

Retinoblastoma associado a deleção 13q: caracterização clínica de 3 pacientes com diferentes evoluções.

Leonardo Buffolo¹; Silvia R. C. de Toledo²; Carla R. P. D. Macedo²; Bruna F. S. C. Morales²; Monique K. Mangeon²; Luiz Fernando Teixeira²; Fernanda T. de Lima^{1,2}.

¹Faculdade Israelita de Ciências da Saúde Albert Einstein, Hospital Israelita Albert Einstein, SP, SP.

²IOP-GRAACC- UNIFESP, SP, SP.

E-mail para contato: fernanda.teresa.lima@gmail.com

Introdução

RB1 ► Inativação bialélica = retinoblastoma

<15% com deleção cromossômicas 13q14 ► Tamanho e extensão podem influenciar fenótipo?

Apresentação dos casos

| | Paciente 1 | Paciente 2 | Paciente 3 |
|--------------------------|-------------------------|----------------------------|-----------------------|
| Sexo, idade | Menina, 3 anos | Menino, 4 anos | Menino, 1 ano 4 meses |
| Macrocefalia | Presente | Presente | Presente |
| Crescimento | Normal | Atraso | Normal |
| DNPM | Leve atraso | Atraso importante | Leve atraso |
| Atraso aquisição da fala | Importante | Importante | Leve |
| Autismo | Presente | Ausente | Ausente |
| Malformações | Ausente | Presentes, genitourinárias | Ausente |
| Dismorfismos faciais | Presentes | Presentes | Presentes |
| Retinoblastoma | Unilateral 1a | Bilateral 3m | Bilateral 3m |
| Citogenética | 46, XX, del(13)(q12q14) | del (13)(q13q31) | del13(q13q22) |

Discussão

Tamanho da deleção **sem** correlação

► { bilateralidade do tumor
gravidade do quadro clínico

Características comuns aos 3 pacientes

► { macrocefalia
hipertelorismo ocular
baixa implantação de orelhas
ponte nasal proeminente
fronte ampla

Características particulares

► { transtorno do Espectro Autista - paciente 1
tumor unilateral – paciente 1
ADNPM importante - paciente 2
malformações genitourinárias - paciente 2

Comentários finais

Enfatizamos a **importância da avaliação genética** em pacientes com retinoblastoma e dismorfias, distúrbios do desenvolvimento ou atraso neuropsicomotor.

Deteção de **anormalidades cromossômicas** direciona abordagens mais eficazes para o manejo do paciente e o aconselhamento genético.

