

GLIOMAS DE LA VÍA ÓPTICA EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1



Este recurso está dirigido a personas con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en las que se sospeche o se haya confirmado la presencia de un glioma de la vía óptica (OPG). Este recurso solo debe utilizarse para obtener información general y no se considera un consejo médico. Consulte con el proveedor de atención médica que trata la neurofibromatosis (NF) para obtener más información. Para empezar a entender los gliomas de la vía óptica, es útil conocer de antemano algunos aspectos básicos.

¿QUÉ SON LOS TUMORES?

Un tumor es un crecimiento o una masa anormal de tejido. Los tumores varían en tamaño, pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo y pueden suponer o no una amenaza para la salud. Los tumores suelen clasificarse como benignos o malignos.

Un **tumor benigno** es una masa que carece de capacidad para invadir tejidos vecinos o diseminarse a otras zonas del cuerpo. Los tumores benignos suelen tener un ritmo de crecimiento lento; sin embargo, pueden causar síntomas por la presión que ejercen sobre los nervios, los vasos sanguíneos u otras estructuras vecinas, lo que puede provocar dolor u otros síntomas.

Un **tumor maligno** es un crecimiento de tipo canceroso. Los tumores malignos pueden crecer y diseminarse a otras zonas del cuerpo, como los pulmones, el hígado, los huesos o el cerebro. Este proceso se llama metástasis y es potencialmente mortal.

¿QUÉ ES UN GLIOMA DE LA VÍA ÓPTICA?

Los *nervios ópticos* transportan la información visual desde la retina de cada ojo hasta el centro de visión situado en la parte posterior del cerebro. Los *gliomas de la vía óptica* (OPG) son tumores benignos (no cancerosos) que se producen a lo largo de esta vía óptica. Los nervios ópticos izquierdo y derecho se unen en un punto denominado *quiasma óptico*. Luego, viajan por los tractos ópticos y las radiaciones ópticas hasta la corteza visual (Figura 1). Con mayor frecuencia en la NF1, los OPG solo afectan los nervios ópticos o el quiasma (Figura 2), pero también pueden adentrarse más en el cerebro (Figura 3).

Los OPG aparecen en entre el 15 y el 20 % de las personas con NF1 y son el tumor cerebral más frecuente en niños con NF1. Muchos OPG mantienen un tamaño estable y algunos incluso se reducen sin llegar a causar un impacto en la visión; sin embargo, aproximadamente $\frac{1}{3}$ de estos tumores causan síntomas que requieren tratamiento. La edad más frecuente en la que un OPG provoca síntomas es entre los 2 y los 6 años. En adolescentes o adultos con NF1, los OPG rara vez crecen o se vuelven sintomáticos.

FIGURA 1. Anatomía de la vía óptica

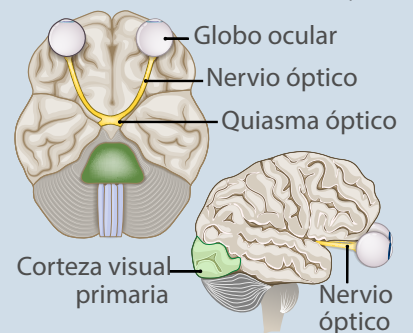


FIGURA 2. La IRM muestra un glioma en el nervio óptico (flecha) en un niño con NF1. El nervio de este lado es más grueso que el del otro lado.

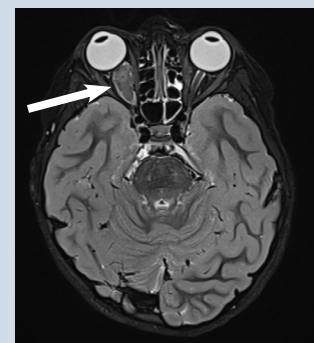
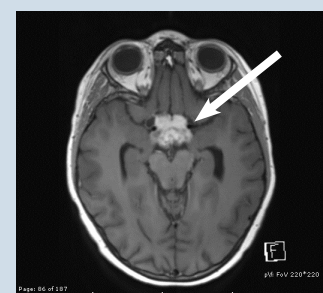


FIGURA 3. La IRM muestra un glioma de la vía óptica con afectación más extensa que incluye el quiasma óptico (flecha) en un niño con NF1.





¿QUÉ COMPLICACIONES PUEDE PRESENTAR UN GLIOMA DE LA VÍA ÓPTICA?

Los síntomas más comunes de un OPG incluyen disminución o pérdida de la visión, inflamación o palidez del nervio óptico (observadas en un examen ocular), movimientos oculares anormales (estrabismo) o protrusión del globo ocular (proptosis).

Cuando los OPG afectan el quiasma óptico, donde se unen ambos nervios ópticos, también pueden afectar el centro hormonal del cerebro (el hipotálamo), que se encuentra debajo del quiasma. Si el centro hormonal está afectado, los niños pueden mostrar signos de pubertad precoz o crecimiento acelerado (crecimiento más rápido de lo esperado para la edad).

¿QUÉ CONTROLES SE RECOMIENDAN PARA LOS GLIOMAS DE LA VÍA ÓPTICA?

Las pautas publicadas recomiendan que un oftalmólogo (oculista) familiarizado con la NF1 examine a los niños pequeños asintomáticos con NF1 a partir del diagnóstico inicial y al menos una vez cada 12 meses hasta la pubertad. Los exámenes oculares de control se pueden hacer con mayor frecuencia si así lo recomiendan los proveedores de atención médica que tratan la NF del paciente o en niños más pequeños.

También es importante que los proveedores de atención médica que tratan la NF hagan controles a los niños en sus visitas a la clínica para detectar signos de pubertad precoz y crecimiento acelerado, que podrían indicar que hay un OPG que está afectando el centro hormonal del cerebro. Por lo tanto, se debe medir la estatura de los niños con NF1 en cada visita al pediatra y en sus visitas a la clínica de NF.

Si un oftalmólogo u otro proveedor de atención médica que trata la NF está preocupado por los cambios en la visión o alguno de los síntomas descritos anteriormente, se suele recomendar una imagen por resonancia magnética (IRM) del cerebro y las órbitas. Se administra un medio de contraste por vía intravenosa durante el procedimiento de IRM para ayudar a definir mejor la presencia de un OPG. Muchos padres preguntan si su hijo debería someterse a una IRM inicial o de seguimiento de rutina. Aunque las prácticas varían entre los médicos especialistas en NF, la mayoría coincide en que no es necesario realizar una IRM a un niño con un examen ocular normal.

Cuando se diagnostica un OPG, los niños reciben un minucioso seguimiento por parte del oftalmólogo para detectar cambios en la visión. También es posible que deban someterse a IRM de seguimiento para controlar el crecimiento. El cronograma o seguimiento para exámenes visuales y por imágenes es diferente para cada paciente y lo determina el equipo de especialistas en NF.

Cuando un OPG afecta el hipotálamo o provoca signos de disfunción hormonal, es frecuente consultar a un endocrinólogo (médico especialista en hormonas). Los niveles hormonales se controlan en la sangre con el tiempo. Además, el endocrinólogo ayuda al equipo médico a seguir el desarrollo puberal y la estatura del niño.

¿CÓMO SE TRATAN LOS GLIOMAS DE LA VÍA ÓPTICA SINTOMÁTICOS?

Aproximadamente $\frac{1}{3}$ de los OPG requieren tratamiento con quimioterapia, y el objetivo del tratamiento es preservar la visión. La decisión de iniciar el tratamiento tiene en cuenta diversos factores, como la edad del paciente, la presencia de pérdida de la visión y el cambio o crecimiento del OPG observado en las IRM.

Hace tiempo que la quimioterapia tradicional se considera el primer enfoque para tratar los OPG en niños con NF1. Los planes de tratamiento más frecuentes utilizan carboplatino mensual, vinblastina semanal o una

Controles recomendados de los gliomas de la vía óptica durante la infancia



Exámenes oculares anuales desde la primera infancia hasta la pubertad



Control regular de los signos de pubertad precoz



Control regular de crecimiento acelerado

combinación de dos fármacos, carboplatino y vincristina. Últimamente se utilizan medicamentos dirigidos específicamente a las vías biológicas que se sabe que están alteradas en las personas con NF1 para tratar los OPG. Estos medicamentos se están probando en ensayos clínicos para evaluar su eficacia en la estabilización y la mejora de la visión en comparación con la quimioterapia tradicional.

Rara vez se recurre a la cirugía para tratar los OPG porque la intervención quirúrgica puede dañar aún más la vía óptica o las estructuras circundantes, lo que podría empeorar la pérdida de la visión.

La radiación suele evitarse en los niños con NF1, ya que existe el riesgo de desarrollar cánceres secundarios. Además, la radiación puede provocar lesiones en los vasos sanguíneos del cerebro.

¿CUÁL ES EL PRONÓSTICO DE LOS GLIOMAS DE LA VÍA ÓPTICA?

En la actualidad, no es posible predecir de forma fiable qué OPG provocarán síntomas y requerirán tratamiento. En general, los OPG aislados en los nervios ópticos tienen el mejor pronóstico y son los que menos probabilidades tienen de causar pérdida de la visión o problemas hormonales. Los OPG que afectan el quiasma o las vías ópticas que van a la parte posterior del cerebro tienen más probabilidades de causar síntomas y requerir tratamiento. Sin embargo, está claro que la mayoría de los OPG se mantienen benignos y asintomáticos. Por lo tanto, el pronóstico a largo plazo para la mayoría de las personas con NF1 y un OPG es excelente.

Actualmente se están llevando a cabo investigaciones centradas en determinar qué individuos pueden presentar un mayor riesgo de progresión del OPG, y se espera que con el tiempo brinden información útil para la toma de decisiones sobre la atención clínica y los tratamientos.

Resumen:

- Los gliomas de la vía óptica se producen en aproximadamente entre el 15 y el 20 % de los niños con NF1.
- Aproximadamente $\frac{1}{3}$ de las personas con OPG conocidos desarrollan síntomas, como pérdida de la visión, y requieren tratamiento.
- El objetivo del tratamiento de los OPG es preservar la visión.
- Es importante examinar periódicamente a los niños con NF1 para evaluar su agudeza visual, su estatura y su desarrollo puberal.
- Probablemente no sea necesario realizar IRM en niños con exámenes oculares normales.

REFERENCIAS

Azizi AA, Walker DA, Liu JF, et al. NF1 optic pathway glioma: analyzing risk factors for visual outcome and indications to treat. *Neuro-Oncology*. 2021;23(1):100-111.

de Blank PMK, Fisher MJ, Liu GT, et al. Optic Pathway Gliomas in Neurofibromatosis Type 1: An Update: Surveillance, Treatment Indications, and Biomarkers of Vision. *Journal of neuro-ophthalmology*. 2017;37(Suppl 1):S23-S32.

Kotch C, Avery R, Getz KD, et al. Risk factors for treatment-refractory and relapsed optic pathway glioma in children with neurofibromatosis type 1. *Neuro-Oncology*. 2022;24(8):1377-1386.

Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health Supervision for Children With Neurofibromatosis Type 1. *Pediatrics*. 2019;143(5).