

RIBEIRO; Gabriela Martins Braga¹

RESUMO

Introdução O retinoblastoma hereditário é o câncer ocular mais comum na infância, frequentemente associado a alterações no gene RB1. Diagnósticos precoces, viabilizados por avanços em sequenciamento genético (NGS), possibilitam intervenções precoces e redução de morbidade. Estratégias de manejo são essenciais para pacientes com histórico familiar de câncer. **Objetivos** Analisar a aplicabilidade do NGS no diagnóstico precoce do retinoblastoma hereditário e propor protocolos de manejo e prevenção secundária para melhorar resultados clínicos.

Métodos Realizou-se uma revisão integrativa da literatura publicada entre 2018 a 2023, consultando bases como PubMed e SciELO. Foram incluídos estudos abordando o uso de NGS em oncogenética pediátrica e os protocolos de manejo em crianças com mutações em RB1. **Resultados e Discussão** Evidências demonstradas de que o NGS permite identificar mutações em RB1 antes do aparecimento de sintomas clínicos, possibilitando o rastreamento familiar e monitoramento precoce. Protocolos preventivos, exames oftalmológicos regulares e educação parental. Além disso, terapias direcionadas baseadas em farmacogenética emergem como promessas para manejo personalizado. Estudos destacam barreiras, como custos e falta de acesso em países em desenvolvimento.

Conclusão A aplicação do NGS no retinoblastoma hereditário fortalece o diagnóstico precoce e o manejo integrado, contribuindo para a redução de morbidade. Investimentos em acessibilidade e educação são cruciais para ampliar o impacto dessas tecnologias em populações vulneráveis.

PALAVRAS-CHAVE: Retinoblastoma, Oncogenética, Pediatria, Diagnóstico Precoce, Sequenciamento Genético