

Retinoblastom, screening

Gäller för: Ögonkliniken

Faktaägare: Karin Ylvén

Cristin Holm

Riktlinjer för screening av barn med hereditet för retinoblastom

Sannolikhet att utveckla sjukdomen 45 % - 100 %

1. Barn som är bärare av mutation på RB genen men ännu inte utvecklat sjukdom.
2. Barn till patient med ärftligt retinoblastom (Bilat retinoblastom, unilat multifokalt retinoblastom eller retinoblastom där en konstitutionell mutation på RB-genen har identifierats).

Första levnadsveckan: Ögonbottenundersökning utan narkos med maximal pupilldilatation.

1 - 12 mån: Kontroll 1 gr/månad i narkos med maximal pupilldilatation.

12 mån – 2 år: Kontroll var 3:e mån i narkos med maximal pupilldilatation.

2 år – 3 år: Kontroll var 4:e mån i narkos med maximal pupilldilatation.

3 år – 4 år: Kontroll var 6:e mån i narkos med maximal pupilldilatation.

Därefter avslutas kontrollerna

Sannolikhet att utveckla sjukdomen 5 %

1. Barn till patienter som behandlats för unilateralt retinoblastom eller unifokalt retinoblastom utan känd ärftlighet.
2. Syskon till barn som behandlats för bilateralt retinoblastom eller multifokalt unilateralt retinoblastom.

Första månaden: Ögonbottenundersökning utan narkos med maximal pupilldilatation.

2 – 12 mån: Kontroll varannan månad i narkos med maximal pupilldilatation.

12 mån – 2 år: Kontroll var 3:e månad i narkos med maximal pupilldilatation.

2 år – 4 år: Kontroll var 6:e månad i narkos med maximal pupilldilatation.

Därefter avslutas kontrollerna.

Sannolikhet att utveckla sjukdomen 0,5 %

1. Syskon till patienter som behandlats för unilateralt, unifokalt retinoblastom utan känd ärftlighet

Första månaden: Ögonbottenundersökning utan narkos med maximal pupilldilatation.

2 mån – 2 år: Kontroll var 3:e månad i narkos med maximal pupilldilatation.
2 år – 4 år: Kontroll var 6:e månad i narkos med maximal pupilldilatation.
Därefter avslutas kontrollerna.

Referenser:

Moll et al. At what age could screening for familial retinoblastoma be stopped? A register based study 1945-98.

Br j Ophthalmol 2000;84:1170-1172

Abrahamson et al. Familial retinoblastoma: where and when? Acta Ophthalmol Scand 1998;76:334-8

Charlotta All-Ericsson, överläkare, Sektionen för ögonkologi, S:t Eriks Ögonsjukhus

Katarina Bartuma, ST-läkare, S:t Eriks Ögonsjukhus

Granskat av prof. Magnus Nordenskjöld, Klin gen, Karolinska Universitetssjukhuset Solna, Stockholm 2014-03-27