

## Descripción del caso presentado en el número anterior: Retinoblastoma

### *Retinoblastoma*

Dr. Julio Manzitti<sup>a</sup> y Dra. María C. Mansilla<sup>a</sup>

#### CASO CLÍNICO

Niña de 7 meses, previamente sana, traída a la consulta por leucocoria de 2 meses de evolución. La paciente no presenta dolor ocular ni síntomas concomitantes. Al examen oftalmológico se constata ausencia de fijación y esotropía del ojo derecho con ausencia de reflejo rojo (*Figura 1*).

#### DIAGNÓSTICO: RETINOBLASTOMA

El retinoblastoma es el tumor ocular más frecuente en la infancia y ocupa el tercer lugar entre todos los tumores de la infancia, con una frecuencia de 1/20 000 nacidos vivos. No se ha demostrado prevalencia por sexo o raza. Sin tratamiento, el tumor se disemina a través del nervio óptico hacia el SNC, por contigüidad a la órbita, y por vía hematogena, con pronóstico ominoso. Sin embargo, con un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado, puede preservarse no sólo la vida, sino también el órgano y la función visual. El retinoblastoma es un tumor neuroblástico de células indiferenciadas que se origina a partir de las células granulares externas e internas de la retina. Puede ser no hereditario (>90%) o hereditario (<10%), unilateral o bilateral. La edad promedio de presentación son los 24 meses, que es menor

en los casos bilaterales y familiares. Es rara la presentación en mayores de 7 años.<sup>1,2</sup>

El signo que con mayor frecuencia lleva a la consulta es la leucocoria (modificación del reflejo rojo que indica alteración de la transparencia de los medios intraoculares o desprendimiento de la retina), la cual, al principio, puede ser intermitente, de acuerdo a la localización del tumor (*Figura 2*). Sin embargo, se debe considerar como un síntoma tardío. La leucocoria es seguida en frecuencia por el estrabismo, que al inicio también puede ser intermitente. Otras formas atípicas de presentación son: endoftalmítis, uveítis, heterocromía, glaucoma agudo. Los casos muy avanzados pueden presentarse con exoftalmía, adenopatía preauricular, o hipertensión endocraneana por metástasis en SNC. Debe considerarse como portador de un posible retinoblastoma a todo niño con leucocoria o desprendimiento de retina sin traumatismo evidente; además, todo niño con un familiar directo que haya padecido la enfermedad debe controlarse desde su nacimiento en forma periódica. El examen de todo niño sospechoso de retinoblastoma debe incluir: prolijo interrogatorio, examen oftalmológico y fondo de ojo con pupila dilatada (de ser posible, bajo anestesia general), ecografía y tomografía computada.<sup>1</sup>

El diagnóstico diferencial puede ser sumamente difícil y debe hacerse, principalmente, con otras causas de leucocoria:

- *Catarata*: es la opacidad del cristalino, puede ser unilateral o bilateral, aparecer desde el momento del nacimiento o más tardíamente, tiene además múltiples causas, entre ellas, las más frecuentes son las infecciones intrauterinas (TORCH), alte-

FIGURA 1. Leucocoria y esotropía derecha



a. Servicio de Oftalmología, Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".

#### Correspondencia:

Dr. Julio Manzitti: juliomanzitti@hotmail.com

Dra. María C. Mansilla: celestemansilla@hotmail.com

Recibido: 19-1-10

Aceptado: 20-1-10

FIGURA 2. Retinoblastoma. Se observa leucocoria y estrabismo, en este caso exotropía



raciones cromosómicas, enfermedades metabólicas y síndromes sistémicos (Figura 3).

- *Persistencia de vítreo primario hiperplásico*: es una malformación congénita debida a la atrofia incompleta del vítreo primario y el sistema vascular intraocular del feto, se presenta unilateral y con microftalmia en el 90% (Figura 4).
- *Estadio V de la retinopatía de la prematuridad*: es el estadio final e irreversible de la retinopatía de la prematuridad. En la Argentina constituye la primera causa de ceguera en la infancia;

FIGURA 3. Catarata congénita nuclear



FIGURA 4. *Persistencia de vítreo primario hiperplásico*; en segmento anterior se observa catarata y adherencias iridocristalíneas



FIGURA 5. *Retinopatía del prematuro grado V*



se presenta como un desprendimiento de retina bilateral, en pacientes nacidos pretérmino, con antecedente de bajo peso, oxigenoterapia, y otras complicaciones durante la internación en neonatología (Figura 5).

- *Uveítis por toxocariasis*: es característicamente unilateral, sin predilección por sexo y se da en niños mayores que han estado en contacto con cachorros; además los pacientes presentan eosinofilia y el test de Elisa<sup>+</sup>, el cual presenta una sensibilidad y especificidad del 90% (Figuras 6 y 7).
- *Enfermedad de Coats*: es una telangiectasia retinal con exudación de lípidos y suero, su etiología es desconocida; esta entidad suele ser unilateral, más frecuente en varones y aparece durante la primera década (Figura 8).<sup>3-5</sup>

FIGURA 6. *Catarata por toxocariasis*

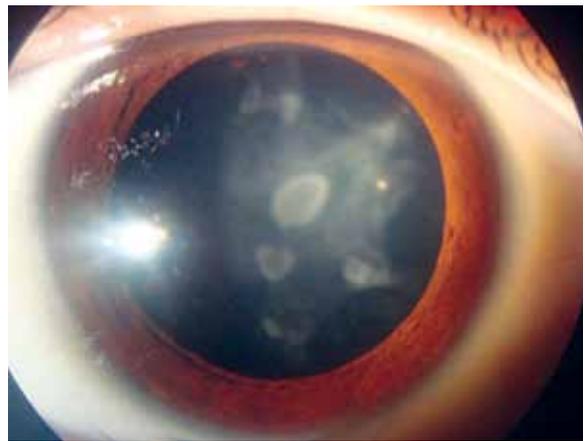


FIGURA 7. *Catarata posuveítica*



FIGURA 8. *Leucocoria por enfermedad de Coats*; se observa malformación vascular y color amarillento de la exudación



## TRATAMIENTO

Clásicamente el tratamiento del retinoblastoma consistía en enucleación y radiación externa. Sin embargo, se ha evolucionado mucho en los últimos tiempos y actualmente es posible realizar terapias locales conservadoras (láser, crioterapia, termoterapia transpupilar, braquiterapia, quimioterapias locales) y quimioterapia sistémica. Estos tratamientos permiten preservar el ojo, muchas veces con visión útil; pero es importante remarcar que son posibles únicamente en estadios precoces, la enucleación y la radioterapia siguen utilizándose en estadios avanzados.<sup>2</sup>

## CONCLUSIÓN

Por todo esto debemos remarcar la importancia de realizar controles periódicos del fondo de ojo pa-

ra detectar tumores asintomáticos y no minimizar signos tales como la leucocoria y el estrabismo. ■

## BIBLIOGRAFÍA

1. Gallie B, Erraguntla V, Heon E, Chan H. Retinoblastoma. En: Taylor and Hoyt. Pediatric Ophthalmology and strabismus. 3ª ed. Nueva York: Elsevier Saunders. 2005. Págs. 486-505.
2. Conway R, Aaberg T, Backer Hubbard G. Retinoblastoma. En: Hartnett ME. Pediatric Retina, Philadelphia: Lippincott-Williams and Wilkins; 2005. 14. Págs. 205-220.
3. Lambert S. Cataract and persistent hyperplastic primary vitreus. En: Taylor and Hoyt, Pediatric Ophthalmology and strabismus, 3ª ed. Nueva York: Elsevier Saunders; 2005. Págs. 441-454.
4. Shields J, Shields C, Parsons H. Differential diagnosis of retinoblastoma. *Retina* 1991;232-243.
5. Recchia F, Capone A, Trese M. Coat's Disease. En: Hartnett ME. Pediatric Retina. Philadelphia: Lippincott-Williams and Wilkins; 2005. 29. Págs. 429-442.

## Presentación del nuevo caso clínico

En el próximo número se publicará el diagnóstico, manejo y tratamiento de este caso

### CUADRO CLÍNICO

Niño de 3 meses de vida, eutrófico, irritable, que ingresa con fiebre (38°C) de 15 días de evolución y disminución de la motilidad en miembro superior derecho. Al examen se observa tumefacción en el área submaxilar derecha.

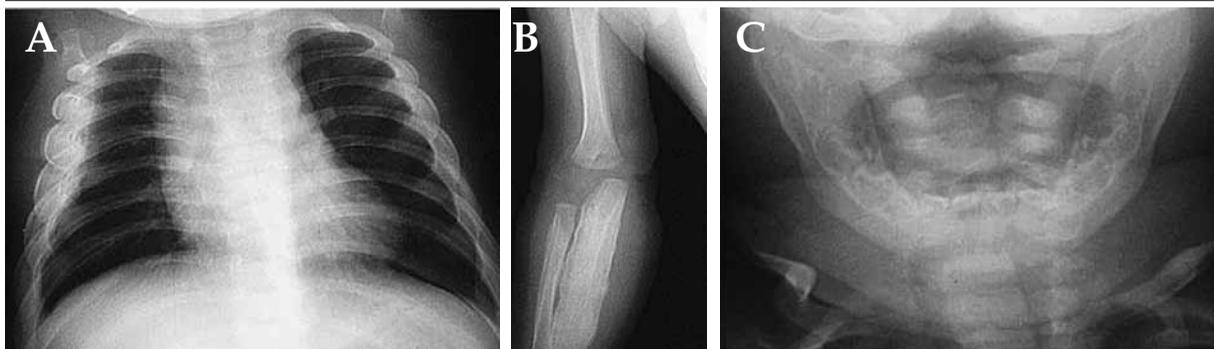
### Laboratorio

- Glóbulos blancos: 15 700/mm<sup>3</sup> (neutrófilos 66%, linfocitos 26%).

- Hematocrito: 27%. Hemoglobina: 8,4 g/dl. Glóbulos rojos: 4 210 000/mm<sup>3</sup>.
- Hipocromía, anisocitosis con microcitosis.
- Plaquetas: 580 000/mm<sup>3</sup>.
- Eritrosedimentación: 62 mm.
- Fosfatasa alcalina 667 U/L; Calcemia 8,6 mg%; LDH 414 U/L.
- PCR: 86 mg/L.

### RADIOLOGÍA

FIGURA 1. A. Radiografía de tórax. B. Radiografía de miembro superior derecho. C. Radiografía de mandíbula



### ¿Cuál es su diagnóstico?

1. Escorbuto.
2. Hipervitaminosis A.
3. Hiperostosis cortical infantil.
4. Raquitismo.
5. Maltrato.

Para poder votar ingrese a:  
<http://www.sap.org.ar/archivos>