



BASES MOLECULARES DO RETINOBLASTOMA: FUNÇÃO E PERDA DO GENE SUPRESSOR TUMORAL RB1

MOLECULAR BASES OF RETINOBLASTOMA: FUNCTION AND LOSS OF THE RB1 TUMOR SUPPRESSOR GENE

¹Maria Vitória Peixoto Valdivino da Silva; ²Laura Maria Leite da Silva; ³Eurivânio Welíson Pereira da Silva; ⁴Lívia Rodrigues Castor Almeida

¹Graduanda em Enfermagem, Faculdade Integrada Cete, ²Graduanda em Enfermagem, Faculdade Integrada Cete, ³Docente do curso de Enfermagem, Faculdade Integrada Cete, ⁴Docente do curso de Enfermagem, Faculdade Integrada Cete

RESUMO

Introdução: O retinoblastoma é um câncer ocular comum em crianças de 0 a 5 anos, associado à perda da função do gene RB1, essencial no controle do ciclo celular. Entender seus mecanismos moleculares ajuda a melhorar diagnóstico e tratamento. **Objetivo:** Descrever a função do gene RB1 e os efeitos de sua inativação no retinoblastoma. **Metodologia:** Trata-se de um estudo de revisão, com abordagem quantitativo descritivo, desenvolvido a partir da análise de publicações científicas, com o objetivo de reunir e analisar informações sobre as bases moleculares do retinoblastoma, com ênfase na função e na perda do gene RB1. A busca foi realizada nas bases de dados eletrônicas PubMed, Scientific Electronic Library Online (SciELO) e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), usando os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) “Retinoblastoma”, “Ciclo Celular” e “Genética”, com o uso do operador booleano AND. Os critérios de inclusão foram artigos disponíveis em texto completo, publicados nos últimos 5 anos, nos idiomas inglês e português. Por sua vez, foram excluídos dissertações, teses e estudos não relacionados ao tema. **Resultados:** Após a seleção de seis artigos, os dados foram organizados e analisados de forma descritiva, permitindo a síntese das principais evidências sobre o papel do RB1 na regulação do ciclo celular e sua relação com o tumor. Os dados indicam que o gene RB1 codifica a proteína pRb, fundamental para o bloqueio da progressão do ciclo celular, especialmente ao impedir a transição descontrolada das células da fase G1 para a fase S. Quando ocorre a perda funcional do gene, há comprometimento desse controle, favorecendo a multiplicação celular desordenada. A teoria dos dois eventos de Knudson explica a necessidade de duas alterações no gene para o desenvolvimento do tumor, especialmente nos casos hereditários, em que o retinoblastoma surge quando ambas as cópias do gene RB1 estão inativas, caracterizando um importante mecanismo molecular da carcinogênese. **Considerações finais:** Dessa forma, conclui-se que o



estudo do RB1 e do retinoblastoma é fundamental para compreender as bases moleculares do câncer, contribuindo para o diagnóstico precoce, especialmente em indivíduos com predisposição genética. O manejo clínico e o desenvolvimento de novas terapias são essenciais para melhores prognósticos e maior sobrevida. Além disso, compreender as repercussões da doença contribui para a melhoria da assistência em saúde, como também para melhor qualidade de vida desses pacientes.

Palavras-Chave: Retinoblastoma; Ciclo Celular; Genética.

Referências

- AKDENIZ ODEMIS, D; **et al.** RB1 gene mutations and genetic spectrum in retinoblastoma cases. **Medicine**. v. 102, n. 36, 2023. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1097/MD.00000000000035068>. Acesso em: 10 abr. 2026
- LI, Y.; *et al.* Second hit impels oncogenesis of retinoblastoma in patient-induced pluripotent stem cell-derived retinal organoids: direct evidence for Knudson's theory. **PNAS Nexus**. v.1, n 4, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/pnasnexus/pgac162>. Acesso em: 10 abr. 2026
- PAREEK, A.; *et al.* Retinoblastoma: An update on genetic origin, classification, conventional to next-generation treatment strategies. **Heliyon**. v.10, n.12, 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2024.e32844>. Acesso em: 10 abr. 2026
- XU, S.; LIN, X.; JIA, F. NAT10-mediated N4-acetylcytosine modification promotes the progression of retinoblastoma by improving the HK1 mRNA stability to enhance glycolysis. **Clinics**. v. 80, p. 100678, 2025. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.clinsp.2025.100678>. Acesso em: 10 abr. 2026
- YAO Y.; *et al.* Novel insights into RB1 mutation. **Cancer Letters**. v.547, n. 215870, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.canlet.2022.215870>. Acesso em: 10 abr. 2026
- YE, K.; *et al.* Longitudinal analysis of retinal cell state transitions in RB1-deficient retinal organoids reveals the nascent cone precursors are the earliest cell-origin of human retinoblastoma. **Cell Death & Disease**. v. 17, n. 34, 2026. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/s41419-025-08191-x>. Acesso em: 10 abr. 2026