



Mi estudio genético encontró una variante en RB1

Retinoblastoma hereditario

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio (o el de tu hijo o hija) encontró una variante patogénica en el gen **RB1**. Esto significa que hay un riesgo muy alto de retinoblastoma, un tumor del ojo que aparece en los primeros años de vida, a menudo en ambos ojos. Detectado a tiempo, el retinoblastoma se cura en la gran mayoría de los casos y muchas veces se conserva la visión; por eso los niños con la variante se controlan desde el nacimiento. Más adelante en la vida también aumenta el riesgo de otros cánceres, sobre todo sarcomas (tumores de hueso y de tejidos blandos) y melanoma. Esta guía te ayuda a entender el resultado y a preparar el plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Hay un riesgo muy alto de retinoblastoma en los primeros años de vida.
- Los controles de ojos desde el nacimiento permiten detectarlo cuando es pequeño.
- Existe un riesgo aumentado de otros cánceres a lo largo de la vida, mayor si se recibió radioterapia.
- Los familiares, en especial hermanos e hijos, pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que se vaya a perder la visión: detectado a tiempo, el tratamiento suele conservarla.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que los adultos con la variante vayan a tener otro cáncer con seguridad.



¿Qué es el gen RB1 y el retinoblastoma?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **RB1**. Este gen frena la división de las células. Cuando una copia no funciona desde el nacimiento y la otra sufre un segundo cambio en una célula de la retina (la capa del fondo del ojo que capta la luz), se forma un retinoblastoma.

El signo más frecuente es un reflejo blanco en la pupila (como el "ojo de gato" en las fotos con flash) o un ojo desviado (estrabismo). En las personas con una variante en **RB1** suele aparecer antes que en otros niños, con frecuencia en ambos ojos y en varios puntos. Rara vez aparece además un tumor en la glándula pineal del cerebro (pinealoblastoma). En la adolescencia y la adultez aumenta el riesgo de sarcomas, melanoma y otros cánceres, sobre todo en las zonas que recibieron radioterapia.



¿Pueden los padres tener la variante sin saberlo?

Sí. Cerca de 9 de cada 10 niños con retinoblastoma hereditario son los primeros de su familia: la variante apareció por primera vez en ellos. Pero en las demás familias, uno de los padres tiene la variante sin haberlo sabido, por ejemplo porque:

- Su variante es de baja penetrancia, y nunca le causó un tumor.
- Tuvo un tumor del ojo que se detuvo solo (un retinoma o un retinoblastoma que involucionó), que no da síntomas y solo se ve en un examen de fondo de ojo.
- Tiene la variante solo en parte de sus células (mosaico), incluidos sus óvulos o espermatozoides.



Por eso, a ambos padres se les recomienda un estudio genético dirigido a la variante encontrada en su hijo (un examen simple y más económico) y un examen de fondo de ojo con pupila dilatada. El resultado orienta lo siguiente:

Resultado de los padres	Qué significa	Para los hermanos	Para el padre o la madre
Uno de los padres tiene la variante	La variante se heredó; otros familiares de ese lado también pueden tenerla	Cada hermano tiene un 50% de probabilidad: estudio genético al nacer y controles de ojos si la tiene	Controles de piel y consulta ante bultos o dolor de huesos; estudio de sus propios hermanos
Ninguno tiene la variante en sangre	Lo más probable es que la variante sea nueva en el niño	Riesgo bajo (cerca de 1%), por la posibilidad de mosaicismo en un padre: se recomienda igual estudiar a los hermanos	No necesitan controles especiales
El niño tiene la variante solo en parte de sus células (mosaico)	La variante apareció en el niño después de la concepción	Riesgo muy bajo, similar al de la población general	No necesitan controles especiales

Cuando el niño tiene retinoblastoma en un solo ojo y no se encuentra la variante en su sangre, el estudio del tumor ayuda a saber si la forma es hereditaria. Tu genetista te orientará sobre los estudios que corresponden en tu familia.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

Riesgo aproximado de tener cáncer a lo largo de la vida:

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en RB1
Retinoblastoma (casi siempre antes de los 5 años)	~1 de cada 15.000–20.000 niños	más de 9 de cada 10 (con la mayoría de las variantes)*
Pinealoblastoma (tumor cerebral)	muy raro	poco frecuente
Otro cáncer a los 50 años en sobrevivientes, sin radioterapia	—	~21%
Otro cáncer a los 50 años en sobrevivientes, con radioterapia	—	~38% o más
Sarcomas (hueso y tejidos blandos) y melanoma	raros	muy aumentados; sarcomas sobre todo en la adolescencia

** Algunas variantes (llamadas "de baja penetrancia") causan menos tumores, a menudo en un solo ojo, y algunas personas con ellas nunca desarrollan un retinoblastoma; tu genetista revisará tu tipo de variante. Cifras de GeneReviews y de Kleinerman (2005). En la adultez también aumenta el riesgo de algunos cánceres de pulmón, vejiga y otros órganos, sobre todo en quienes fuman.*

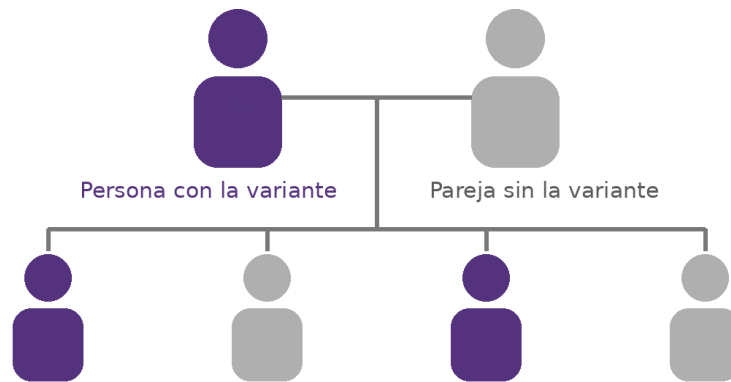
Recuerda: el retinoblastoma detectado a tiempo se cura en la gran mayoría de los casos. Los controles frecuentes en los primeros años son la mejor protección para la vida y la visión.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.

Si una persona tiene la variante solo en parte de sus células (mosaico), la probabilidad de transmitirla es menor, pero un hijo que la herede la tendrá en todas sus células. Todo niño con retinoblastoma en ambos ojos tiene una forma hereditaria.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN para el retinoblastoma hereditario. Estas son las recomendaciones de GeneReviews, de la Asociación Americana de Oncología y Patología Oftálmica y de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR 2017 y 2025). Tu equipo las adaptará a tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Padres de un niño con la variante		
Estudio genético dirigido a la variante del hijo y examen de fondo de ojo con pupila dilatada	Al diagnóstico del hijo	Una vez
Embarazo (si uno de los padres tiene la variante)		
Conversar con genetista y oftalmólogo el estudio del bebé (en el embarazo o al nacer) y el plan del parto**	Durante el embarazo	Una vez
Niños y niñas con la variante		
Examen del fondo de ojo con pupila dilatada por un oftalmólogo con experiencia en retinoblastoma (a menudo bajo anestesia)	Nacimiento (primeras semanas)	Cada 3–4 semanas hasta los 6 meses; cada 2 meses hasta los 3 años; cada 3–6 meses hasta los 7; anual hasta los 10; luego cada 2 años
Resonancia cerebral (glándula pineal)	Puede considerarse al diagnóstico	Cada 6 meses hasta los 4–5 años*
Examen físico y conversación sobre síntomas	Nacimiento	Anual
Todas las personas con la variante		
Resonancia de cuerpo entero (sin radiación) para buscar sarcomas	Puede considerarse desde los 6–8 años	Anual*
Examen de la piel (melanoma)	Infancia	Anual
Evitar la radiación innecesaria: preferir resonancia o ecografía a las radiografías y el escáner. La radioterapia solo si no hay alternativa	Siempre	Siempre
Consultar ante dolor de huesos persistente (sobre todo nocturno), un bulto que crece, un lunar que cambia, o dolor de cabeza con vómitos	Siempre	Siempre



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Vida saludable: no fumar (muy importante con esta variante), moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* La resonancia cerebral y la de cuerpo entero son recomendaciones opcionales de la AACR: su beneficio aún no está demostrado y se deciden con la familia, considerando la necesidad de anestesia en niños pequeños. ** En algunos centros se ofrece una ecografía o resonancia en el embarazo y adelantar levemente el parto (36–38 semanas) si el bebé tiene la variante, para detectar tumores más pequeños. Con variantes de baja penetrancia o mosaico, el plan puede ser menos intensivo.

Si tienes o tuviste retinoblastoma u otro cáncer

El retinoblastoma se trata en centros especializados en oncología ocular pediátrica, con tratamientos que buscan salvar la vida, el ojo y la visión (láser, frío, quimioterapia en el ojo o en la sangre y, en algunos casos, retirar el ojo). La radioterapia externa se evita siempre que sea posible, porque aumenta mucho el riesgo de otros cánceres en la zona tratada. Si recibiste radioterapia, es especialmente importante consultar ante cualquier bulto o dolor en esa zona.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres tienen el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas y hermanos pequeños deben estudiarse lo antes posible, idealmente en el embarazo o al nacer. Si no tienen la variante, se evitan los exámenes de ojos frecuentes y con anestesia.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes

1

¿Mi hijo o hija va a perder la visión?

No necesariamente. Cuando el retinoblastoma se detecta pequeño, gracias a los controles, el tratamiento suele salvar el ojo y gran parte de la visión. Por eso es tan importante no faltar a los exámenes.

2

¿Por qué los exámenes son con anestesia?

Porque para ver todo el fondo del ojo de un bebé o un niño pequeño se necesita que esté quieto y con la pupila bien dilatada. La anestesia es breve y la realiza un equipo con experiencia en niños. A medida que crecen, muchos exámenes pueden hacerse en la consulta.

3

¿Por qué se debe evitar la radiación?

Porque en las personas con esta variante la radiación aumenta mucho el riesgo de sarcomas y otros cánceres en la zona expuesta. Si necesitas un examen con radiación, no lo evites: avisa de tu condición para que se use la menor dosis posible.



4

Soy adulto y tuve retinoblastoma, ¿qué controles necesito?

Lo más importante es no fumar, protegerse del sol, revisar la piel una vez al año y consultar ante cualquier bulto o dolor de huesos persistente, sobre todo si recibiste radioterapia. También es clave estudiar a tus hijos al nacer o en el embarazo.

5

¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. Tu equipo puede orientarte sobre cuáles corresponden a tu situación.

Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Lohmann DR, Gallie BL. Retinoblastoma. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle. Update on retinoblastoma predisposition and surveillance recommendations for children. Clin Cancer Res. 2025;31(9):1573-1579.

Kamihara J, Bourdeaut F, Foulkes WD, et al. Retinoblastoma and neuroblastoma predisposition and surveillance. Clin Cancer Res. 2017;23(13):e98-e106.

Skalet AH, Gombos DS, Gallie BL, et al. Screening children at risk for retinoblastoma: consensus report from the American Association of Ophthalmic Oncologists and Pathologists. Ophthalmology. 2018;125(3):453-458.

Kleinerman RA, Tucker MA, Tarone RE, et al. Risk of new cancers after radiotherapy in long-term survivors of retinoblastoma: an extended follow-up. J Clin Oncol. 2005;23(10):2272-2279.

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.