Veículo: newslab.com.br - **Caderno:** Notícias - **Seção:** Não indicada - **Assunto:** Saúde - **Página:** on line - **Publicação:** 07/02/22
URL Original: https://newslab.com.br/retinoblastoma-mutacao-genetica-pode-ser-hereditaria-ou-esporadica/

Retinoblastoma: mutação genética pode ser hereditária ou esporádica

Retinoblastoma: mutação genética pode ser hereditária ou esporádica

Publicado por Luciene Almeida em 7 de fevereiro de 2022

A divulgação do caso de retinoblastoma da pequena Lua, filha dos jornalistas Tiago Leifert e Daiana Garbin, chamou a atenção dos pais em relação aos cuidados e avaliação dos olhos na primeira infância. Muitas pessoas não sabem, apesar de rara, que a doença pode ter origem hereditária ou esporádica e, como todos os cânceres, é necessária uma mutação genética para iniciar o processo carcinogênico.

PhD em Genética e Biologia Molecular, a assessora técnica do Laboratório Lustosa, Fernanda Soardi, explica que uma importante parcela dos casos de retinoblastoma é hereditária, de herança autossômica dominante, onde a mutação pode ser herdada de um dos pais ou pode ter surgido no momento de formação do embrião, a chamada mutação “de novo”. Nesse caso, a criança tem uma mutação no gene RB1, que surgiu na sua formação e que está presente em todas as células de seu corpo, inclusive nas células que originarão os óvulos ou espermatozóides.

Já o retinoblastoma de origem esporádica, mais frequente em bebês de até um ano de idade, ocorre quando o material genético

correspondente ao gene RB1 de uma célula da retina da criança sofre uma mutação ao acaso e essa célula passa a se multiplicar descontroladamente.

O retinoblastoma pode, então, ser **unilateral**, que afeta um olho e geralmente é esporádico, ou **bilateral**, que afeta os dois olhos, quase sempre hereditário. Existe ainda o retinoblastoma **trilateral**, que ocorre quando um tumor associado se forma nas células nervosas primitivas do cérebro em crianças com retinoblastoma hereditário bilateral.

O tratamento varia de acordo com o tipo e forma de manifestação da doença. Quando há suspeita clínica de retinoblastoma ou histórico familiar para a doença, a investigação genética do gene RB1 é indicada, seja por análise isolada ou por meio de painéis multigênicos.

“A depender do histórico pessoal e familiar do indivíduo, a pesquisa de mutações pode ser um importante auxílio ao médico para definir a estratégia de acompanhamento e tratamento da criança, não só para retinoblastoma, como também para outros cânceres infantis. De fato, quando falamos em câncer, independentemente da idade, a identificação rápida dos sinais favorece o tratamento precoce e pode evitar o agravamento dos sintomas”, destaca a especialista.

Apesar de não excluir por completo todas as doenças oftalmológicas, o teste do olhinho é realizado na maternidade ou no consultório pelos pediatras e visa identificar as doenças de maior gravidade, não excluindo por completo. Como complemento, a avaliação pelo oftalmologista é recomendada no primeiro ano de vida, preferencialmente no sexto mês.

Sobre a doença – O retinoblastoma é o câncer de olhos mais frequente em crianças, principalmente antes dos 2 anos de idade, correspondendo a cerca de 3% dos casos dos cânceres infantis. Ocorre na retina, região dos olhos onde as imagens são formadas, e pode apresentar alguns sinais e sintomas característicos, como sensibilidade à luz, estrabismo, vermelhidão, dor nos olhos e leucocoria. A leucocoria, característica que alertou os pais da Lua, corresponde ao reflexo branco na pupila quando exposta à luz artificial, como o flash de uma câmera, por exemplo.