

RETINOBLASTOMA HERITABLE: LAPORAN KASUS

Eristan Napitupulu¹, Lina Choridah²

¹Residen Departemen Radiologi Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada

²Staf Pengajar Departemen Radiologi Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada

Heritable Retinoblastoma: A Case Report

ABSTRACT

Retinoblastoma is the most common primary intraocular malignancy in childhood, occurring in 1 in 14,000-20,000 live births. The most common presenting signs are leukocoria (60%), followed by strabismus (20%). There are two types of retinoblastoma i.e. hereditary due to germline mutation (40%) and sporadic (60%). Heritable retinoblastoma is associated with a germline mutation in the tumour suppressor gene, RB1, (gene located the long arm of chromosome 13 (13q14).

A 34-month-old boy was referred to hospital with chief complaint of the left orbital mass. One year prior to admission, his left eye appeared like cat's eye. The ophthalmologist has suggested for surgery but his parents refused. From the family history, his father had retinoblastoma and underwent enucleation. His youngest sibling has been diagnosed with retinoblastoma in August 2016. Ultrasonography (US) showed echoes coming from the internal part of tumor. Pre-contrast Computed Tomography (CT) demonstrated intraocular soft tissue mass showing calcifications on both eyes and post-contrast showed mild to moderate noncalcified portion enhancement. Histo-pathology showed intercellular necrosis and calcification within the tumor.

Retinoblastoma is generally classified in three different entities : familial/sporadic, bilateral/unilateral and heritable/nonheritable. To determine heritable and nonheritable retinoblastoma, it can be by recognized from bilateral affected eyes and family history of retinoblastoma. US is the most common test for confirming retinoblastoma and CT will help to determine the size and involvement of adjacent tissues. Histopathology remains the gold standard to determine retinoblastoma.

We reported a case of heritable retinoblastoma, with three family members are affected by retinoblastoma. CT and US are important to help clinicians in diagnosis retinoblastoma while histology remains the gold standard for diagnosis.

Keywords: retinoblastoma, heritable, ultrasonography, computed tomography

ABSTRAK

Retinoblastoma adalah keganasan intraokuler primer yang paling sering terjadi pada anak-anak, terjadi pada 1:14.000-20.000 kelahiran hidup. Manifestasi klinis yang paling sering adalah leukokoria (60%), diikuti strabismus (20%). Ada dua tipe retinoblastoma yaitu herediter disebabkan oleh mutasi *germline* pada gen *tumor suppressor*, RB1, (gen terletak pada kromosom 13 (13q14).

Seorang anak laki-laki usia 34 bulan berobat ke rumah sakit dengan keluhan utama tumor pada mata kiri. Satu tahun yang lalu, mata kiri tersebut tampak seperti mata kucing. Dokter ahli mata telah menyarankan untuk operasi namun orang tua menolak. Dari anamnesis riwayat keluarga, ayah menderita retinoblastoma pada mata kiri dan telah dienukleasi. Adik kandung perempuan juga telah didiagnosis retinoblastoma pada bulan Agustus 2016. Ultrasonografi (USG) menunjukkan *internal echo* dari tumor. *Computed Tomography* (CT) pre-kontras menunjukkan *soft tissue tumor intra-okuler* disertai kalsifikasi pada kedua mata dan paska-kontras menunjukkan penyngatan pada lesi. Histopatologi menunjukkan nekrosis intraseluler dan kalsifikasi pada tumor.

Retinoblastoma secara umum diklasifikasikan dalam tiga kategori : familial/sporadik, bilateral/unilateral dan *heritable/non-heritable*. Untuk membedakan retinoblastoma *heritable* dan *non-heritable*, dapat ditandai dari kedua mata yang terkena dan adanya riwayat retinoblastoma di keluarga. USG adalah alat yang paling sering digunakan untuk konfirmasi retinoblastoma dan CT membantu untuk membedakan ukuran lesi dan keterlibatan jaringan sekitarnya. Histopatologi merupakan baku emas untuk mendiagnosis retinoblastoma.

Dilaporkan kasus retinoblastoma *heritable*, dengan tiga anggota keluarga yang menderita retinoblastoma. CT dan USG sangat penting untuk membantu klinisi dalam mendiagnosis retinoblastoma, sedangkan baku emas untuk diagnosis adalah histopatologi.

Kata kunci: retinoblastoma, *heritable*, ultrasonografi-computed tomography

PENDAHULUAN

Retinoblastoma (RB) adalah tumor ganas primer pada bola mata yang paling sering terjadi pada anak-anak. Frekuensi terjadinya RB 1:14.000-20.000 kelahiran hidup, berbeda di setiap negara. Dilaporkan angka kejadian tumor RB di negara maju lebih rendah dibandingkan di negara berkembang. Tidak ditemukan predileksi pada jenis kelamin maupun ras, dan diagnosis RB 90% pada usia < 3 tahun. Umur rata-rata terkena RB tergantung pada riwayat RB di keluarga dan sisi yang terkena.¹⁻³

RB adalah mutasi gen yang terjadi pada kromosom 13q14. Penyakit ini dapat dikategorikan sebagai penyakit yang tidak diwariskan atau sporadik sekitar 60% dan penyakit yang diwariskan sekitar 40%. Pada tipe sporadik biasanya ditemukan pada usia kurang lebih 24 bulan, sisi mata yang terkena unilateral tanpa disertai mutasi somatik gen protein RB (RB1). Sebaliknya pada tipe yang diwariskan dengan mutasi *germline* lebih sering bilateral dan di temukan pada usia kurang dari 12 bulan.^{3,4}

Pawius adalah orang yang pertama yang menjelaskan tentang RB pada tahun 1597. Pemahaman tentang etiologi, patogenesis dan genetik penyakit ini telah terbukti sejak saat itu. Diagnosis dini dan pengobatan RB saat ini mampu membuktikan prognosis untuk bertahan hidup lebih dari 90%.³

Terdapat beberapa modalitas radiologi yang

dapat digunakan untuk menilai dan evaluasi RB. Ultrasonografi (USG) dapat digunakan sebagai modalitas awal dalam diagnosis RB, namun bila ukuran tumor sangat besar diperlukan modalitas lain seperti *computed tomography* (CT) atau *magnetic resonance imaging* (MRI).^{1,2,4,5}

Definisi

Retinoblastoma (RB) adalah neoplasma yang berasal dari neuroretina (sel batang dan kerucut) atau sel glia yang bersifat ganas. Kelainan ini bersifat kongenital yang timbul pada anak-anak berumur 3 tahun yang berbahaya, meskipun dapat di jumpai pada usia lebih lanjut (40 tahun). Dapat mengenai kedua mata, yang merupakan kelainan yang diturunkan secara autosomal dominant, dapat pula mengenai satu mata yang bersifat mutasi somatik.²

Terminologi RB herediter adalah kelainan genetik yang bersifat mutasi *germline* yakni abnormalitas genetik yang bisa ditemukan pada seluruh tubuh, sedangkan RB sporadik (dapatan) bersifat mutasi *non-germline* (somatik) yakni kelainan genetik terjadi hanya pada jaringan tersebut. RB bilateral dan herediter merupakan mutasi *germline* dan dapat diwariskan, berbeda dengan RB sporadik yang biasanya tidak diwariskan.^{3,6,7}

Epidemiologi

RB merupakan tumor intra-okuler pada anak-anak, menduduki peringkat ketiga sebagai tumor yang paling sering terjadi setelah melanoma dan metastasis. Insidensi terjadinya sekitar 1:14.000-20.000 kelahiran hidup, berbeda di setiap negara. Dilaporkan angka kejadian tumor RB di negara maju lebih rendah dibandingkan di negara berkembang. Tidak ditemukan predileksi pada jenis kelamin maupun ras, dan diagnosis RB 90% pada usia < 3 tahun, 60-70% unilateral dan 30-40% bilateral. Umur rata-rata terkena tergantung pada riwayat RB di keluarga dan sisi yang terkena: pasien dengan riwayat keluarga RB sekitar usia 4 bulan, pasien dengan RB bilateral sekitar usia 12 bulan, dan pasien dengan RB unilateral sekitar usia 24 bulan.^{1,3,4}

Patofisiologi

RB adalah penyakit genetik; merupakan inaktivasi kedua alel gen RB (RB1). Penyakit ini di kategorikan dalam *hereditary* dan *non-hereditary* (sporadik). RB *hereditary* adalah penyakit *autosomal dominant* dengan mutasi *germline*, terhitung sekitar 6% pada penderita baru yang terdiagnosis RB. Pada tipe *hereditary*, 85% tumor terdeteksi pada *onset* awal, bilateral, dan multifokal. Pada RB *inhereditary* atau sporadik kedua alel gen RB1 tidak aktif secara somatik pada sel-sel retina. RB sporadik terdeteksi pada *onset* yang lambat, unilateral, dan unifokal. Knudson membuat dua pernyataan tentang penjelasan perkembangan tumor RB. Knudson menyatakan bahwa untuk menjadi RB, diperlukan dua kromosom yang mengalami mutasi.³

Pada beberapa dekade lalu, para ilmuwan telah mempelajari perubahan-perubahan DNA seseorang yang dapat menyebabkan sel-sel di retina berubah menjadi tumor. Setiap DNA pada tiap-tiap sel membentuk gen, yang menentukan fungsi dari sel-sel tubuh. Setiap kita mirip seperti orangtua kita karena mereka adalah sumber dari DNA tubuh kita. Pengaruh DNA yang banyak mempengaruhi bagaimana tampilan seseorang.

Beberapa gen terkontrol saat masa pertumbuhan, membelah menjadi sel baru, dan mati pada saatnya. Gen-gen tertentu yang membantu pertumbuhan sel, membelah, atau tetap hidup disebut *oncogen*. Gen-gen yang menghambat sel membelah atau menyebabkan sel mati pada saatnya disebut gen *tumor suppressor*. Tumor dapat disebabkan oleh perubahan DNA yang mengaktifkan *oncogen* atau menekan gen *tumor suppressor*.

Gen yang paling penting pada RB adalah gen *tumor suppressor* RB1. Gen ini membentuk protein (pRB) yang dapat membantu menghentikan pertumbuhan sel-sel yang terlalu cepat. Setiap sel normalnya memiliki 2 gen RB1. Selama sel-sel retina masih memiliki salah satu gen RB1 maka sel-sel dapat tumbuh sebagaimana mestinya, tidak menyebabkan RB. Tapi pada saat kedua gen RB1 mengalami mutasi atau kehilangan, pertumbuhan sel dapat tidak terkontrol. Hal ini dapat menyebabkan perubahan-perubahan gen, yang akhirnya dapat berubah menjadi tumor.^{3,6,8}

Gambaran Klinis

Presentas klinis yang paling sering pada RB adalah leukokoria sekitar 60% dan diikuti strabismus sekitar 20%. Presentasi klinis RB tergantung pada tahap penyakit. Berikut data presentasi klinis dan gejala RB tergantung pada stadium penyakit.

Tabel 1. Manifestasi klinis yang tersering^{1,5}

Manifestasi	Prevalensi
Leukokoria	56%
Strabismus	20%
Mata merah disertai nyeri	7%
Penurunan visus	5%
Tanpa gejala	3%
Selulitis orbita	3%
Midriasis unilateral	2%
Heterochromia iridis	1%
Hifema	1%

Gambaran Radiologis

Meskipun RB dapat diidentifikasi melalui pemeriksaan funduskopi, modalitas radiologi sangat membantu untuk konfirmasi diagnosis dan perluasan penyakit tersebut, termasuk keterlibatan ke retrobulbar atau intrakranial. Modalitas radiologi dapat digunakan untuk konfirmasi dan menentukan *staging*. Secara umum tipe RB *non-diffuse* terlihat sebagai nodul dengan kalsifikasi, dan adanya kalsifikasi ini dapat membedakannya dengan lesi intra-okuler lain pada retina.⁶

USG dapat membantu menegakkan diagnosis RB dengan kalsifikasi di dalam tumor. Kalsifikasi ini juga dapat dilihat pada pemeriksaan CT, MRI saat ini menjadi modalitas diagnostik yang lebih disukai untuk evaluasi keterlibatan saraf optik, bola mata dan otak. MRI tidak hanya menawarkan resolusi jaringan lunak yang lebih baik, tapi juga menghindari paparan radiasi yang berpotensi membahayakan.^{2,5,6}

CT adalah modalitas pilihan, dengan menggunakan bahan kontras, dapat menilai keterlibatan intrakranial untuk tujuan *staging*. Pada CT pre-kontras, RB tampak sebagai tumor jaringan lunak intra-okuler dengan kalsifikasi lebih dari 95% kasus. Kalsifikasi bisa soliter atau multipel, dengan berbagai ukuran. Bola mata bisa memiliki ukuran normal atau membesar. Keterlibatan ekstra-okuler dapat di deteksi

pada CT. Tumor dapat tumbuh *exophytic*, *endophytic*, atau *diffuse*. Setelah pemberian kontras, lesi kalsifikasi pada tumor mengalami penyengatan. Infiltrasi yang meluas pada RB dapat ditandai dengan densitas yang lebih tinggi daripada *vitreous*.^{1,5,6}

Pada MRI, RB tampak isointens hingga relatif sedikit hiperintens daripada *vitreous* pada T1 dan menengah hingga sangat hipointens pada T2. Kalsifikasi padat dapat dilihat sebagai bintik sinyal rendah pada gambar T2 dan tampak nyata sebagai daerah hipointense pada gambar *gradient-echo*, meskipun MRI kurang sensitif dalam mendeteksi kalsifikasi dibandingkan CT. Setelah pemberian bahan kontras gadolinium, lesi tumor mengalami penyengatan yang nyata. MRI juga dapat menunjukkan ablasi retina, tampak hiperintens pada T1 dan T2.^{1,6}

Diagnosis Banding

Beberapa lesi yang mirip dengan RB, dapat dibedakan berdasarkan anamnesis, pemeriksaan klinis dan pemeriksaan tambahan yang sesuai.

Penyakit Coats

Penyakit Coats secara klinis terjadi pada dekade pertama kehidupan dan lebih sering terjadi pada anak laki-laki. Lesi biasanya ditandai dengan permeabilitas pembuluh darah retina yang abnormal dan telangiectasis, unilateral dengan eksudasi intra-retinal, bisa terjadi ablasi retina dan glaukoma neovaskuler. Pada stadium awal tampak normal. Pada pemeriksaan USG dapat menunjukkan tumor retina dan konveksi kolesterol dalam cairan sub-retinal. Angiografi fluoresensi menunjukkan telangiectasis klasik pembuluh darah. Pada CT menunjukkan lesi hiperdens *wing-shaped* atau hiperdensitas yang *diffuse* pada *vitreous*. Pada MRI, cairan sub-retinal tampak hiperintens pada T1 dan T2. Tampak heterogen disebabkan kolesterol, perdarahan dan jaringan parut. Setelah pemberian gadolinium, tampak *linear enhancement* pada bagian sub-retinal.^{1,2}

Persistent Hyperplastic Primary Vitreous (PHPV)

Persistent hyperplastic primary vitreous saat ini dikenal dengan *persistent fetal vasculature* (PFA), dapat

diidentifikasi dalam beberapa hari atau beberapa minggu setelah kelahiran. Biasanya unilateral pada dua per tiga kasus dan berkaitan dengan mikroftalmus, hipoplastik pada iris dan pembuluh darah yang prominen. Bola mata tampak kecil. Sisa pembuluh darah *hyaloid* tampak sebagai struktur linier hipointens yang meluas ke arah saraf optik, yang mengalami *enhance* setelah pemberian kontras. Pada pemeriksaan USG menunjukkan *hyaloid* yang persisten, tidak adanya kalsifikasi diyakini sebagai panduan untuk mendiagnosis PHPV.^{1,2}

Retinopathy of Prematurity (ROP)

Retinopathy of prematurity lebih sering dikenal dengan *retrolental fibroplasia*, adalah gangguan vaskuloproliferatif yang terjadi pada bayi preterm dengan berat lahir rendah. Komplikasi dari penyakit ini bervariasi mulai dari ringan sampai kehilangan penglihatan yang berat. Penyebabnya masih belum jelas. Kemungkinan disebabkan mekanisme insufisiensi vaskularisasi pada perkembangan retina yang menyebabkan hipoksia, hal ini mencetuskan faktor-faktor stimulasi baru dan pertumbuhan pembuluh darah yang abnormal. Bayi prematur yang menderita ROP diketahui memiliki nilai serum *insulin-like growth factor-I* (IGF-I). Di samping berat badan lahir yang rendah, apnea, penggunaan ventilator yang lama, terapi surfaktan, penurunan level vitamin E merupakan faktor-faktor resiko terjadinya ROP.^{1,2}

Biasanya bilateral, asimetris, dan bola mata kecil. Pada pemeriksaan CT tidak ditemukan kalsifikasi. Pada MRI tampak cairan sub-retinal hiperintens pada T2 dan hipointens setelah pemberian kontras pada T1.^{1,2}

Prognosis

Prognosis RB berhubungan dengan perluasan tumor ke arah luar dan atau keterlibatan sub-arakhnoid. Klasifikasi Reese-Ellsworth adalah metode untuk memprediksi prognosis. Perluasan tumor hingga ekstra-okuler memiliki prognosis yang buruk, keterlibatan saraf optik yang luas juga dikaitkan dengan peningkatan angka kematian.

Tabel 2. Klasifikasi Reese-Ellsworth^{1,5}

Grup	A	B
I (sangat favorable)	Tumor soliter, ukuran kurang 4 diameter disc, pada atau dibelakang equator	Tumor multipel, ukuran tidak melebihi 4 diameter disc, semua pada atau di belakang equator
II (favorable)	Tumor soliter, ukuran 4-10 diameter disc, pada atau di belakang equator	Tumor multipel, ukuran 4-10 diameter disc, pada atau di belakang equator
III (doubtful)	Lesi yang meluas ke anterior equator	Tumor soliter, ukuran > 10 diameter disc, di belakang equator
IV (unfavorable)	Tumor multipel, beberapa besarnya lebih dari 10 diameter disc	Ada lesi yang meluas ke anterior ora serrata
V (sangat unfavorable)	Massive seeding melibatkan lebih dari setengah retina	Vitreous seeding

LAPORAN KASUS

Seorang anak laki-laki usia 34 bulan berobat ke poli mata dengan keluhan utama massa pada mata kiri (Gambar 1). Satu tahun sebelum berobat ke rumah sakit, mata kiri terlihat seperti mata kucing. Berdasarkan riwayat keluarga, ayah pasien juga menderita RB dan telah di-enukleasi. Adik kandung perempuannya juga telah didiagnosis RB pada bulan Agustus 2016 (Gambar 2). Pada pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum baik dan kompos mentis, respirasi 20x/menit, nadi 96x/menit, dan suhu 36,5°C.

Status generalis, leher tidak teraba limfonodi. Pada pemeriksaan toraks, inspeksi tampak simetris, tak tampak ketinggalan gerak; palpasi fremitus kanan sama dengan kiri; perkusi sonor kanan sama dengan kiri; auskultasi suara dasar vesikuler pulmo kanan dan kiri, tak terdengar suara ronki maupun *wheezing*. Pemeriksaan abdomen, inspeksi tampak perut datar; auskultasi terdengar gerak peristaltik normal; perkusi timpani; palpasi supel, tak terdapat nyeri tekan. Status lokalis pada mata kiri tampak tumor intra-okuler dengan ukuran lebih kurang 8x5x4,5 cm. Mata kanan dalam batas normal, lensa dan *vitreous* jernih, namun pada bagian posterior bola mata tampak tumor intra-okuler.

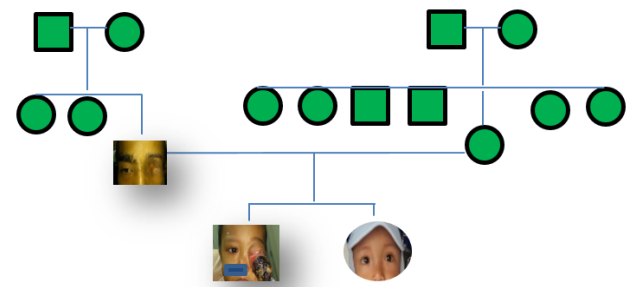
Dilakukan pemeriksaan laboratorium dengan hasil dalam batas normal dan tetap menjalani kemoterapi.

Tanggal 30 Juni 2015 dilakukan pemeriksaan CT yang menunjukkan tumor intra-okuler pada kedua

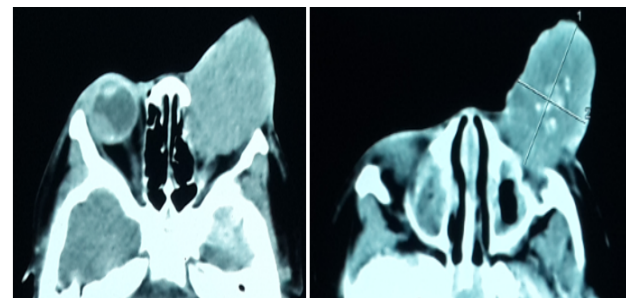
mata disertai kalsifikasi (Gambar 3). Oleh dokter ahli mata menyarankan untuk enukleasi pada mata kiri, namun orangtua penderita menolak.



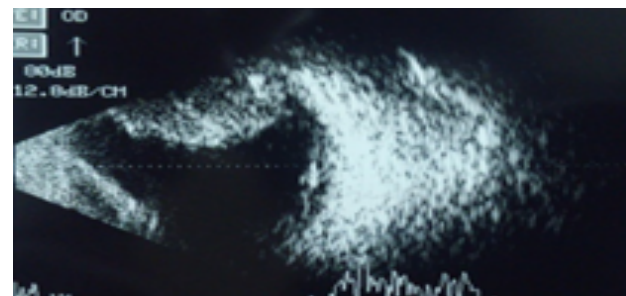
Gambar 1. (A) Saat berusia 10 bulan tampak mata kiri seperti mata kucing. (B) Saat pasien berobat pertama ke poli mata RS. Sardjito. (C) Tiga bulan setelah enukleasi.



Gambar 2. Skema riwayat keluarga yang menderita RB. Pasien menderita RB bilateral, ayah dan adik kandung didiagnosis RB.



Gambar 3. CT menunjukkan massa intra-okuler pada kedua mata disertai kalsifikasi dan setelah pemberian kontras menunjukkan penyangatan ringan hingga sedang pada lesi.

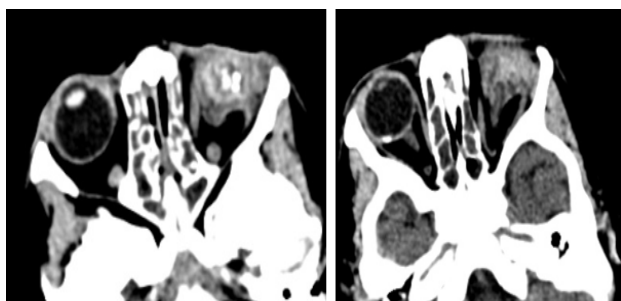


Gambar 4. Pemeriksaan USG mata kanan menunjukkan *internal echo* dari tumor

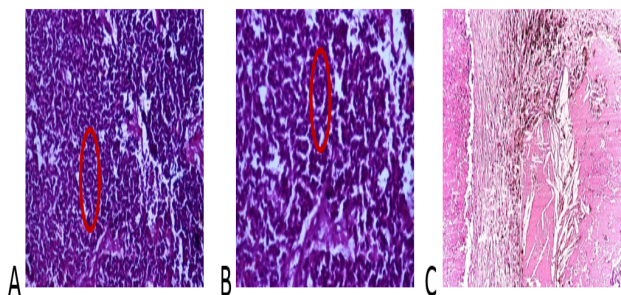
Tanggal 15 Juli 2015 dilakukan pemeriksaan USG mata kanan, menunjukkan internal echo dari massa intra-okuler (Gambar 4). Karena keluhannya semakin memberat akhirnya keluarga setuju untuk dilakukan enukleasi, namun sebelumnya pasien harus menjalani kemoterapi terlebih dahulu (Gambar 5).

Januari 2016 penderita menjalani enukleasi, pada saat penderita menjalani enukleasi, dilakukan pemeriksaan histopatologi dengan hasil yang menunjukkan sel-sel hiperkromatosis dan formasi rossete (Gambar 6).^{1,9}

Tanggal 20 April 2016 penderita datang untuk kontrol paska-enukleasi dan kemoterapi (Gambar 7). Pada CT menunjukkan massa pada mata kanan dengan kalsifikasi tanpa disertai perluasan ekstra-okuler.



Gambar 5. CT setelah menjalani kemoterapi menunjukkan ukuran tumor yang berkurang.

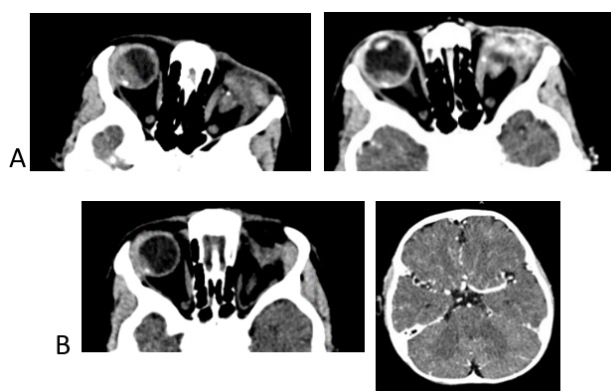


Gambar 6. Histopatologi mata kiri, terdiri dari sel-sel yang berbentuk bulat, oval, *spindle*, nukleus dengan hiperkromatin, *rossettes* (red around).

DISKUSI

RB adalah tumor intra-okuler yang bersifat *heritable* (dapat diwariskan) dan *non-heritable*, yang merupakan kelainan kongenital bersifat *autosomal dominant*, biasanya terjadi bilateral dan ditemukan saat penderita berusia <12 bulan. Untuk membedakan

heritable dan *non-heritable* RB, dapat ditandai dengan keterlibatan pada kedua mata dan riwayat keluarga.^{2,3,6,7} Pasien pada kasus ini adalah seorang anak laki-laki usia 34 bulan datang dengan keluhan utama tumor pada mata kiri. Satu tahun yang lalu pasien masih mengeluhkan leukokoria pada mata kirinya. Dari hasil anamnesis didapatkan ada riwayat keluarga yang menderita RB yakni ayah pasien dan telah dilakukan enukleasi. Adik kandung perempuan pasien juga di diagnosis RB pada bulan Agustus 2016. Jika seorang penderita RB terkena pada kedua mata, sekitar 98% kemungkinan merupakan mutasi *germline*. Hanya sekitar 5% penderita RB memiliki riwayat keluarga RB.¹ Semua anak dengan penyakit RB bilateral dan sekitar 15% dari pasien dengan penyakit unilateral diduga memiliki bentuk diwariskan, meskipun hanya 25% memiliki orangtua yang terkena.



Gambar 7. (A) CT satu bulan paska-enukleasi. (B) CT paska-kemoterapi kedua.

Gambaran CT pada lesi menunjukkan massa intra-okuler bilateral disertai kalsifikasi yang merupakan karakteristik RB. Massa intraokuler pada mata kiri berukuran lk 8x5x4,5 cm. Perlu dibedakan dengan lesi intra-okuler lain yang mirip dengan RB diantaranya penyakit Coats, *retinopathy of prematurity*, dan *persistent hyperplastic primary vitreous*. Pada penyakit Coats ditandai dengan ablasi retina, ukuran bola mata yang masih normal, dan unilateral. Penyakit lain yang perlu dipikirkan adalah *persistent hyperplastic primary vitreous* yang biasanya unilateral, ukuran bola mata yang kecil dan hyaloid yang menetap. Diagnosis banding yang lain adalah *retinopathy of prematurity* biasanya bilateral, asimetris, dan bola mata kecil.^{1,2,5,6}

Karakteristik pemeriksaan USG dan CT pada RB menunjukkan tumor intra-okuler dengan kalsifikasi intralesi. CT dapat membantu untuk menentukan

ukuran dan keterlibatan jaringan sekitarnya. Pemeriksaan histopatologis merupakan baku emas untuk menentukan diagnosis.^{1,2,5,6}

rosette in retinoblastoma. *Indian J Ophthalmol.* 2014;62(5):638–41.

KESIMPULAN

Kasus RB herediter bilateral bisa terjadi bila di dapatkan riwayat keluarga RB. Ultrasonografi dan CT menunjukkan massa intra-okuler dengan kalsifikasi yang membedakan lesi tersebut dengan lesi lain. Pemeriksaan radiologi sangat berperan penting untuk konfirmasi dan evaluasi perluasan lesi. Kasus RB jarang, karena itu seorang ahli radiologi seharusnya mampu mengidentifikasi untuk membantu klinisi dalam diagnosis dan *staging*.

REFERENSI

1. Ophthalmology AA of O. Ophthalmic Pathology and Intraocular Tumors. 178 p.
2. Rossi A, Tortori-Donati P. Pediatric Neuroradiology Brain Head and Neck Spine. 2005. 1329 p.
3. Jagadeesan M, Khetan V, Mallipatna A. Genetic perspective of retinoblastoma: From present to future. *Indian J Ophthalmol* [Internet]. 2016;64(5):332–6. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27380971>
4. Traine PG, Schedler KJ, Rodrigues EB. Clinical Presentation and Genetic Paradigm of Diffuse Infiltrating Retinoblastoma: A Review. *Ocul Oncol Pathol* [Internet]. 2016;2(3):128–32. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27239450> <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC4881270>
5. Danziger A, Pric I. CT Findings in Retinoblastoma:695–7.
6. Rao AA, Naheedy JH, Chen JYY, Robbins SL, Ramkumar HL. A clinical update and radiologic review of pediatric orbital and ocular tumors. *J Oncol.* 2013;2013.
7. Pandey AN. Retinoblastoma: An overview. *Saudi J Ophthalmol* [Internet]. 2014;28(4):310–5. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.sjopt.2013.11.001>
8. Ghassemi F, Chams H, Sabour S, Karkhaneh R, Farzbod F, Khodaparast M, et al. Characteristics of germline and non-germline retinoblastomas. *J Ophthalmic Vis Res.* 2014;9(2):188–94.
9. Das D, Bhattacharjee K, Barthakur SS, Tahiliani PS, Deka P, Bhattacharjee H, et al. A new