

Het retinoblastoom

"Synnaps" 1998; sept. nr. 23 / p. 21-23.

Op de afdeling Oogheelkunde van het VU ziekenhuis vormt dr. Saskia M. Imhof samen met dr. Annette C. Moll het nationale aanspreekpunt voor de zeer belastende oogziekte retinoblastoom; een vorm van kanker van het netvlies. Hun voormalig hoogleraar (prof. dr. K.E.W.P. Tan) richtte zich als oogarts aan de Rijks Universiteit van Utrecht sterk op de diagnostiek en behandeling van het retinoblastoom. Van 1991 tot 1996 werkte hij aan de VU en betrok Imhof en Moll bij de patiëntenzorg en onderzoek. Beide oogartsen promoveerden op dit ziektebeeld. De VU beschikt nu over een expertise die voor Nederland uniek is.

→ Door **LUCAS VAN DER HOEVEN** ←

De kwaadaardige tumor retinoblastoom ontstaat vóór het zesde levensjaar. Op de consultatiebureau's voor zuigelingen spoort men onder meer visuele stoornissen op en is men gewoonlijk wel bekend met dit ziektebeeld. Als het vermoeden bestaat dat een kind een retinoblastoom heeft, dan verwijst men door via de huisarts naar een oogarts. Die verricht verdere diagnostiek en stuurt het kind, als het inderdaad blijkt te gaan om een retinoblastoom, door naar een academisch ziekenhuis. Het vroegtijdig stellen van deze diagnose is van groot belang voor het behoud van het leven en van het gezichtsvermogen.

'Netvliescellen ontstaan al vroeg in de zwangerschap', vertelt Imhof. 'Soms gaat er door nog onopgehelderde oorzaak iets fout bij de celdeling. Een eiwit dat de celdeling in het netvlies normaliter afremt, ontbreekt en de cellen gaan zich vervolgens ongeremd delen. Er ontstaan dan kwaadaardige tumoren in het netvlies van de embryo's. Kinderen die lijden aan retinoblastoom zijn herkenbaar aan hun 'Kattenogjes': er is een witte verkleuring van de pupil zichtbaar. Op kleurenfoto's met flits zijn de oogjes, anders dan bij gezonde kinderen, niet rood maar juist grauwig.' Dat flitsfoto's in huiselijke omstandigheden bij gezonde mensen vaak zulke rode ogen opleveren, komt doordat de pupil in de schemerige omstandigheden waarin flitsfoto's vaak worden gemaakt wijd open staat en het rode netvlies via de pupil zichtbaar is. Vóórflitsen doet de pupil direct voordat de foto wordt genomen al iets vernauwen, waardoor het rode-ogen-effect afneemt. Het rode-ogen-effect valt bij kinderen vaak extra op, doordat zij onder dezelfde omstandigheden wijdere pupillen hebben dan ouderen.

Vaak merken ouders van kinderen met een retinoblastoom ook een toenemende scheelheid van hun 'oogappeltjes'. Als kinderen van meer dan drie maanden nog steeds scheel kijken, dient dat nader te worden onderzocht.

Erfelijk?

'Het retinoblastoom was de eerste kankersoort waarbij een afwijkend gen als oorzaak werd vastgesteld', vervolgt Imhof. 'Dat was in de jaren tachtig. Het foutieve RB-gen dat de erfelijke ziekte veroorzaakt, bevindt zich dan ook in de

kiemcellen (de eicel of de zaadcellen). Bij een niet erfelijke vorm van de ziekte bevinden zich alleen in het netvlies afwijkende cellen. Retinoblastoom is dus maar in een deel van de gevallen erfelijk overdraagbaar. Bij familiale belasting zijn vaak ook beide ogen door de ziekte aangetast. Uit onderzoek blijkt dat kinderen van ouders die zelf aan beide ogen retinoblastoom hadden, 45% kans lopen om de ziekte ook te krijgen. Wij adviseren de ouders in samenwerking met de klinische genetici dan ook vooraf over de mogelijk-

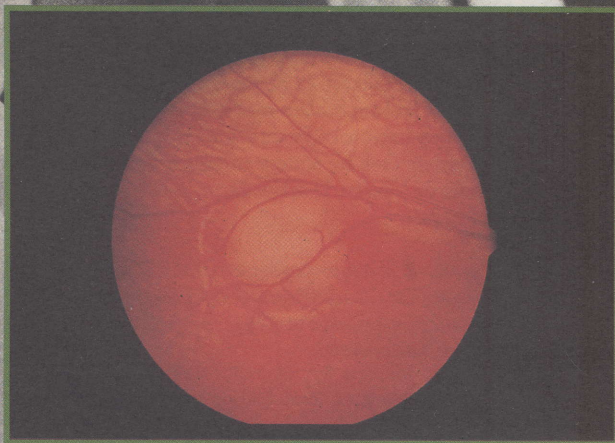
Meer dan 90% van de patiëntjes is vijf jaar na de ingreep nog in leven

ke risico's. De aanstaande moeders kunnen een vruchtwaterpunctie of een onderzoek kort na de bevalling ondergaan. Waarschijnlijk is er echter bij 60% van de patiëntjes geen sprake van overerving. Deze groep heeft de aandoening aan één oogje. Belangrijk is dat de ziekte zo snel mogelijk wordt vastgesteld: hoe eerder de behandeling begint, hoe groter de kans dat de schade beperkt blijft. De kans op succes van de behandeling is groot. Meer dan 90% van de patiëntjes is vijf jaar na de ingreep nog in leven. Als er in het gezin al eerder kinderen waren, controleren wij die ook op de aanwezigheid van de ziekte tot de leeftijd van vier jaar.

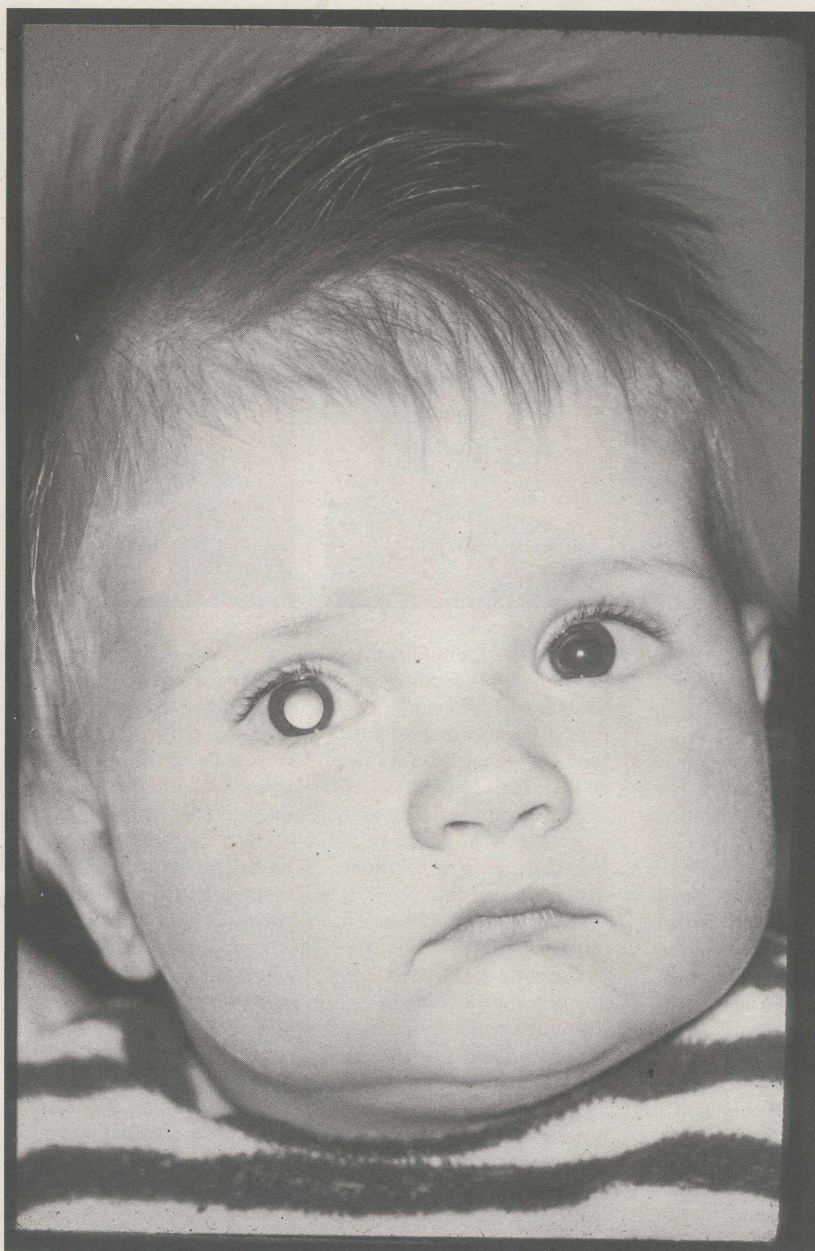
Diagnostiek

'Gewoonlijk vragen wij de ouders bij het eerste polikliniekbezoek hoe lang de patiënt de ziekte al heeft en of er een familiale belasting is', zegt Imhof. 'Wij onderzoeken de kinderen zeer grondig, met een funduscopie (oogspiegelen) onder narcose, een MRI-scan, echografie, een lumbaalpunctie (ruggenprik) en DNA-analyse. Zo worden niet alleen grote, maar ook middelgrote en zelfs kleine tumoren opgespoord.'

Als een grote tumor wordt gevonden, is behoud van het oog niet mogelijk. Het dient dan te worden verwijderd, en wordt vervangen door een kunst oog. Zonder deze operatieve ingreep zal de tumor



Beeld van het netvlies met meer uitgebreid retinoblastoom.



Kattenogje: retinoblastoom?

nieuwe tumoren die in de botten (osteosarcoom), weke delen (sarcoom), huid (melanoom) en hersenen (pineoblastoom) ontstaan. Bij uitwendige bestraling wordt het risico op tweede primaire tumoren in het bestralingsveld extra verhoogd.

Chemotherapie in combinatie met laser-bestraling is een andere mogelijkheid. Inmiddels is er een nieuwe therapie beschikbaar die het gezichtje spaart. Imhof: 'Daarbij worden radioactieve schildjes op de buitenkant van de oogbol aangebracht. Na enige dagen worden die verwijderd en is de tumor vernietigd. De kleine tumoren behandelen wij over het algemeen met succes door middel van laserstralen. De vraag is echter welke behandeling in welke gevallen het beste resultaat oplevert. Vandaar dat onze afdeling graag aan een grootschalig internationaal onderzoek naar de behandeling van retinoblastoom wil deelnemen. Helaas ontbreekt ons momenteel het budget voor de aanschaf van een digitale

fotocamera. Zolang die er niet is, zijn wij van deelname uitgesloten. Wij zijn daarom een fondsenwervingsactie gestart.'

Multidisciplinaire aanpak

De diagnostiek en behandeling van retinoblastoom is een multidisciplinaire zaak. Er bestaat een intensieve samenwerking met kinderoncologen, radiotherapeuten, radiologen, klinische genetici, pathologen en anesthesisten. Ook de psychosociale aspecten en de slechtziendenbegeleiding zijn van groot belang voor deze patiëntengroep. In het team van hulpverleners is ook een vaste verpleegkundige op de afdeling oogheelkunde van belang voor de opvang van patiënten.

Bij een ziekte als retinoblastoom zijn niet alleen de directe gevolgen groot, maar vooral ook de consequenties op langere termijn. Imhof benadrukt dat de kinderen vaak allerlei maatschappelijke problemen ondervinden door hun misvormd gelaat en hun beperkte gezichtsvermogen. Tevens is er een verhoogd risico op

De directe gevolgen en vooral de consequenties op termijn maken elke afweging hoe dan ook moeilijk

tweede primaire tumoren en kan de ziekte aan het nageslacht worden doorgegeven. Juist over de psychosociale gevolgen van deze ziekte is nog maar weinig bekend. Daarom willen onder meer Imhof en Moll ook op dat terrein een onderzoek opzetten. Hopelijk kan dat binnenkort van start gaan.

Imhof en Moll hebben ervaren dat retinoblastoom kan leiden tot aangrijpende menselijke drama's. Imhof: 'Als een kind retinoblastoom op erfelijke basis heeft, dan lopen ook eventuele broers, zussen, en eigen kinderen een kans op de ziekte. Als de ziekte met een vruchtwaterpunctie wordt aangetoond, moeten ouders kiezen om wel of niet tot abortus over te gaan. Aan de andere kant zijn er ook echtparen met een zeer sterke kinderwens of uitgesproken religieuze opvattingen die besluiten de zwangerschap toch door te zetten. De directe gevolgen en vooral de consequenties op termijn maken elke afweging hoe dan ook moeilijk.'

Nuttige adressen

Retinoblastoom patiënten
vereniging/Retinoblastoom patiënten
werkgroep
A.A. Heuten
Graaf Wichmanstraat 21
7271 CC Borculo

R. van Zomeren, eindredacteur
Ver. Nederlands Blinden en
SlechtziendenWezen
Wilhelminapark 41
Postbus 14 094
3508 SC – Utrecht

H. Beerens, 'Moet je horen' (gesproken
nieuwsblad)
Centrum voor Gesproken Lectuur (CGL)
Postbus 24
5360 AA – Grave

J. Kruijselbrink, eindredacteur 'Anders
bekeken'
Ned. Ver. Van Blinden en Slechtzienden
Jaarbeursplein 17
Postbus 2344
3500 GH – Utrecht