Siatkówczak
Kod Orpha: 790 Kod OMIM: 180200

Opis choroby *

Definicja
A rare eye tumor disease representing the most common intraocular malignancy in children. It is a life threatening neoplasia but is potentially curable and it can be hereditary or non hereditary, unilateral or bilateral.
Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
RTB

Kod ORPHA
790

Kod OMIM
180200

Kod ICD10
C69.2

Kod ICD11
2D02.2

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Siatkówczak

Synonimy: Retinoblastoma (ang. Retinoblastoma; RTB)

OMIM: 180200

ORPHA kod: 790

ICD-10: C69.2

Definicja choroby

Siatkówczak (retinoblastoma) jest nowotworem złośliwym wywodzącym się z pierwotnych komórek fotoreceptorowych siatkówki. Na potrzeby kliniczne siatkówczaka dzieli się na postać wewnątrzgałkową i chorobę pozagałkową. Nowotwory pozagałkowe można podzielić na zaawansowane miejscowo (postać oczodołowa) i chorobę przerzutową z zajęciem lub bez ośrodkowego układu nerwowego.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Retinoblastoma jest nowotworem uwarunkowanym genetycznie, związanym z mutacjami genu supresorowego RB1 o wysokiej penetracji (90-95%), zlokalizowanym na chromosomie 13 w locus 13q14. Do powstania nowotworu niezbędne jest zmutowanie obu kopii genu RB1. Przypadki rodzinne, w których jeden zmutowany allel jest dziedziczony stanowią około 25-30% siatkówczaków. Pozostałe 70-75% to przypadki sporadyczne, gdzie mutacje obu alleli zachodzą dopiero w czasie rozwoju osobniczego. Jeśli jedno z rodziców jest nosicielem mutacji konstytucyjnej w obrębie genu RB1, to prawdopodobieństwo przekazania wady genetycznej wynosi 50% w każdej kolejnej ciąży.
W przypadku rodzica z postacią jednooczną guza, bez znanego statusu nosicielstwa mutacji, ryzyko wystąpienia nowotworu u potomstwa szacuje się na 7-15%.

Epidemiologia

Jest to najczęstszy wewnątrzgałkowy nowotwór u dzieci. Stanowi 2,5-3% wszystkich nowotworów złośliwych wieku rozwojowego w grupie do 15 rż. W Polsce odnotowuje się około 25-30 nowych zachorowań rocznie. Retinoblastoma u 2/3 pacjentów rozpoznawana jest przed ukończeniem drugiego roku życia. W 25-30% przypadków występuje obustronnie.

Opis kliniczny

Najczęstszym objawem siatkówczaka jest leukokoria (60-65% przypadków) a także pojawienie się zeza zbieżnego bądź rozbieżnego (25% przypadków). Leukokoria to biały odblask źreniczny zauważany przez otoczenie, widoczny także na zdjęciu fotograficznym wykonanym z użyciem lampy błyskowej. Objaw ten pojawia się, gdy guz zajmuje większą część siatkówki i widoczny jest przez źrenicę. Zez jest wynikiem utraty centralnego widzenia wynikającego z zajęcia plamki żółtej przez guz. Do innych rzadziej występujących objawów należą różnobarwność tęczówek oraz zmiany w zachowaniu dziecka związane z zaburzeniami widzenia. Do późnych objawów, związanych z miejscowym zaawansowaniem choroby należą: zaczerwienienie i ból gałki ocznej, najczęściej spowodowany jaskrą wtórną, wytrzeszcz gałki ocznej, obecność masy guza w oczodole, powiększone okoliczne węzły chłonne. Współcześnie w Polsce większość rozpoznań siatkówczaka jest stawiana na etapie choroby ograniczonej do gałki ocznej. Jeżeli choroba nie zostanie rozpoznana na etapie zaawansowania miejscowego, pierwsze objawy mogą być związane z obecnością przerzutów odległych. W obrazie klinicznym dominują dolegliwości związanie z nadciśnieniem śródczaszkowym (bóle głowy, nudności, wymioty, brak łaknienia oraz rozdrażnienie). W sytuacji zajęcia przez proces rozrostowy szpiku i kości występują bóle kostne, obecność masy guza w obrębie układu szkieletowego oraz zaburzenia w obrazie morfologii krwi obwodowej.

Diagnostyka

Podstawą rozpoznania siatkówczaka jest badanie okulistyczne oftalmoskopii pośredniej. Badanie oftalmoskopowe powinno być wykonane w znieczuleniu ogólnym po rozszerzeniu źrenicy, przy użyciu wziernika pośredniego po założeniu rozwórki powiekowej. Po postawieniu rozpoznania siatkówczaka w badaniu oftalmoskopowym diagnostykę należy rozszerzyć o badanie rezonansem magnetycznym (MRI) mózgu i oczodołów.

Diagnostyka genetyczna. Wszyscy pacjenci z rozpoznanym siatkówczakiem powinni być poddani badaniom genetycznym. W przypadku identyfikacji u pacjenta zmiany germinalnej w genie RB1 wskazane jest objęcie badaniami molekularnymi wszystkich członków rodziny pacjenta w kierunku nosicielstwa wykrytej zmiany oraz określenia sposobu dziedziczenia choroby.

Leczenie

Głównymi celami leczenia są zachowanie życia, zachowanie gałki ocznej i na końcu zachowanie widzenia. Dąży się również do zmniejszenia powikłań i odległych następstw leczenia. Rodzaj leczenia zależy od postaci choroby (jednooczna, obuoczna), stopnia zaawansowania, potencjalnej możliwości zachowania widzenia obecności nosicielstwa mutacji konstytucyjnej w obrębie genu RB1. W leczeniu przeciwnowotworowym podstawową rolę pełni chemioterapia w połączeniu z miejscowym leczeniem okulistycznym. Cytostatyki mogą być podawane systemowo drogą dożylną lub miejscowo w postaci selektywnej chemioterapii dotętniczej oraz w iniekcji bezpośrednio do ciała szklistego. W przypadku małych guzów skuteczne może być wyłącznie leczenie miejscowe z zastosowaniem krioterapii i laseroterapii. Wyłuszczenie gałki ocznej pozostaje wysoce skutecznym sposobem postępowania w przypadku masywnego zajęcia gałki ocznej, które nie rokuje zachowania widzenia i stanowi ryzyko powstania przerzutów odległych. Siatkówczak charakteryzuje się wysoką wrażliwością na promieniowanie jonizujące. W wybranych przypadkach zastosowanie znajduje szczególnie brachyterapia guzów wewnątrzgałkowych. Napromienianie z pól zewnętrznych stosuje się wyjątkowo w leczeniu skojarzonym w chorobie pozagałkowej i przerzutowej.

Szczepienia ochronne

Zaleca się rewakcynację, rozpoczynając 3 miesiące po zakończeniu leczenia. W trakcie leczenia, ze względów epidemiologicznych, możliwe jest szczepienie szczepionkami zabitymi lub posiadającymi cząstkę wirusa (np. grypa, COVID-19, wzw B). Konieczne szczepienia kokonowe (czyli rodzina i wszyscy w otoczeniu) przeciwko grypie i COVID-19.

Zalecenia szczególne

W trakcie intensywnej chemioterapii i/lub radioterapii konieczna ochrona pacjenta przez infekcjami, maksymalne izolowanie przez innymi osobami. Zalecana dieta lekkostrawna. Nie dać się nabrać na oferty terapii tzw. alternatywnych lub łatwej drogi do wyleczenia. W Polsce terapia jest prowadzona w klinikach, według zasad międzynarodowych.

Rokowanie

W chorobie wewnątrzgałkowej 5-letnie całkowite przeżycie wynosi ponad 97%. Przy zastosowaniu skojarzonego leczenia szansa na zachowanie gałki ocznej waha się od 50 do ponad 90 procent w zależności od stopnia zaawansowania wewnątrzgałkowego nowotworu.

W trakcie intensywnej chemioterapii i/lub radioterapii konieczna ochrona pacjenta przez infekcjami, maksymalne izolowanie przez innymi osobami. Zalecana dieta lekkostrawna. Nie dać się nabrać na oferty terapii tzw. alternatywnych lub łatwej drogi do wyleczenia. W Polsce terapia jest prowadzona w klinikach, według zasad międzynarodowych.

Organizacje pacjenckie

Większość klinik współpracuje z fundacjami pozarządowymi, działającymi w interesie rodziców.

Ważne strony internetowe

Ośrodki eksperckie (ze wskazaniem odpowiedniego OECR lub listy desygnowanych OECR, lub np. oddziały gastroenterologii, oddziały pulmonologii dziecięcej, poradnie zdrowia psychicznego i poradnie ortopedii, etc)

Kliniki onkologii i hematologii dziecięcej

Autor/autorzy opisu:

Jan Styczyński, Collegium Medicum Bydgoszcz, Uniwersytet Mikołaja Kopernika, Data opisu 28.05.2023

Piśmiennictwo:

1) Kazanowska B. Mięsaki tkanek miękkich. W: Onkologia i hematologia dziecięca. Tom I. (red. A. Chybicka i wsp.). Wydanie II. PZWL. Warszawa 2021.
2) Gietka A, Rutynowska-Pronicka O. Siatkówczak. Kompendium hematologii i onkologii dziecięcej (red: Styczyński J, Matysiak M.). Czelej. Lublin 2022.

Autor/autorzy i data aktualizacji:

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.