

# Informatie over unilateraal niet familiair retinoblastoom

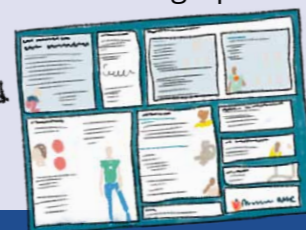
Retinoblastoom is een zeldzame vorm van **oogkanker van het netvlies (retina)**.

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.

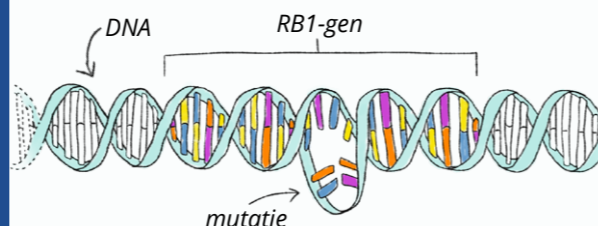
Er is een aparte infographic over erfelijk retinoblastoom.



## 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.

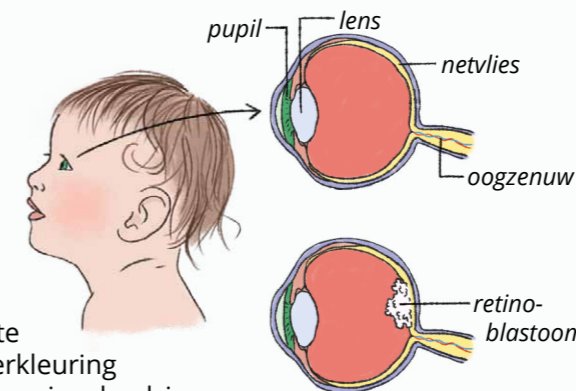


Als **RB1-genmutaties alleen in de tumor zitten, gaat het om niet-erfelijk retinoblastoom**.

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](http://www.retinoblastoom.nl) kunt u meer informatie vinden over welke behandelingen er zijn.



## Situatie 1

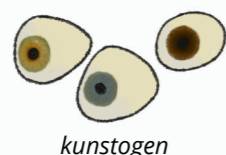
Het oog is verwijderd (enucleatie)

**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.



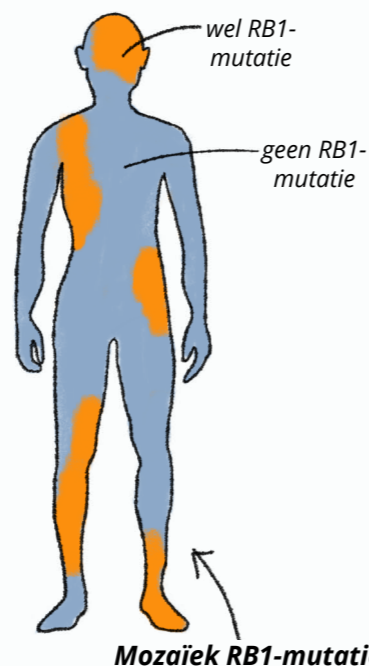
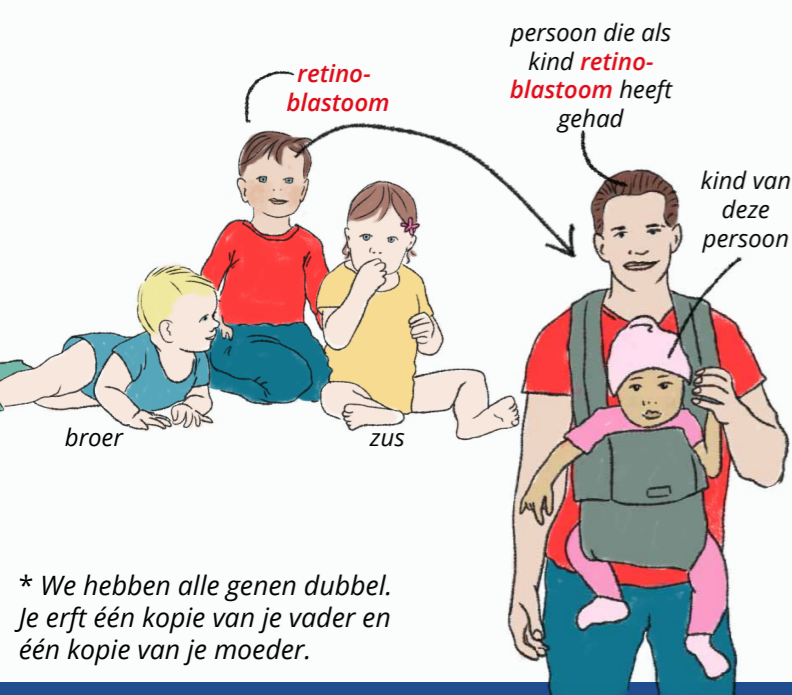
### Broers en zussen

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.



## 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.

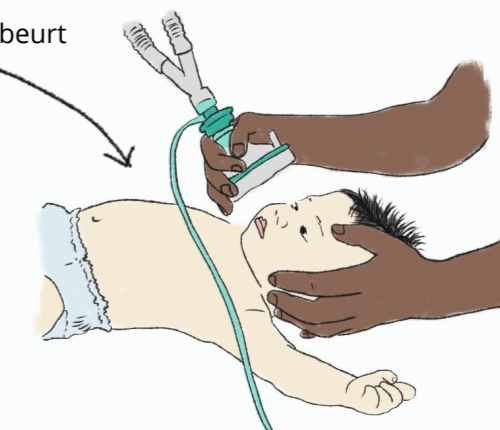
Voor eigen kinderen en broertjes en zusjes van de persoon met retinoblastoom is het advies:

- 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](http://www.retinoblastoom.nl)



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