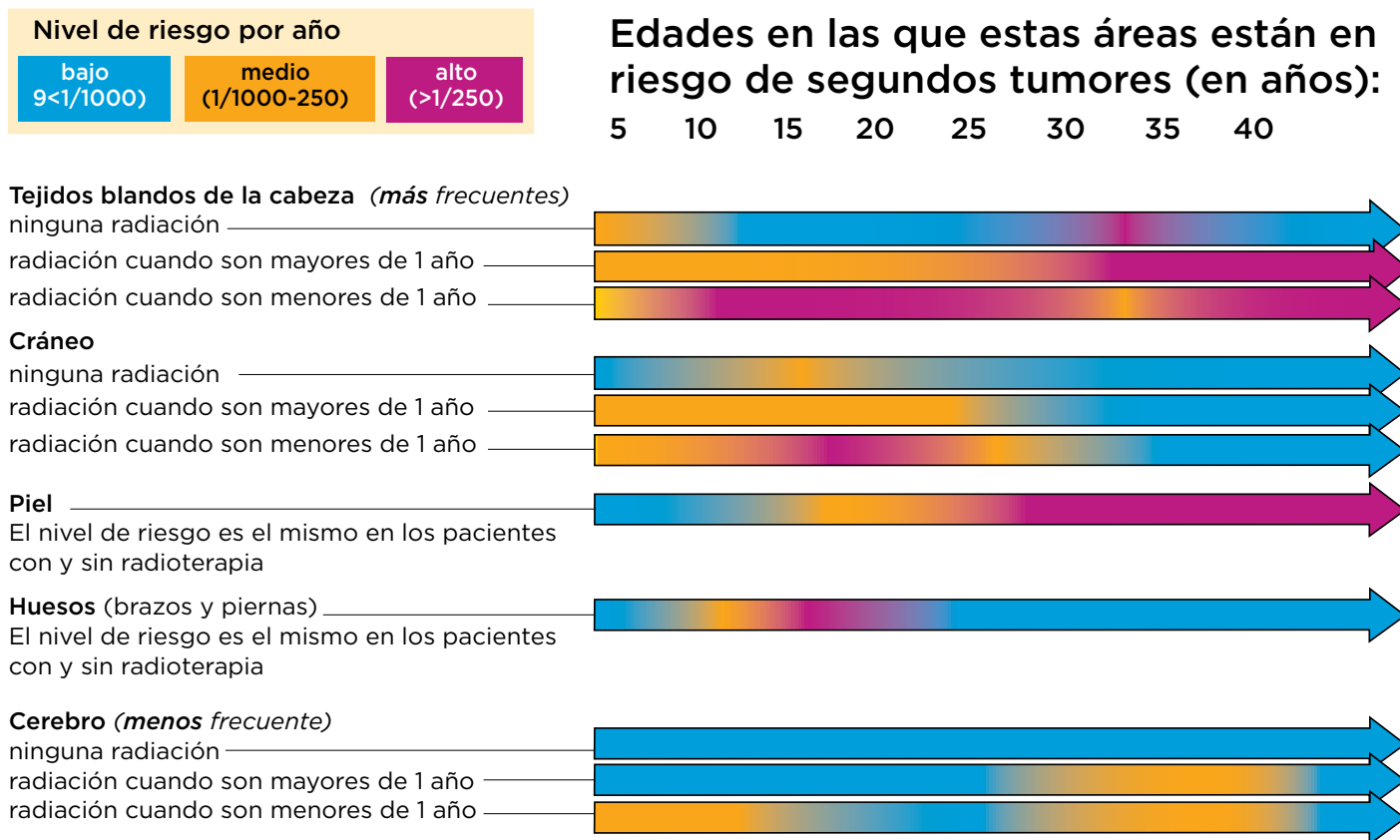
Los estudios demuestran que los niños con la forma no hereditaria de retinoblastoma NO están en mayor riesgo de sufrir segundos cánceres. Sin embargo, los niños con la forma hereditaria de retinoblastoma están en mayor riesgo de sufrir segundos cánceres en lugares fuera de los ojos. Es especialmente importante realizar seguimiento de cerca debido a que el segundo cáncer podría ser peligroso para la vida. Recomendamos enormemente realizar los exámenes de diagnóstico, tales como IRM anuales. Muchos hospitales, incluyendo el nuestro, tienen clínicas de seguimiento a largo plazo. Consulte este tema con su oftalmólogo.

Los segundos tumores más frecuentes son los sarcomas osteogénicos (un tumor que afecta a los huesos), sarcomas de tejidos blandos, y melanomas cutáneos (tumores de la piel, los músculos y los tejidos conectivos). Aunque el riesgo de estos tumores varía ampliamente en diferentes estudios, el riesgo parece ser de alrededor de un 1% por año.

El retinoblastoma es peligroso para la vida, pero rara vez es mortal si se trata adecuadamente. Con el tratamiento adecuado, un oftalmólogo con experiencia, y un seguimiento adecuado, el paciente con retinoblastoma tiene una muy buena oportunidad de vivir una vida larga, plena y feliz.



Este gráfico muestra las edades cuando los padres y los pacientes deben estar atentos a los posibles cánceres secundarios. El gráfico se basa en análisis estadísticos de los pacientes que fueron diagnosticados con retinoblastoma durante un período de más de 40 años.



En el consultorio de su médico puede estar disponible una tarjeta de referencia que explica esta y otra información importante.

# Glosario de términos

**Humor acuoso:** líquido acuoso que baña y nutre la parte anterior del ojo

**Retinoblastoma bilateral:** tumor(es) canceroso(s) en la retina de ambos ojos

**IRM (imágenes por resonancia magnética):** una prueba que utiliza un campo magnético y ondas de radio para crear imágenes detalladas para ver el ojo y el cerebro sin exposición a la radiación

**Coroides:** la capa intermedia del ojo que contiene vasos sanguíneos

**Cromosoma 13:** cromosoma que tiene una pieza faltante que es responsable del desarrollo del retinoblastoma

**Conjuntiva:** es la membrana que recubre la parte exterior del ojo

**Córnea:** parte transparente del segmento frontal del ojo que angula los rayos de luz

**Crioterapia:** tratamiento de congelación para tumor(es) pequeño(s) de retinoblastoma

**Diámetro del disco:** tamaño horizontal de la cabeza del nervio óptico aproximadamente 1-1.5 mm utilizado como punto de referencia para medir los tumores

**Enucleación:** extirpación quirúrgica del ojo

**Ecuador:** una zona circular de referencia aproximadamente en un punto medio entre la parte posterior y la parte frontal del ojo

**Vítreo:** sustancia de tipo gelatinosa que llena el ojo

**ERG (Electrorretinografía):** medición de la actividad eléctrica de la retina (similar a un ECG del corazón), que sirve como un indicador para la función visual.

**Radioterapia externa:** tratamiento que utiliza máquinas para administrar radiación para tratar los tumores

**Dibujos del fondo de ojo:** mapa del ojo con bocetos tumorales dibujado por el oftalmólogo

**Fotografías del fondo del ojo:** una fotografía del interior del ojo que muestra la retina

**Oftalmoscopio indirecto:** instrumento utilizado para visualizar la retina

**Quimioterapia de la arteria oftálmica (QAO):** un tratamiento localizado diseñado para administrar quimioterapia directamente dentro de un tumor con un impacto perjudicial mínimo sobre otros sistemas del organismo.

**Inyección periocular:** inyección de medicamento debajo de una de las capas que rodean el ojo

**Inyección intravítrea:** inyección del medicamento a través de la pared del ojo dentro del vítreo

**Iris:** la parte coloreada del ojo

**Lámina cribosa:** la zona en el nervio óptico que representa el final anatómico del ojo

**Láser:** terapia de luz que se utiliza para el tratamiento de tumor(es) pequeño(s) de retinoblastoma

# Bibliografía

- Abramson DH. Retinoblastoma: salvar la vida con visión. *Revisión Anual de Medicina*. 2014;65:171-84.
- Abramson D. Beneficios y riesgos de la quimioterapia intraarterial para el retinoblastoma, una actualización. *Retina Hoy*. 2011;6(8):43-6.
- Abramson DH. Quimiocirugía para el retinoblastoma: lo que sabemos después de 5 años. *Archivos de Oftalmología*. 2011;129(11):1492-4.
- Abramson DH, Gobin YP, Dunkel I, Marr BP, Brodie S, Freund KB. Destacando las complicaciones sobre los éxitos en la aparición de la vasculopatía oclusiva sectorial coroidea. *Retina (Filadelfia, Pa)*. 2011;31(8):1746; respuesta del autor 7-8.
- Abramson DH, Marr BP, Brodie SE, Dunkel I, Palioura S, Gobin YP. Quimiocirugía de la arteria oftálmica para retinoblastoma intraocular menos avanzado: revisión a los cinco años. *PLoS ONE*. 2012;7(4):e34120.
- Abramson DH, Marr BP, Brodie SE, Dunkel IJ, Lin A, Folberg R, et al. Hemorragia intraocular después de la quimioterapia intraarterial para el retinoblastoma en el rasgo drepanocítico. *Revista de Oftalmología Abierta*. 2012;6:1-3.
- Abramson DH, Marr BP, Dunkel IJ, Brodie S, Zabor EC, Driscoll SJ, et al. Quimioterapia intraarterial para el retinoblastoma en ojos con vítreo y/o diseminación subretiniana: resultados de 2 años. *Revista Británica de Oftalmología*. 2012;96(4):499-502.
- Chantada G, I Dunkel, Abramson D. Tratamiento del retinoblastoma de alto riesgo. *Revisión de Expertos en Oftalmología*. 2012;7(1):61-72.
- Dryja T. Evaluación del riesgo en el retinoblastoma hereditario. En: Albert D, Jakobiec F, editores. *Principios y Práctica de Oftalmología*, vol. 5. Filadelfia: WB Saunders Co.; 1996. p. 3270-9.
- Eng C, Li FP, Abramson DH, Ellsworth RM, Wong FL, Goldman MB, et al. Mortalidad por segundos tumores entre supervivientes a largo plazo de retinoblastoma. *Revista del Instituto Nacional del Cáncer*. 1993;85(14):1121-8.
- Francis JH, Kleinerman RA, Seddon JM, Abramson DH. Aumento del riesgo de leiomiomas uterinos secundarios en retinoblastoma hereditario. *Gynecologic Oncology*. 2012;124(2):254-9.
- Gobin YP, Dunkel IJ, Marr BP, Brodie SE, Abramson DH. Quimioterapia intraarterial para el tratamiento del retinoblastoma: experiencia de cuatro años. *Archivos de Oftalmología*. 2011;129(6):732-7.
- Gobin YP, Rosenstein LM, Marr BP, Brodie SE, Abramson DH. Exposición a la radiación durante la quimioterapia intraarterial para el retinoblastoma. *Archivos de Oftalmología*. 2012;130(3):403-4; respuesta del autor 4-5.
- Kleinerman RA, Yu CL, Little MP, Li Y, Abramson D, Seddon J, et al. Variación del riesgo de segundo cáncer por antecedentes familiares de retinoblastoma entre supervivientes a largo plazo. *Revista de Oncología Clínica*. 2012;30(9):950-7.
- Klufas MA, Gobin YP, Marr B, Brodie SE, Dunkel IJ, Abramson DH. Quimioterapia intraarterial como un tratamiento para el retinoblastoma intraocular: alternativas para la cateterización directa de la arteria oftálmica. *AJNR Revista Americana de Neurorradiología*. 2012;33(8):1608-14.
- Mills MB, Hudgins L, Balise RR, Abramson DH, Kleinerman RA. Riesgo de mutación asociado con la edad paterna y materna en una cohorte de sobrevivientes de retinoblastoma. *Genética Humana*. 2012;131(7):1115-22.
- Palioura S, Gobin YP, Brodie SE, Marr BP, Dunkel IJ, Abramson DH. Quimiocirugía de la arteria oftálmica para el tratamiento de retinoblastoma en ojos con desprendimiento de retina extenso (>50%). *Hematología y Oncología Pediátricas*. 2012;59(5):859-64.



Memorial Sloan Kettering  
Cancer Center

**Servicio de Oncología  
Oftálmica Ambulatoria**

1275 York Avenue  
New York, NY 10065

**Información general**

212-639-7232

F 646-227-7275

[www.mskcc.org](http://www.mskcc.org)