

# Informatie over erfelijk retinoblastoom

Retinoblastoom is een zeldzame vorm van **oogkanker van het netvlies (retina)**.

In Nederland krijgen gemiddeld 11 kinderen per jaar een retinoblastoom. Bij ongeveer de helft (50%) wordt dit veroorzaakt door een **erfelijke aanleg**. Erfelijk retinoblastoom wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** (mutatie) in het RB1-gen.

Kinderen **van 0-4 jaar** met deze mutatie hebben een verhoogd risico om **in één of beide ogen** tumoren te krijgen. Soms op meerdere plaatsen in het netvlies.

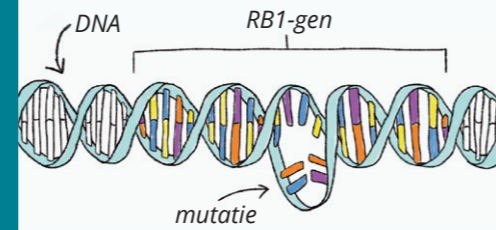


Als een kind in twee ogen retinoblastoom heeft (**dubbelzijdig**), is de ziekte altijd erfelijk. Als een kind in één oog retinoblastoom heeft, is er in ongeveer 15% sprake van erfelijk retinoblastoom.

## DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**.

Een mutatie in het **RB1-gen** zorgt voor een hoger risico op retinoblastoom.



Om het RB1-gen te **onderzoeken**, nemen we bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



## Hoe erft erfelijk retinoblastoom over?

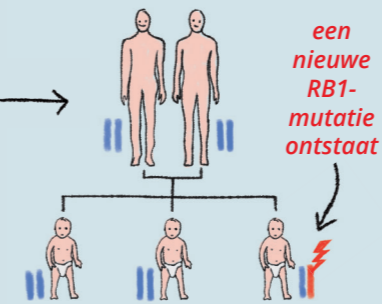
Er zijn twee situaties mogelijk:

### Situatie 1:

Bij 90% van de kinderen is de RB1-mutatie **nieuw ontstaan**. De nieuwe mutatie ontstaat dan tijdens de bevruchting of net daarna.

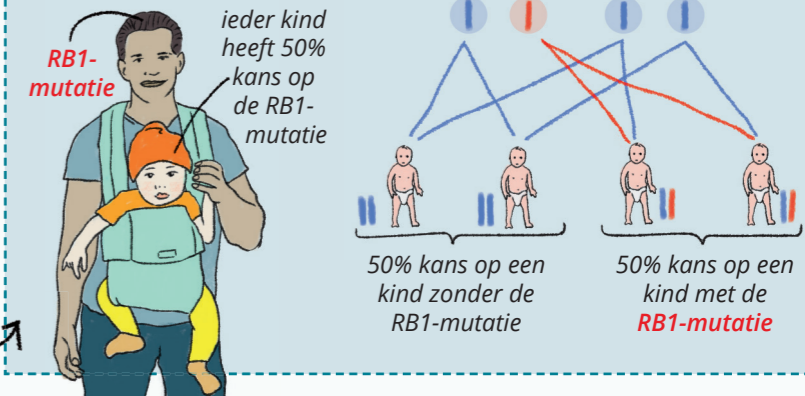
Heel soms blijkt de RB1-mutatie niet bij het kind nieuw te zijn ontstaan, maar bij één van de **ouders**. Bij deze ouder is de mutatie dan maar in een **klein deel** van de cellen aanwezig (**mozaïek**). De ouder heeft daarom zelf geen retinoblastoom gekregen. Omdat de RB1-mutatie wel in (een deel van) de geslachtscellen zit, kunnen de broertjes en zusjes de mutatie wel erven. Een mozaïek bij de ouder is niet altijd aan te tonen. Vandaar dat aan broertjes en zusjes van een kind met een nieuwe mutatie wél DNA-onderzoek aangeboden wordt. Zij hebben 2-3% kans op de RB1-mutatie.

Als het kind met de nieuwe mutatie zelf kinderen krijgt, geldt **situatie 2**.



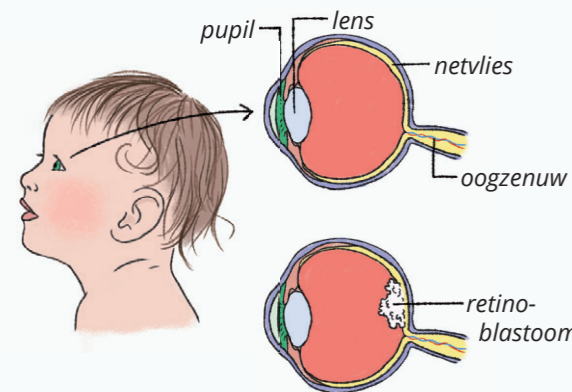
### Situatie 2:

Als één van de ouders **retinoblastoom** heeft met een **RB1-mutatie**, hebben hun kinderen ieder **50% kans** om deze mutatie ook te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. We noemen dit een **autosomaal dominante** overerving.



## Klachten en verschijnselen

**Retinoblastoom** kan alleen ontstaan als het **netvlies nog groeit**. Als een kind ongeveer 4 jaar is, kunnen er geen nieuwe retinoblastoom tumoren meer ontstaan.



Meestal zien ouders als eerste een vreemde verkleuring van de pupil. Soms is scheelzien van één oog het eerste wat opvalt. **In Nederland is de overleving van retinoblastoom uitstekend.**

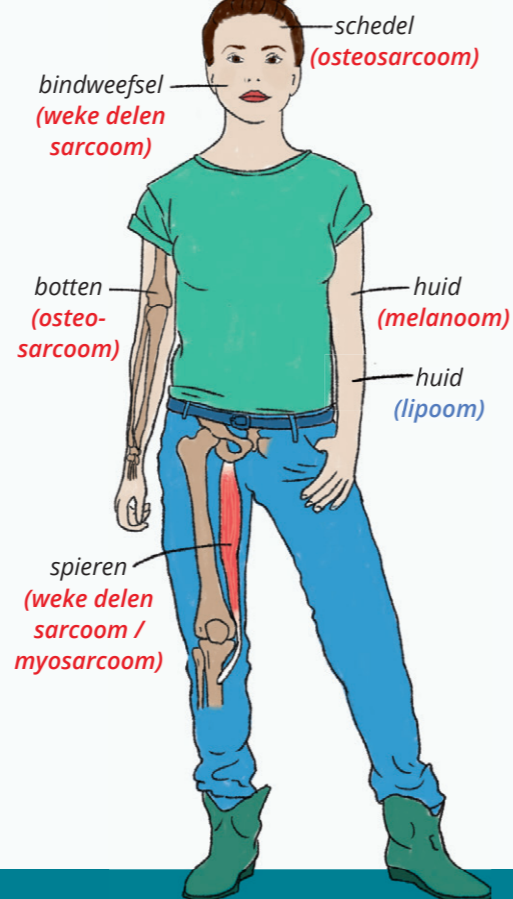
**Volwassenen** met een mutatie in het RB1-gen hebben ook later iets meer kans op kanker. Het gaat om tumoren van de botten, spieren en bindweefsel (sarcomen) en huidkanker (melanoom). Deze tumoren ontstaan vooral op een leeftijd ouder dan 20 jaar.

Wel is het zo dat bij **kinderen** die bestraald zijn, sarcomen soms op vroegere leeftijd voorkomen.

Ook hebben kinderen op jonge leeftijd een hele kleine kans op een zeldzame hersentumor (pineoblastoom).

**Vanaf 40-jarige leeftijd** komen ook andere vormen van kanker zoals darmkanker en borstkanker iets vaker voor.

Ook goedaardige vetbulten (lipomen) worden regelmatig gezien.



## Behandeling en controle

**Behandelingen voor kinderen met retinoblastoom:**

**Bijna alle kinderen met retinoblastoom (>95%) kunnen hiervan genezen.** Er zijn meerdere behandelingen mogelijk. Ieder kind krijgt een behandeling op maat. De behandeling is (onder andere) afhankelijk van de grootte, vorm en plaats van de tumor. Op [www.retinoblastoom.nl](http://www.retinoblastoom.nl) kunt u meer informatie vinden over welke behandelingen er zijn.

**Controles voor mensen met een RB1-mutatie:**

**Tot 18 jaar:**

- Op jonge leeftijd eenmaal een **MRI-scan** van de hersenen
- Regelmatige controle bij het multidisciplinair team van het **Retinoblastoom Centrum Nederland** in het Amsterdam UMC.

Welke controles en hoe vaak **daarna** plaats gaan vinden, hangt onder andere af van welke behandeling eerder heeft plaatsgevonden.

Bij **onbegrepen klachten** langer dan 2 weken is het advies laagdrempelig contact op te nemen met een arts.

**Straling** (zoals bij radiotherapie of CT-scans) verhoogt het risico op het ontstaan van tumoren bij mensen met erfelijk retinoblastoom. Als het kan, moet dit zoveel mogelijk vermeden worden.

## Adviezen

Wij adviseren niet te **roken**, niet teveel **alcohol** te drinken en de huid goed te beschermen tegen **zonlicht**.



## Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** staat op [www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven). Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



## Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat zij of hun kind een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.



## Meer informatie

[www.retinoblastoom.nl](http://www.retinoblastoom.nl)  
[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

