

Informatie over unilateraal niet familiair retinoblastoom

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

In Nederland krijgen gemiddeld 11 kinderen per jaar retinoblastoom.



Als een kind in één oog retinoblastoom heeft, en het komt niet in de familie voor, dan is 85% **niet erfelijk**. Over deze groep gaat deze infographic.

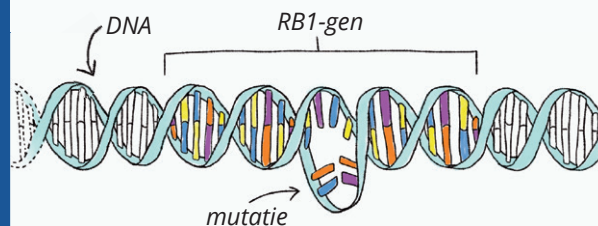
Er is een aparte infographic over erfelijk retinoblastoom.



DNA, genen en mutaties

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

Bij retinoblastoom spelen mutaties in het **RB1-gen** een rol.

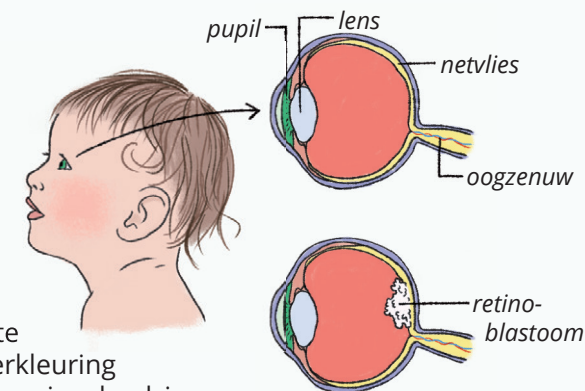


Als **RB1-genmutaties alleen in de tumor zitten, gaat het om niet-erfelijk retinoblastoom**.

Als een mutatie ook in het bloed (en de overige lichaamscellen) zit, gaat het om erfelijk retinoblastoom.

Klachten en verschijnselen

Retinoblastoom kan alleen ontstaan als het **netvlies nog groeit**. Als een kind ongeveer 2 jaar is, kunnen er geen 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.

Behandeling

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 kunt u meer informatie vinden over welke behandelingen er zijn.



Situatie 1

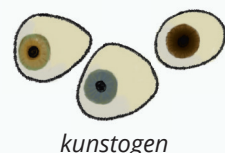
Het oog is verwijderd (enucleatie)

én

DNA-onderzoek in de tumor laat een afwijking (mutatie) zien in beide kopieën* van het RB1-gen

én

deze beide mutaties worden niet in het bloed aangetoond.



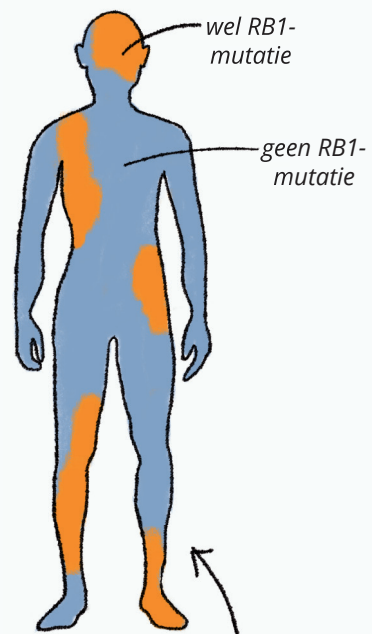
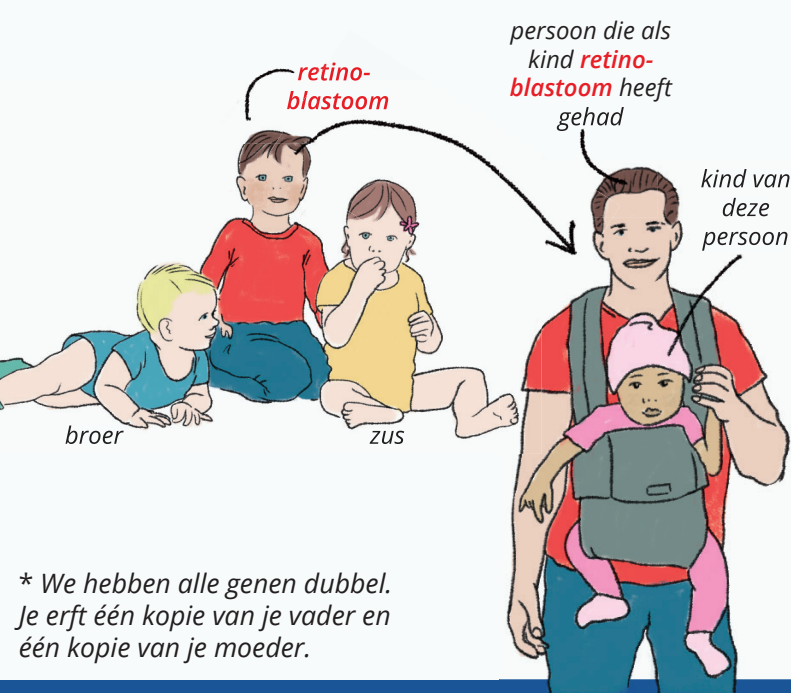
Broers en zussen

Bij broers en zussen hoeft geen DNA-onderzoek gedaan te worden en zij hoeven niet onderzocht te worden op retinoblastoom.

Eigen kinderen

Als het kind met retinoblastoom later zelf kinderen krijgt, wordt geadviseerd om **navelstrengbloed** te onderzoeken. Dit is omdat er een kleine kans is dat de persoon die retinoblastoom heeft gehad een **mozaïek RB1-mutatie** heeft.

Een mozaïek betekent dat de mutatie in het RB1-gen maar in een deel van de lichaamscellen aanwezig is. Het kan dan, dat de RB1-mutatie niet in het bloed aanwezig is maar wel in de geslachtscellen. Als dat het geval is kunnen kinderen de RB1-mutatie wel erven. Als het kind **drager** is, dan worden intensieve controles in het expertise centrum van het Amsterdam UMC (locatie AMC) geadviseerd. Als het kind **geen drager** is, zijn controles niet nodig.



Mozaïek RB1-mutatie

* We hebben alle genen dubbel. Je erft één kopie van je vader en één kopie van je moeder.

Situatie 2

Er is geen oog verwijderd

óf

het oog is wel verwijderd, maar er is geen DNA van de tumor beschikbaar

óf

het oog is wel verwijderd, maar er is in de tumor maar één of geen mutatie aangetoond in het RB1-gen.

Er is nu een kleine kans (1-2%) dat het retinoblastoom toch erfelijk is. Dit betekent dat zowel de **eigen kinderen als de broertjes en zusjes** van de persoon een kleine kans (<1%) hebben om ook erfelijk retinoblastoom te hebben.

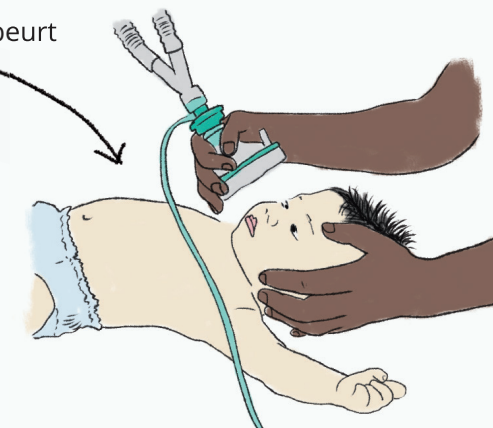
Voor eigen kinderen en broertjes en zusjes van de persoon met retinoblastoom is het advies:

- vanaf 2 weken na de geboorte tot 2 jaar: **controle van de ogen** in het expertise centrum van het Amsterdam UMC (locatie AMC).



Vanaf 6 maanden gebeurt dat **onder narcose**.

Voor **broertjes en zusjes** kan in navelstrengbloed extra onderzoek gedaan worden waardoor soms geen controles nodig blijken.



Subcategorie van situatie 2 (ongeveer 1%)

Een andere mogelijkheid is:

- Het **oog is verwijderd**.
- Er zijn geen mutaties gevonden in beide kopieën van het RB1-gen in de tumor, maar er zijn wel zogeheten **MYC-N amplificaties** gevonden.

Dit betekent zeer waarschijnlijk dat het retinoblastoom niet erfelijk is.

Broers en zussen en de **eigen kinderen** hoeven in dit geval niet onderzocht te worden op retinoblastoom.

Meer informatie

www.retinoblastoom.nl

