

Importância do aconselhamento genético em crianças com mutação no gene RB1

Mariana Kasuga Morya¹; Stephanie Tasselli Alencar da Assunção¹; Fabio Yamane Oliveira¹.
Universidade de Santo Amaro, São Paulo – SP
E-mail para contato: marianamorya@gmail.com

INTRODUÇÃO

O retinoblastoma (RB) é um tumor ocular comum em crianças, associado a mutações no gene RB1, podendo ser hereditário com transmissão autossômica dominante ou esporádico. Embora a maioria dos RB hereditários ocorra devido a mutações germinativas, muitos casos esporádicos também apresentam mutações no RB1, destacando a importância do aconselhamento genético para todos os casos de RB, independentemente da presença de histórico familiar.

OBJETIVO

Analisar a importância do aconselhamento genético em crianças com mutação no gene RB1.

MÉTODO

Trata-se de uma revisão bibliográfica utilizando base de dados PUBMED a partir dos descritores “RB1 gene”; “mutation” e “genetic counseling”, dos últimos 10 anos, que incluíam revisões, ensaios clínicos, ensaios clínicos randomizados controlados e revisões sistemáticas.

RESULTADOS

O aconselhamento genético para RB visa educar a família sobre a hereditariedade da doença, necessidade de testes genéticos, riscos futuros e opções reprodutivas. É evidenciado que o risco dos pais de terem filhos com RB influencia fortemente suas decisões futuras sobre ter ou não filhos. Quando a mutação germinativa RB1 é detectada, opções como o diagnóstico genético pré-implantacional e o diagnóstico pré-natal devem ser discutidas com os pais. O diagnóstico genético pré-implantacional envolve testar embriões para a presença da mutação no processo de fertilização in vitro. Já o diagnóstico pré-natal ajuda em decisões sobre a continuação da gravidez ou possível acompanhamento com ultrassonografia para detecção de tumores intraoculares, sendo o parto prematuro considerado uma forma de tratamento precoce quando RB é detectado. Caso o diagnóstico pré-natal não seja realizado, o sangue do recém-nascido pode ser usado para testes de detecção. É importante destacar que crianças com risco de desenvolver o RB devem ser submetidas a avaliação ocular logo após o nascimento e acompanhadas regularmente, incluindo exames nos primeiros 3 anos. Existem três cenários principais em que um paciente com RB pode exigir acompanhamento ao longo da vida para o planejamento familiar ou para evitar risco de câncer secundário: mutações germinativas RB1, mosaïcismo germinativo RB1 ou mutações de baixa penetrância RB1.

CONCLUSÃO

O aconselhamento genético é fundamental para um manejo correto do RB, permitindo intervenções médicas e reprodutivas adequadas. Testes genéticos avançados e terapias direcionadas oferecem esperança, mas é essencial garantir o acesso a informações para lidar com as implicações do RB.