

Imagen en el Retinoblastoma: mirando en los ojos de un niño.

Poster No.: S-1422
Congress: SERAM 2012
Type: Presentación Electrónica Educativa
Authors: J. M. Cirac Collados, A. Alconchel Lagranja, A. C. Vela Marin, M. Marin Cardenas, I. Quintana, J. J. Alconchel Bernal; Zaragoza/ES
Keywords: Cabeza y cuello, Pediatría, Ultrasonidos, RM, TC, Calcificaciones / Cálculos, Neoplasia
DOI: 10.1594/seram2012/S-1422

Any information contained in this pdf file is automatically generated from digital material submitted to EPOS by third parties in the form of scientific presentations. References to any names, marks, products, or services of third parties or hypertext links to third-party sites or information are provided solely as a convenience to you and do not in any way constitute or imply ECR's endorsement, sponsorship or recommendation of the third party, information, product or service. ECR is not responsible for the content of these pages and does not make any representations regarding the content or accuracy of material in this file.

As per copyright regulations, any unauthorised use of the material or parts thereof as well as commercial reproduction or multiple distribution by any traditional or electronically based reproduction/publication method is strictly prohibited.

You agree to defend, indemnify, and hold ECR harmless from and against any and all claims, damages, costs, and expenses, including attorneys' fees, arising from or related to your use of these pages.

Please note: Links to movies, ppt slideshows and any other multimedia files are not available in the pdf version of presentations.

www.myESR.org

Objetivo docente

- Revisar los diferentes métodos radiológicos utilizados tradicionalmente para el diagnóstico, estudio de extensión y seguimiento del Retinoblastoma.
- Describir los hallazgos en cada uno de ellos.
- Valorar la evolución experimentada durante las últimas décadas en la elección de la prueba radiodiagnóstica a través de la experiencia de nuestro hospital.

Revisión del tema

El Retinoblastoma

Aunque raro en cifras globales (1/17000)¹, supone el tumor maligno intraorbitario más frecuente en la edad pediátrica, y la primera causa de leucocoria (reflejo pupilar blanco) en niños. Se trata de un tumor primitivo neuroepitelial, surgiendo de la retina inmadura.

El diagnóstico inicial suele darlo el clínico ante una **leucocoria**, mediante el fondo de ojo. La media de edad al diagnóstico en la literatura es de 8-23 meses, siendo bilaterales hasta en el 40%¹

Su etiología, además de esporádica, está relacionada con la presencia de mutaciones en el **gen supresor de tumores RB1** (13q14), por lo que su diagnóstico prenatal es materia de estudio genético.

Estas mutaciones predisponen asimismo al desarrollo de tumores primitivos en la región pineal, debido al origen neuroectodérmico común de retina y glándula pineal, lo que se conoce como "**retinoblastoma trilateral**" o "tercer tumor". La presencia de mutación se asocia también a otros tumores no oculares, como sarcomas craneales y extracraneales, y melanoma.²

El siglo pasado, la tasa de mortalidad de esta patología era de casi el 100%; actualmente, el retinoblastoma es CURABLE, con unas cifras de supervivencia en torno al 91% en países desarrollados.³ Es más, hoy en día es posible incluso conservar la visión de uno o ambos ojos.

Esta espectacular mejoría en el pronóstico, tanto vital como visual, de estos niños se debe en gran parte al diagnóstico precoz y al adecuado seguimiento post-tratamiento, posibles actualmente gracias a los importantes avances experimentados por las técnicas radiodiagnósticas.

Papel de la radiología:

Tradicionalmente, la **ecografía**, la **TC** y la **RM** (desde su aparición y desarrollo) han sido los métodos de imagen fundamentales en la valoración de la patología orbitaria pediátrica. La utilización, relativamente frecuente en el pasado, de **Rx simple orbitaria** para la detección de calcificaciones fue sustituida por la TC, con mayor sensibilidad.

En la actualidad, la TC ha sido relegada para evitar radiación innecesaria en pacientes que ya tienen un riesgo aumentado de desarrollo de otros tumores, siendo las técnicas de elección la ecografía y la RM, por su ausencia de radiación ionizante. (Fig.1)

Images for this section:

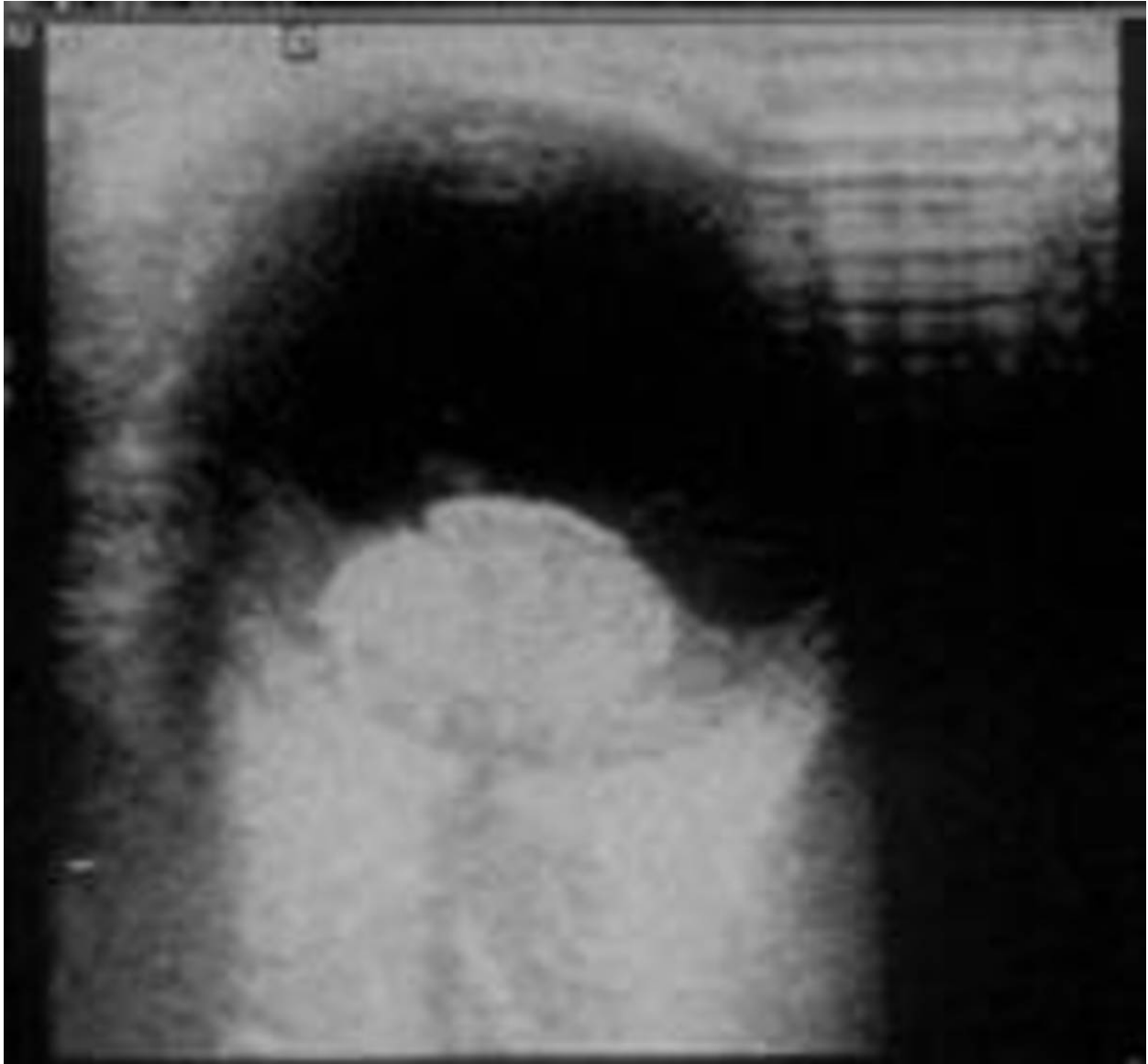


Fig. 1: Ecografía ocular: imagen típica del Retinoblastoma.

© Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Miguel Servet - Zaragoza/ES

Conclusiones

Revisión histórica en nuestro Hospital:

Hemos revisado las historias clínicas de todos los pacientes diagnosticados de Retinoblastoma, uni o bilateral, en nuestro Hospital en el período 1985-2008, con un resultado de 13 pacientes:

- El diagnóstico de sospecha fue clínico en todos los casos (leucocoria, fondo de ojo).
- 13 de ellos fueron retinoblastomas bilaterales al diagnóstico, un porcentaje (53,8%) que coincide con la literatura.
- La media de edad al diagnóstico fue de 28 meses, con rango desde 6 meses hasta 7 años de edad.

Las pruebas radiológicas revisadas fueron las siguientes:

- 4 pacientes tenían Rx orbitaria para detección de calcificaciones (dos de ellos, de los años 85 y 89).
- Se realizó ecografía orbitaria en 8 de los pacientes.
- 3 de los pacientes contaban con estudio TC de la órbita.
- A todos se les practicó RM bien diagnóstica, de seguimiento o ambas, exceptuando los casos mas antiguos (85 y 89).

En nuestra serie, ninguno de los casos presentó tumoración pineal concomitante o posterior (tercer tumor).

1 paciente con **retinoblastoma bilateral**, desarrolló 6 años después un **osteosarcoma** en fémur derecho. Se le realizó análisis genético molecular, demostrando mutación en uno de los alelos del gen RB1.

A. Radiología simple orbitaria:

Tradicionalmente se lleva a cabo para la detección de calcificaciones, lo que hace muy probable el diagnóstico de Retinoblastoma ante una masa orbitaria.

Se realizó en 4 de los pacientes de nuestra serie (todos ellos durante las décadas de 80 y 90), resultado de escasa utilidad, ya que en ninguna de ellas se visualizaron claramente las calcificaciones.

En uno de los casos, además, se utilizó como método de control de prótesis orbitaria. (Fig. 2)

B. Ecografía:

Por la morfología ocular, es el método ideal de valoración inicial.

El Retinoblastoma se visualiza habitualmente como una masa sólida, irregular, de ecogenicidad heterogénea. La ecografía presenta una elevada sensibilidad para la detección de:

- Calcificaciones, detectadas en 92-95% de los casos.⁴
- Desprendimiento de retina, importante para definir el patrón de crecimiento tumoral (endofítico, exofítico, mixto o infiltrado difuso).

El modo Color Doppler: útil en diagnóstico diferencial con otras patologías, principalmente derrames o exudados ecogénicos, vítreo primario hiperplásico (PHVP) o coloboma.

Como principal desventaja de esta prueba, destaca su escasa sensibilidad a la hora de valorar la extensión tumoral.

En 8 de nuestros pacientes se practicó ecografía orbitaria, visualizándose en todos ellos masa en polo posterior de características exofíticas o mixtas, con calcificación más o menos extensa lo que determinó el diagnóstico (Fig.3). La prueba ecográfica encontró además:

- Tumor en el ojo contralateral (4 casos) (Fig.3)
- Desprendimiento retiniano (1 caso) (Fig.3)

C. TC

El hallazgo más frecuente será una masa en cámara posterior, hiperdensa respecto al vítreo, en un ojo de tamaño normal y simétrico al contralateral. Suele presentar realce moderado tras administración de contraste.

Se visualizarán calcificaciones en un 95% de los casos; la TC las detecta con una sensibilidad del 81-96%⁵, siendo la técnica más sensible para su detección.

Previamente a la aparición de la RM, la TC se utilizaba en el estudio de extensión ya que muestra bien la invasión coroidal y del NO, aunque es menos sensible para valorar extensión intracraneal.

Actualmente, y dada la dosis de radiación ionizante que supone, la TC sólo debe ser utilizada sobre población pediátrica cuando la RM no esté disponible o existan contraindicaciones para su realización.

En nuestra serie, únicamente a 3 de los pacientes se les realizó TC orbitaria (Fig. 4):

- Se trata de estudios llevados a cabo durante la década de 1980, previos a la disponibilidad de la primera Resonancia Magnética en nuestro Hospital.
- Permitieron descartar la presencia de afectación grosera de la vía óptica (confirmado posteriormente por la AP en todos los casos), así como tumores intracraneales.

D. RM

Hoy en día, se trata de la prueba de elección en la **evaluación primaria** de la masa, así como en el **estudio de extensión** y/o detección de **tercer tumor**.

Es la prueba radiológica más sensible para la valoración de la cámara posterior ocular (siembra vítrea), vía óptica y espacio subaracnoideo:

- La presencia de extensión intracraneal hace necesario ampliar el estudio también al **canal espinal**.

La ausencia de radiación ionizante la hace óptima como método de imagen en el seguimiento post-tratamiento de la enfermedad.

Como desventajas, presenta la necesidad de **sedación**, y su menor sensibilidad para la detección de **calcificaciones** (rasgo de imagen más específico para diagnóstico de Retinoblastoma) respecto a la TC.

El Retinoblastoma presenta un aspecto ligeramente hiperintenso en secuencias potenciadas en T1 respecto al vítreo e hipointenso en secuencias potenciadas en T2, con realce moderado o intenso en las secuencias con gadolinio. Define bien, cuando existe, el desprendimiento retiniano, y la presencia de calcificación le da un aspecto heterogéneo en todas las secuencias.

La invasión de la vía óptica se reconoce como un engrosamiento y/o realce anómalo del nervio óptico.

En 6 de los 13 casos revisados se realizó RM diagnóstica de valoración tumoral inicial. El tumor presentó un patrón **endofítico** en forma de masa con crecimiento intraocular en 4 de ellos (66%); en un caso a la masa se asoció desprendimiento retiniano, lo que sugiere

un patrón de crecimiento **mixto** (Fig. 5); y finalmente otro de los casos se presentó en forma de **engrosamiento retiniano difuso**.

Ninguno demostró signos de afectación tumoral de la vía óptica ni intracraneal.

Contamos con RM de seguimiento post-tratamiento en 9 de estos 13 pacientes, la mayoría de ellos portadores de prótesis ocular unilateral (78%) (Fig. 6). En ningún caso se detectó recidiva radiológica.

Conclusiones:

- Las pruebas de imagen radiológicas empleadas en el diagnóstico y seguimiento del Retinoblastoma infantil han evolucionado a lo largo de las últimas décadas. Los métodos ionizantes, como Rx simple y TC, han sido relegados dando paso a técnicas no radiantes (**Ecografía** y **RM**) con mayor resolución tisular y espacial, que además permiten valorar la extensión y otras potenciales alteraciones intracraneales (RM).
- Esta evolución ha desempeñado un papel fundamental en la espectacular mejoría experimentada por el pronóstico vital y visual de estos niños, como se refleja en nuestra serie de casos: supervivencia del 100% con visión preservada en el 92%.

Bibliografía:

1. De Graaf P, Göricke S, Rodjan F et al. Guidelines for imaging retinoblastoma: imaging principles and MRI standardization. *Pediatr Radiol* DOI 10.1007/s00247-011-2201-5.
2. Eng C, Li FP, Abramson DH, et al. Mortality from second tumors among long-term survivors of retinoblastoma. *J Natl Cancer Inst* 1993;85:1121-8.
3. Sanders BM, Draper GJ, Kingston JE. Retinoblastoma in Great Britain 1969-80: incidence, treatment, and survival. *Br J Ophthalmol* 1988;72:576-83.
4. Roth DB, Scott IU, Murray TG et al (2001) Echography of retinoblastoma: histopathologic correlation and serial evaluation after globe-conserving radiotherapy or chemotherapy. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 38:136-143.
5. Chung EM, Specht CS, Schroeder JW (2007) From the archives of the AFIP: Pediatric orbit tumors and tumorlike lesions: neuroepithelial lesions of the ocular globe and optic nerve. *Radiographics* 27:1159-1186.

Images for this section:

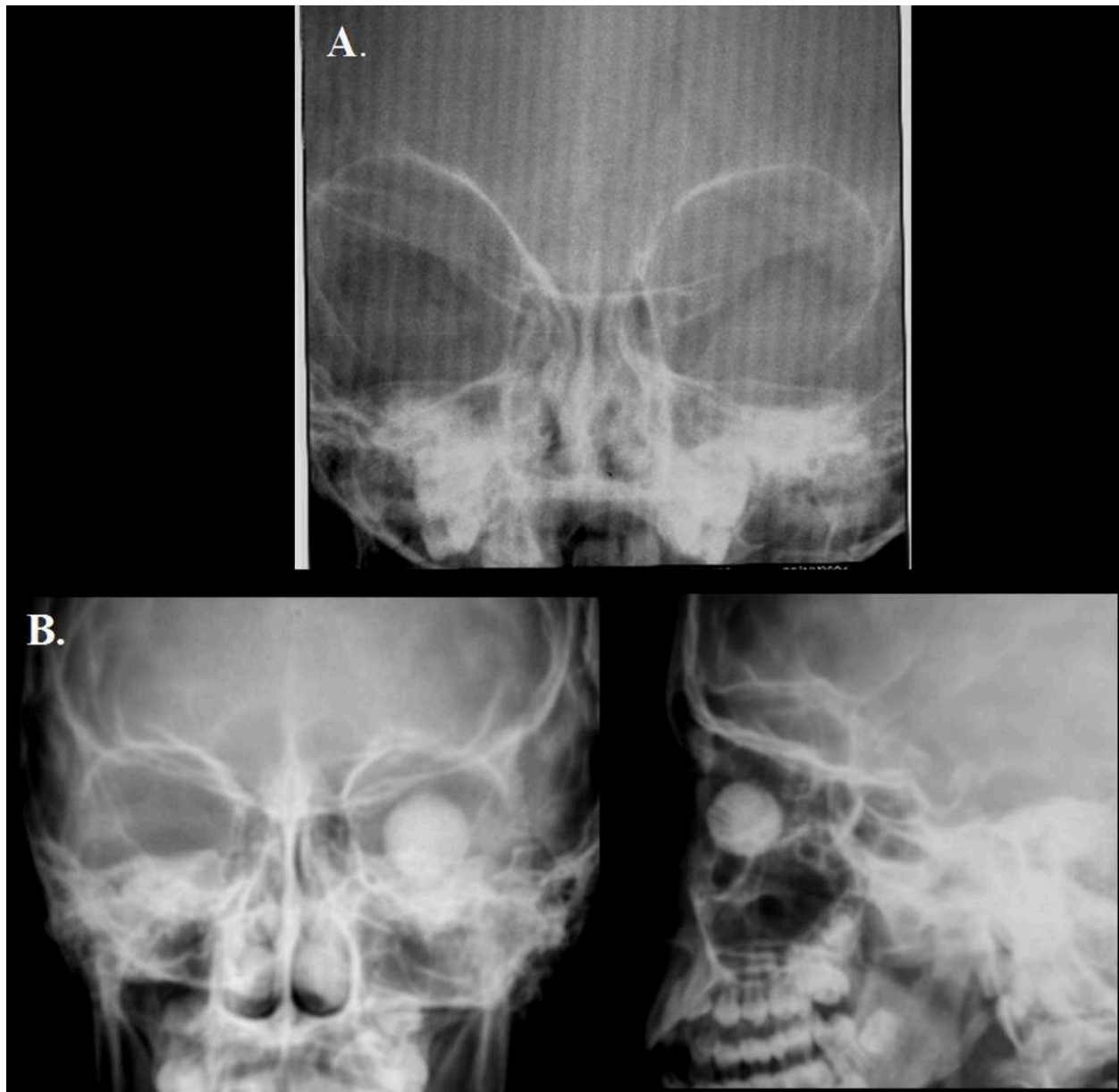


Fig. 2: Rx simple orbitaria: A. No se identifican claramente calcificaciones, por lo que resulta de escasa utilidad. B. Control de prótesis ocular mediante Rx en uno de los casos de nuestra serie.

© Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Miguel Servet - Zaragoza/ES

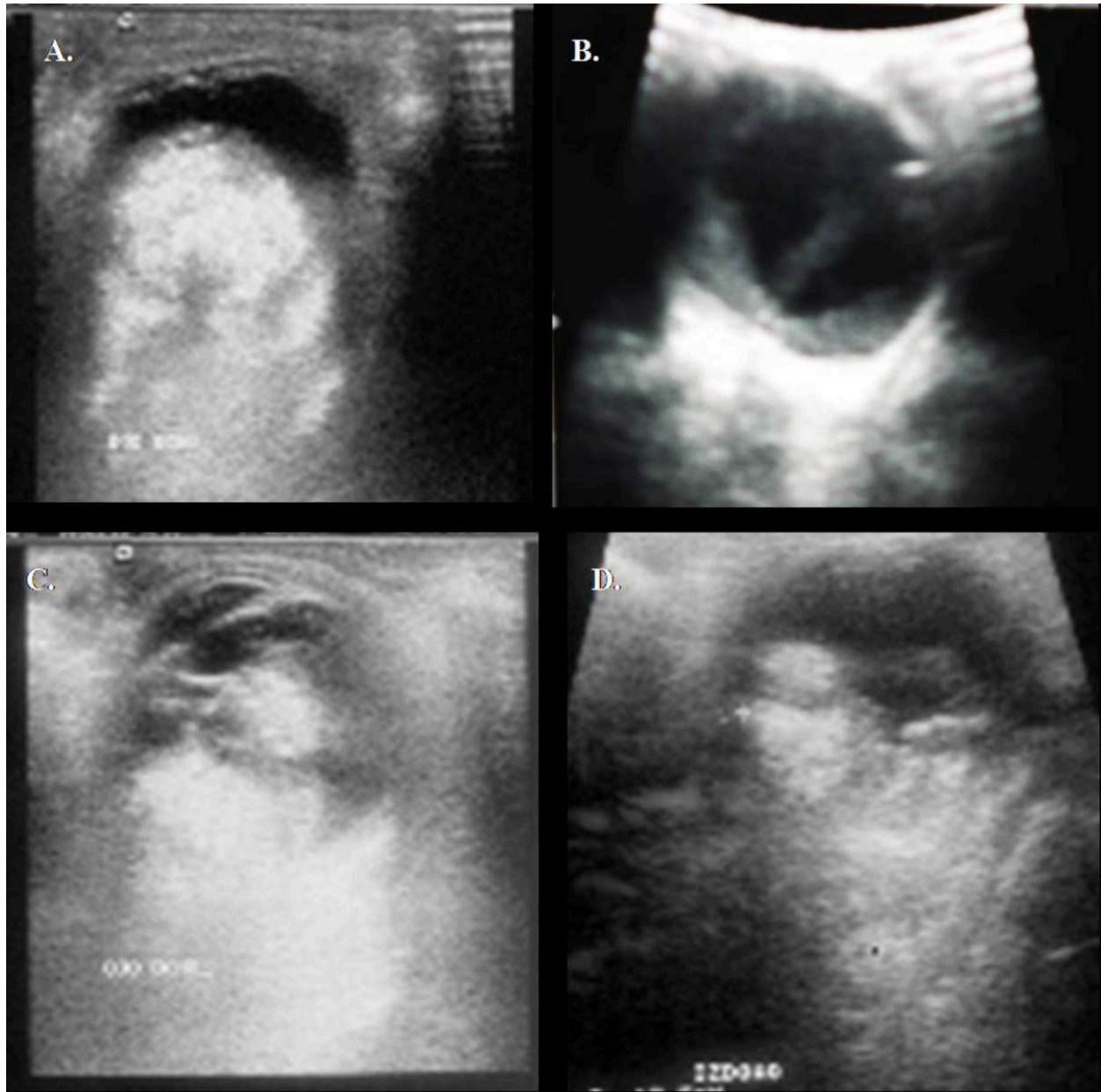


Fig. 3: Ecografía orbitaria: A. Masa posterior extensamente calcificada, signo más específico del Retinoblastoma. B. Desprendimiento retiniano, que sugiere un patrón de crecimiento hacia el espacio subretinal (exofítico). C. y D. Retinoblastoma bilateral, en forma de masas mamelonadas de crecimiento hacia el vítreo en ambos ojos.

© Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Miguel Servet - Zaragoza/ES

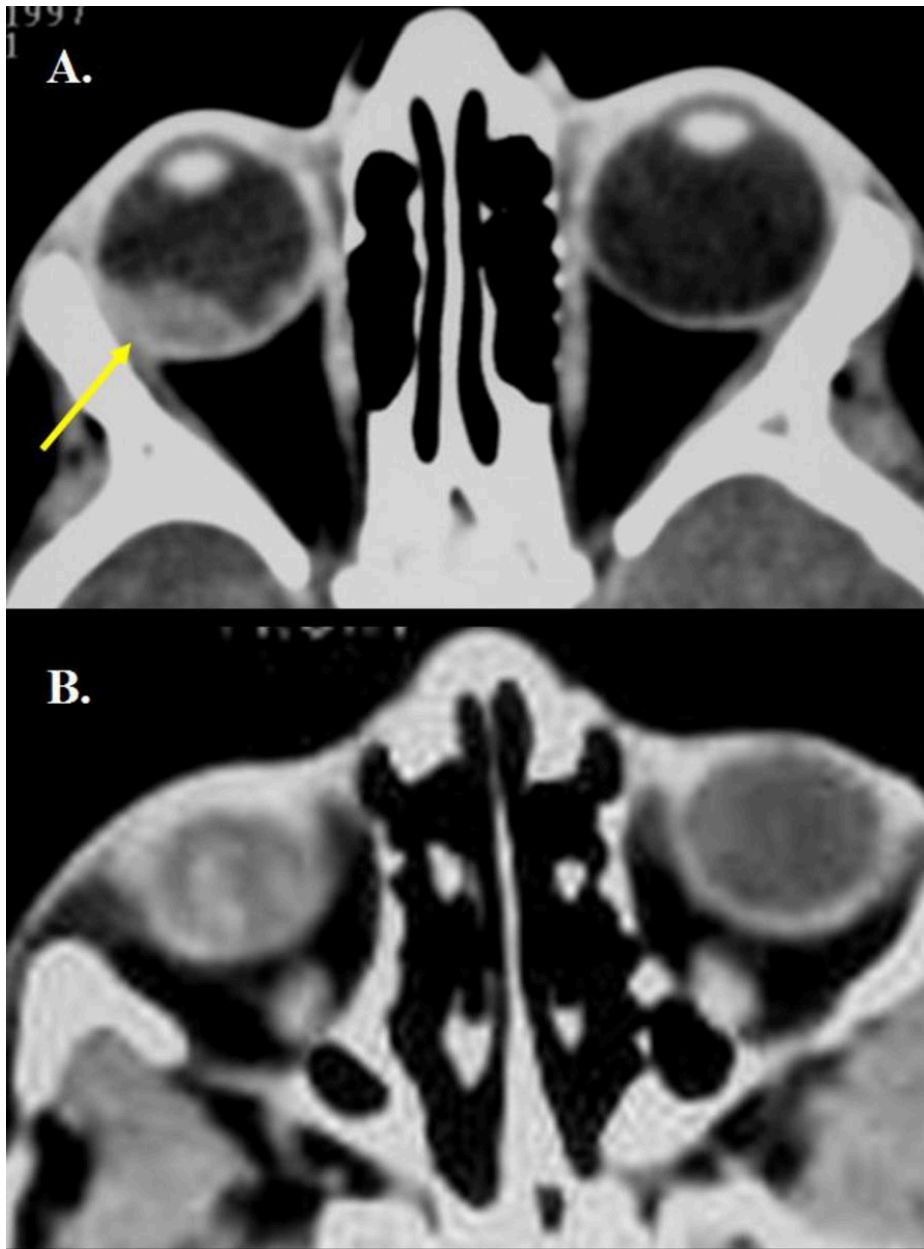


Fig. 4: Imágenes axiales de TC: A. Masa en polo posterior de órbita derecha, hiperdensa en relación con vítreo ipsilateral. B. Calcificaciones visualizadas en otro caso de Retinoblastoma.

© Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Miguel Servet - Zaragoza/ES



Fig. 5: A.y B. Imágenes axiales de RM T1(A.) y T2 (B.): desprendimiento retiniano hemorrágico hiperintenso en cuadrante inferointerno del ojo izquierdo (A.), producido por una masa en cuadrante superomedial del ojo izquierdo, hiperintensa en T2 donde se objetivan pequeñas imágenes de vacío de señal correspondientes a calcificaciones (B.) Imágenes sagitales T1 sin (C.) y con contraste (D.): tras la administración de gadolinio se observa intenso realce del tumor, mientras que el desprendimiento hemorrágico permanece con similar intensidad de señal.

© Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Miguel Servet - Zaragoza/ES

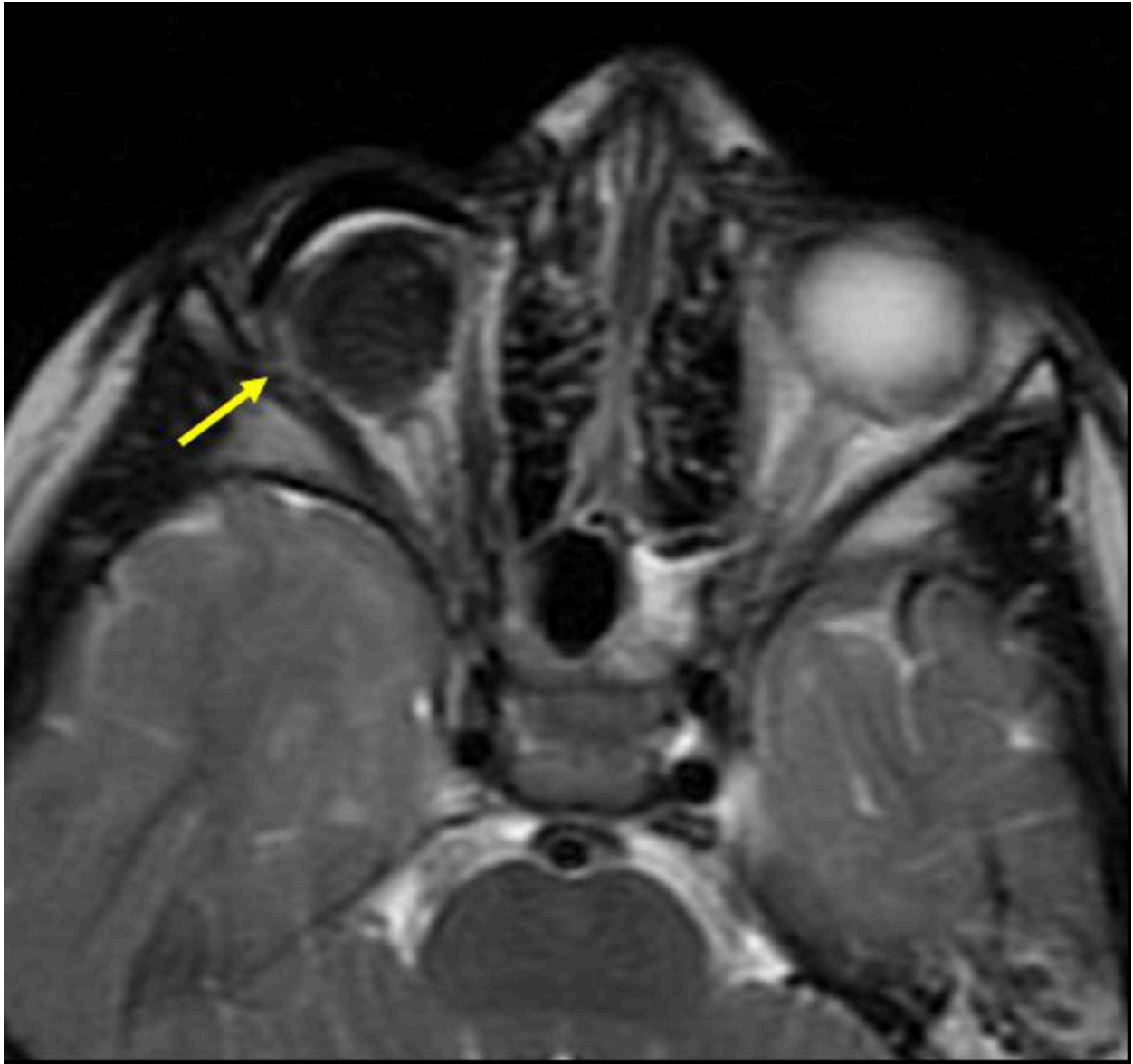


Fig. 6: Imagen RM axial T2: estudio de seguimiento, con valoración de prótesis ocular derecha. Nótese la atrofia del nervio óptico ipsilateral.

© Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Miguel Servet - Zaragoza/ES