



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Retinoblastoma, verkkokalvon varhaissolusyöpä

lastenneurologi Teija Salokorpi 22.10.2008

OMIM

ICD-10; C69.2

Yleisyys

Retinoblastoman yleisyys on kaikkialla maailmassa samaa luokkaa, eli noin 1/16 000 vastasyntynyttä vuodessa. Suomessa syntyy vuosittain siis keskimäärin kolme-neljä lasta, jotka sairastavat retinoblastomaa. Kasvain on yhtä yleinen pojilla ja tytöillä.

Oireet ja löydökset

Retinoblastoma on kehittyvän silmän verkkokalvon valoa aistivista soluista alkunsa saava pahanlaatuinen kasvain eli syöpä, jota esiintyy erityisesti, ja melkein yksinomaan, pikkulapsilla. Suomeksi sen nimi on verkkokalvon varhaissolusyöpä.

Useimmat kasvaimet havaitaan leukokoria-oireesta: pupillin eli mustuaisaukon normaalisti punertava valoheijaste onkin samea ja vaaleanharmaa. Varsin usein sameus todetaan kotona vauvan ollessa muutaman viikon tai kuukauden iässä, varsin usein pupillin sameus huomataan salamavalokuvasta. Joskus oire havaitaan jo synnytyssairaalassa, toisinaan taas esimerkiksi neuvolatarkastuksen yhteydessä. Leukokoria eli mustuaisen sameus ei ihan aina merkitse retinoblastomaa, mutta useimmiten havainnon takana on juuri tämä varhaislapsuuden silmäkasvain.

Mustuaisaukon samenenemisen lisäksi tai sijasta ensioireena saattaa olla karsastus. Jos kasvain on päässyt kehittymään suureksi alkaa silmään ilmaantua myös muita oireita kuten punotusta, aristusta ja turvotusta, mutta tämä tilanne on Suomessa onneksi hyvin harvinainen. Yleisoireet ilmaantuvat vasta kasvaimen karatessa silmän ulkopuolelle, mutta tällainen tilanne on nykyään maassamme äärimmäisen harvinainen.

Tunnetaan myös hyvin harvinainen ns. deletio-oireyhtymä, jossa retinoblastoma-geenin lisäksi on menetetty joukko muita genejä asianomaisesta kromosomialueesta. Näissä tapauksissa lapsella havaitaan useita erilaisia malformaatioita eli synnynnäisiä rakennepoikkeavuuksia sekä kehityksen hitautta kasvainsairauden ohella.

Etiologia

Retinoblastoma johtuu geenimuutoksesta ns. RB-geenissä, joka sijaitsee kromosomissa 13 kohdassa q14. RB-geeniä on tutkittu paljon ja sen rakenne tunnetaan yksityiskohtaisesti.

Unilateraalinen kasvain esiintyy vain toisessa silmässä, bilateraalinen puolestaan molemmissa. Samassa silmässä voidaan tavata joskus useitakin erillisiä kasvaimia. Unilateraalisia retinoblastomia on enemmän, yli 65% tapauksista ja unilateraalien muoto on harvoin perinnöllinen. Bilateraalinen kasvain on harvinaisempi, mutta useimmiten periytyvää, familiaalista muotoa. Periytymiskaava on tavallisesti määräytyvä eli dominantti, jolloin toisella vanhemmista on lapsena hoidettu retinoblastoma. Kaikkiaan vain 10% retinoblastomista on perinnöllisiä ja valtaosassa kyseessä on uusi mutaatio kyseisen lapsen kohdalla.

Diagnostiikka

Diagnoosi varmistuu yleensä silmälääkärin tekemässä tarkassa silmänpohjatutkimuksessa, joka vauvoille tehdään yleisanestesiassa. Kasvaimen koko ja levinneisyys selvitetään magneettikuvauksella.

Sikiödiagnostiikka onnistuu tilanteissa, joissa samassa perheessä (lähisuvussa) on useampia kasvaintapauksia. Samoin geenimuutoksen kantajuus voidaan tutkia oireettomalta vanhemmalta tai sisarukselta. Jos perheessä ei ole koskaan ollut kyseistä kasvainsairautta aiemmin, jää diagnostiikka yleensä em. löydösten varaan.

Hoito

Suomessa hoito on keskitetty Helsingin yliopistosairaalan Silmätautien klinikkaan.

Ensisijainen hoitomuoto on sädehoito. Kasvain on hyvin sädeherkkä. Ulkoista sädetystä käytetään yhä harvemmin, mutta sellaisiakin tilanteita on, joissa tämä sädehoidon tapa otetaan käyttöön. Yleensä, ja nykyään melkein aina, sädehoito annetaan paikallisesti silmän ulkopinnalle kasvaimen kohdalle asetettavalla säteilylevyllä, jolloin säteily kohdistuu parhaassa tapauksessa todella vain kasvaimeen ja muut silmän rakenteet säästyvät siltä melkein kokonaan.

Pieniä ja verkkokalvon reunaosissa sijaitsevia kasvainpesäkkeitä voidaan tuhota myös jäädytys- eli kryohoidolla. Tämä hoito on tarvittaessa toistettavissa. Eräät pienehköt silmänpohjien keskiosissa sijaitsevat kasvaimet voidaan tuhota myös lasersäteellä polttamalla.

Enukleaatio eli silmän poisto on tehokas, mutta toissijainen hoitoratkaisu. Leikkauksella voidaan poistaa syöpäkasvain kokonaan. Enukleatioon päädytään yleensä vain unilateraalisissa tapauksissa, joita kuitenkin kaikista tapauksista on suurin osa. Enukleaatiossa koko silmä ja mahdollisimman pitkä osa näköhermoa poistetaan. Kaikki muut silmää ympäröivät rakenteet säästyvät. Silmien räpyttely, kulmien kurtistelu, kyynelvuoto jne. säilyvät ennallaan.

Nukutuksessa tapahtuva leikkaus on lyhyt, samoin jälkihoito, ja kipuilukin jää vähäiseksi. Lapsi pääsee kotihoitoon pian. Silmäkuoppa paranee tavallisesti nopeasti. Silmän ns.

harjoitusproteesia voidaan käyttää muutama viikko, mutta pian tehdään omaa silmää mahdollisimman täydellisesti muistuttava proteesi. Silmäproteesia vaihdetaan kasvun ja proteesin kulumisen myötä. Tekosilmän liike jää terveeseen nähden vajaammaksi, mutta nykyään myös liikettä voidaan jäljitellä aiempaa paremmin, ainakin isommilla lapsilla.

Jos kyseessä on bilateraallinen tilanne, voidaan syövän pahemmin valtaama silmä poistaa ja parempi säästää ja hoitaa muilla menetelmillä. Viime vuosina on kaiken kaikkiaan siirrytty kohti silmää säästävämpiä hoitomenetelmiä, mutta jos kasvain on ehtinyt viedä näön, ei silmän säästämässä ole tarkoitusta.

Syövän lääkehoitoa (sytostaatit eli solunsalpaajat) käytetään nykyään entistä useammin, erityisesti pienentämään suureksi ehtinyttä kasvainta ennen kuin se lopullisesti tuhotaan edellä kuvatuilla menetelmillä. Silmän ulkopuolelle edenneitä kasvaimia hoidetaan myös lääkkein, mutta Suomessa nämä tilanteet ovat pitkään olleet perin harvinaisia.

Noin 1% retinoblastomista näyttää pysähtyvän kasvussaan itsestään ilman mitään hoitoa.

Ennuste

Eloonjäämisennuste on nykyään maassamme erittäin hyvä, joskin toinen silmä usein menetetään ja korvataan proteesilla.

Kaikissa bilateraalisisissa tapauksissa ja kaikissa niissä unilateraalisisissa tapauksissa, joissa samassa silmässä tavataan useampia kasvaimia, on ennusteen arviointi mutkikkaampaa, ja kasvaimen uusiutumisriski suurempi. Näissä perinnöllisen retinoblastoman muodoissa lapsella on myös suurentunut riski sairastua muuhun syöpään myöhemmin elämässään. Yleisin näistä on osteogeeninen sarkoma eli luusyöpä, ja sairastumisriski ikätovereihin verrattuna on selkeästi kohonnut. Tästä syystä on aiheellista järjestää säännöllinen, vaikka harvajaksokin, seuranta elinikäisesti mahdollisten uusien kasvaimien havaitsemiseksi mahdollisimman aikaisin.

Tunnetaan myös eräänlainen trilateraalinen retinoblastoma, jolloin tämä kolmas kasvain sijaitsee käpyrauhasessa, sen valoa aistivissa soluissa aivojen pohjassa keskiviivassa. Käpyrauhaseen kasvain ilmaantuu yleensä jo vauvaiässä ja vain bilateraalisen perinnöllisen retinoblastoman yhteydessä. Riski on pieni, parin - kolmen prosentin luokkaa, mutta tämä kasvain huonontaa ennustetta oleellisesti ja sen toteamisen jälkeen lapsen kuoleman vaara on suuri.

Lisätietoa

ylilääkäri Tero Kivelä, HUS Silmäklinikka, tero.kivela@hus.fi

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi