



Retinoblastom

Retinoblastom är en elakartad ögontumör som kan uppkomma i samband med att näthinnan utvecklas hos små barn. Sjukdomen kan drabba båda ögonen eller enbart det ena. Överlevnaden är idag hög. Ett screeningprogram möjliggör tidig upptäckt i familjer där risken för sjukdomen är förhöjd.

I Sverige insjuknar varje år mellan 6 och 8 barn i retinoblastom. Uppskattningsvis finns det omkring 600 personer i landet som har fått diagnosen.

Symtom

Retinoblastom är en elakartad (malign) tumör som kan uppkomma i näthinnan hos små barn. Hos de flesta visar sig sjukdomen under de första tre levnadsåren i form av en eller flera tumörer i ett eller båda ögonen.

Ungefär 40 procent av de barn som får retinoblastom har en ärftlig form av retinoblastom med i genomsnitt 3–5 tumörer. Vanligtvis är de fördelade i båda ögonen, men ibland finns alla tumörerna i det ena ögat (enkelsidig multifokal sjukdom). Ungefär 60 procent av barnen har en icke-ärftlig form av retinoblastom med en enda tumör i ett öga.

Tumörerna är snabbväxande, men överlevnaden är i dag hög. De flesta med retinoblastom har god syn på åtminstone ett öga.

Personer med den ärftliga formen har en ökad risk att utveckla ytterligare tumörer i andra organ senare i livet.

Orsak

Retinoblastom orsakas av sjukdomsorsakande förändringar (mutationer) i en gen med betydelse för cellernas tillväxtkontroll. Sjukdomen förutsätter två sjukdomsorsakande förändringar i samma cell då näthinnans celler fortfarande fungerar normalt vid en enskild genförändring. Vid två genförändringar uppstår en okontrollerad tillväxt av en cell i näthinnan, som inte får korrekt information för att sluta dela sig.

Behandling

Att diagnosen ställs tidigt är en förutsättning för att synen ska kunna räddas. Ögonbottarna undersöks därför regelbundet redan från första levnadsveckan hos alla barn med förhöjd risk för retinoblastom.

Behandlingen beror på hur utbredd tumören är samt om sjukdomen är dubbelsidig eller enkelsidig.

För barn med dubbelsidigt retinoblastom är förstahandsbehandlingen cytostatika (cellgifter) i kombination med laser, lokal strålbehandling eller frysbehandling. Tumörer som är stora när de upptäcks har vanligen förstört ögat, och synen går inte att rädda. För att förhindra spridning av tumören opereras då hela ögat bort.

Hos barn med enkelsidig sjukdom och en stor tumör opereras i regel det sjuka ögat bort.

Ett bortopererat öga ersätts med en ögonprotes.

Mindre tumörer kan behandlas med lokalbehandling och cytostatika så att synen på ögat kan bevaras.

I sällsynta fall ger sjukdomen en påtaglig synnedläggelse eller resulterar i att synförmågan på båda ögonen går förlorad. Synhabilitering ger i sådana fall träning i att använda den kvarvarande synförmågan och lära sig tekniker som kompenserar för synnedläggelsen.

Resurser

Behandlingen av retinoblastom är centraliserad till S:t Eriks Ögonsjukhus i Stockholm.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Barncancerfonden
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad augusti 2022.