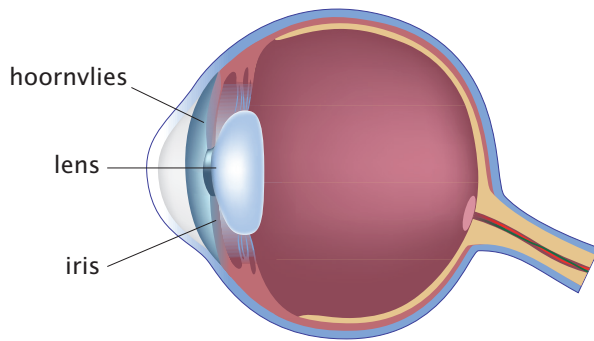


Retinoblastoom en oogheelkundige screening

1.	Wat is retinoblastoom?	2
2.	Verschijningsvormen	4
3.	Erfelijkheid	5
3.1	Niet erfelijke vorm	5
3.2	Erfelijke vorm	6
3.3	Familiair of niet familiair	6
3.4	Eenzijdig, niet familiair	7
4.	Kinderwens	9
5.	Navelstrengbloed	10
6.	Oogheelkundige screening	12
6.1	Onderzoek zonder narcose	12
6.2	Onderzoek met narcose	13
6.3	Frequentie van de onderzoeken	14
7.	Behandelteam retinoblastoom	16
8.	Vragen	16

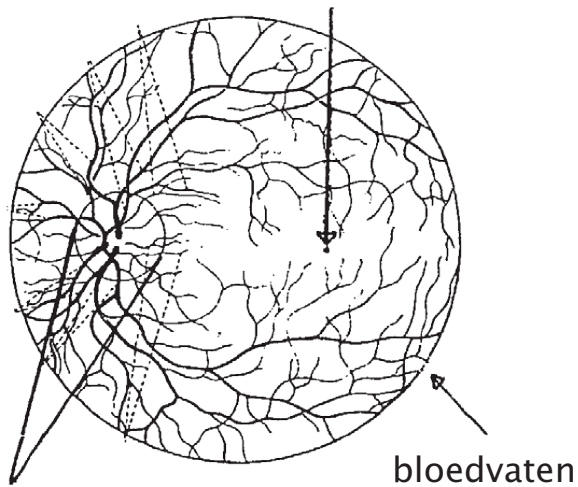
| 1. Wat is retinoblastoom?

Retinoblastoom is een zeldzame oogziekte, die meestal bij kinderen onder de vijf jaar voorkomt. De ziekte is een vorm van kanker die ontstaat in het netvlies (retina). Het netvlies ligt als een dunne laag tegen de binnenkant van de oogbol. Het behoort tot het zenuwweefsel en is via de oogzenuw verbonden met de hersenen. In het netvlies bevinden zich lichtgevoelige cellen, die (licht)beelden opvangen. Door de verwerking van deze beelden in de hersenen worden we ons bewust van wat we zien. De netvliescellen ontstaan al heel vroeg in de zwangerschap door celdelingen. Soms gaat er bij zo'n celdeling iets fout en raakt de aanmaak van normale cellen verstoord. Er worden dan abnormale cellen geproduceerd, die zich ongeremd gaan delen. Zo ontstaat al tijdens de zwangerschap de aanleg tot een kwaadaardige tumor (gezwel) in het netvlies.



Netvlies (linker oog)

gele vlek (macula)



blinde vlek (papil)

| 2. Verschijningsvormen

Retinoblastoom kent verschillende stadia.

De symptomen waarmee kinderen meestal bij de oogarts komen, kunnen onder andere een witte of vreemd gekleurde pupil, scheelzien of een pijnlijk rood oog zijn.

In het vroegste stadium kan de ziekte alleen worden herkend aan de hand van uitgebreid oogonderzoek (oogspiegelen). Dit laatste gebeurt bij kinderen bij wie op grond van familiegegevens een kans bestaat dat ze lijden aan retinoblastoom.

| 3. Erfelijkheid

Chromosomen zijn de dragers van ons erfelijk materiaal (DNA). In elke cel liggen 23 paar chromosomen, in totaal dus 46, waarvan er één van de moeder en één van de vader afkomstig is. Een chromosoom is een lange draad DNA; een stukje DNA dat de code bevat voor één eigenschap wordt een gen genoemd.

Retinoblastoom berust op een stoornis in de celdeling van de netvliescellen door fouten in het retinoblastoom-gen.

3.1 Niet-erfelijke vorm

Indien de fouten zich alleen in de cellen van de tumor in het netvlies voordoet, is er sprake van een niet-erfelijke vorm. Bij de niet-erfelijke vorm is de ziekte altijd eenzijdig. In sommige gevallen is het mogelijk om deze vorm vast te stellen met behulp van het aantonen van de fouten in het retinoblastoom-gen in het DNA

van de tumor. Bij DNA-onderzoek van het bloed wordt geen afwijking gevonden in het retinoblastoom-gen. Zestig procent van de kinderen met retinoblastoom heeft deze niet-erfelijke vorm van de ziekte.

3.2 Erfelijke vorm

Is een fout in het retinoblastoom-gen in alle lichaamscellen aanwezig, dan gaat het om een erfelijke variant. Bij de erfelijke vorm van retinoblastoom kan de ziekte zowel eenzijdig als tweezijdig zijn.

Meestal is deze vorm vast te stellen door middel van DNA-onderzoek in het bloed.

3.3 Familiair of niet familiair

Bij de erfelijke vorm van retinoblastoom kan de afwijking in het retinoblastoom-gen geërfd zijn van één van de ouders, die ook de ziekte heeft

gehad. De ziekte wordt dan familiair (in de familie voorkomend) genoemd.

Bij het merendeel van de kinderen met erfelijk retinoblastoom is de ziekte echter niet overgeërfd van één van de ouders. Bij deze kinderen is de afwijking in het retinoblastoom-gen nieuw bij het kind zelf ontstaan. Dit is de niet-familiaire erfelijke vorm. In beide gevallen, dus zowel bij de familiale als bij de niet-familiaire erfelijke vorm, is de afwijking in het retinoblastoom-gen later overdraagbaar op het nageslacht van het kind. De kans dat de mutatie in het retinoblastoom-gen wordt doorgegeven, is 50%.

3.4 Eenzijdig, niet familiair en screening

Als één van de ouders of een broertje of zusje retinoblastoom aan slechts één oog heeft gehad en de ziekte niet in de familie voorkomt,

is het niet altijd mogelijk om met volstrekte zekerheid vast te stellen of het om een erfelijke of niet-erfelijke vorm van de ziekte gaat. In dat geval zal een kind oogheelkundig onderzocht moeten worden tot de leeftijd van vier jaar in verband met een (mogelijk) verhoogde kans op retinoblastoom.

| 4. Kinderwens

Als u, uw partner of een van uw kinderen retinoblastoom heeft gehad en u een kinderwens heeft, dan kunt dit met de oogarts in VUmc bespreken. Hij of zij zal u dan een consult aanbevelen met de klinisch geneticus, die u uitgebreider kan informeren over erfelijkheid en retinoblastoom. Indien dit nog niet gebeurd is, kan DNA-onderzoek worden ingezet. De klinisch geneticus kan u tevens informeren over de mogelijkheden met betrekking tot vroegdiagnostiek bij ongeboren kinderen.

| 5. Navelstrengbloed

Soms is het zinvol om zo snel mogelijk na de geboorte een DNA onderzoek bij uw kind te laten uitvoeren. Hierbij wordt gebruik gemaakt van navelstrengbloed. Als u voor een dergelijk onderzoek in aanmerking komt, krijgt u van een verpleegkundige van de afdeling oogheelkunde een speciale envelop mee waarin twee buisjes voor navelstrengbloed en een aanvraagformulier voor DNA-onderzoek zitten.

Het aanvraagformulier wordt grotendeels door de arts ingevuld. Na de geboorte moeten echter nog de naam en de geboortedatum van uw kind worden ingevuld. Ook op de bloed-buisjes moeten de naam en de geboortedatum van uw kind vermeld worden.

De envelop moet op de dag van de bloedafname per gewone post worden opgestuurd. De uitslag hoort u, in de regel binnen een maand, via de klinisch geneticus.

Na de geboorte is het belangrijk dat u zo snel mogelijk contact opneemt met de afdeling oogheelkunde van VUmc om een afspraak te maken voor het oogheelkundig onderzoek van uw kind.

Dit kan via telefoonnummer **(020) 444 1084**.

De eerste afspraak zal ongeveer 1 a 2 weken na de geboorte plaatsvinden.

| 6. Oogheekkundige screening

Kinderen met een verhoogde kans op retinoblastoom (kinderen waarvan de ouders of de broer(s) of zus(sen) retinoblastoom hebben gehad) worden tot het vierde levensjaar gecontroleerd.

Bij het polikliniekbezoek worden de ogen door de verpleegkundige drie keer gedruppeld met pupilverwijdende druppels. Vervolgens wordt uw kind onderzocht door de oogarts. Meestal helpt de verpleegkundige met het openhouden van de ogen. Mocht dit niet goed lukken, dan kan het nodig zijn om een ooglidspreider te gebruiken. De oogarts zal de bevindingen direct met u bespreken.

6.1 Onderzoek zonder narcose

De eerste drie tot 6 maanden worden de onderzoeken zonder narcose uitgevoerd.

Afhankelijk van de kans op het ontstaan van

retinoblastoom en de mening van de oogarts vinden de onderzoeken ongeveer twee- tot zes wekelijks plaats.

6.2 Onderzoek met narcose

Als uw kind ouder wordt, kunnen zich aan de rand van het netvlies nieuwe tumoren vormen. Om de randen van het netvlies beter en zorgvuldiger te kunnen onderzoeken, vinden de onderzoeken vanaf de leeftijd van drie tot zes maanden onder narcose plaats.

Ter voorbereiding op de onderzoeken die onder narcose plaatsvinden, wordt er een kort lichamelijk onderzoek uitgevoerd op de afdeling anesthesie.

Voor de onderzoeken onder narcose moet uw kind nuchter zijn. Voor kinderen onder de één jaar betekent dit dat ze tot zes uur voor het onderzoek de laatste melk(fles)voeding mogen

krijgen. Bij borstvoeding mag uw kind nog tot vier uur van te voren een laatste voeding hebben. Tot twee uur van te voren mogen kinderen alleen helder drinken innemen (water, heldere appelsap of thee).

U krijgt van de verpleegkundigen een brief toegestuurd waarin de datum en de tijd van het onderzoek vermeld staan. Tevens wordt hierin aan gegeven vanaf welk tijdstip uw kind nuchter moet zijn.

6.3 Frequentie van de onderzoeken

De onderzoeken onder narcose (vanaf 3 - 6 maanden) vinden in het eerste levensjaar frequent plaats, dat wil zeggen vierwekelijks tot tweemaandelijks. Vervolgens worden de onderzoeken in het tweede levensjaar van uw kind om de drie maanden ingepland, waarna ze in het derde jaar iedere vier maanden en

in het vierde jaar om de zes maanden zullen plaatsvinden. De laatste 2 controles vinden weer zonder narcose plaats. Dit tijdsschema wordt aangehouden als er tijdens de controles geen retinoblastoom wordt opgemerkt. Indien nodig wordt het schema aangepast.

| 7. Behandelteam retinoblastoom

Het retinoblastoomteam bestaat uit:

oogartsen:

Prof. dr. A. Moll en drs. M. Bosscha

klinisch geneticus:

Dr. C.J. Dommering

verpleegkundigen:

Annelies Frankfoorder en Gerda Buurmans

| 8. Vragen

Indien u nog vragen heeft, kunt u van maandag t/m vrijdag van 9.00 tot 16.00 uur contact opnemen met de verpleegkundigen van het behandelteam retinoblastoom (Annelies en/of Gerda) via **telefoonnummer (020) 444 1084.**