BEHANDLING AT RETINOBLASTOM

Kliniske retningslinier

Udøbt det af: Dansk Oftalmo-Onkologisk Gruppe, September 2006

Fra øjenafdelingen Rigshospitalet
Henrik Bom Olesen, ledende overlæge
Jan Ulrik Prause, overlæge, professor
Peter Kock-Jensen, overlæge

Fra øjenafdelingen Århus Sygehus
Toke Bek, ledende overlæge
Niels Ehlers, overlæge, professor
Steen Fii Urbak, overlæge

Med bidrag fra
Jens Overgaard, professor, afd. for experimentel klinisk onkologi, Århus Sygehus
Niels Clausen, overlæge, børneafd., Skejby Sygehus
Jan Alsner, Lektor, afd. for experimentel klinisk onkologi, Århus Sygehus
Lone Sunde, overlæge, klinisk genetisk afd., Århus Sygehus

Regi for behandlingen:
Behandlingen er landscentreret på Øjenafdelingen, Århus Sygehus, i samarbejde med Onkologisk Afdeling og Børneafdelingen, Klinisk genetisk afdeling, Århus Universitetshospital og Øjenpatologisk Institut, Københavns Universitet.

Indholdsfortegnelse:

Personale ...................................................................................................................4

Behandlingsforløb .....................................................................................................4

A. Patient med mistanke om Retinoblastom meldes til vagthavende læge ........4
   A1. Telefonisk kontakt fra henvisende læge ............................................................... 4
   A2. Videregivelse af information til operationssygeplejerske om, at der kommer en patient med mistanke om Retinoblastom ...........................................4

B. Undersøgelse ved ankomst til afdelingen .........................................................4
   B1. Anamnese .......................................................................................................... 4
   B2. Objektiv undersøgelse: ....................................................................................... 5
   B3. Ordinationer: ..................................................................................................... 5
   B4. Information: ........................................................................................................ 5
C. Undersøgelse på operationsafdelingen..............................................................5
C1. Forberedelse ........................................................................................................ 5
C2. Undersøgelse ...................................................................................................... 5
C3. Blodprøver............................................................................................................ 6
C4. Konference med onkolog ..................................................................................... 6
C5. Information til forældre ......................................................................................... 6

Behandlingsmålet......................................................................................................6

Behandlingsmuligheder: ..........................................................................................6
  Enukleation ................................................................................................................ 7
  Brachyterapi ............................................................................................................... 7
  Extern stråleterapi ..................................................................................................... 7
  Kemoterapi ................................................................................................................. 7
  Cryoterapi .................................................................................................................. 7

I alle tilfælde bestilles: ..............................................................................................8

1. ENUKLEATION.......................................................................................................8

1-1. På operationsstuen ............................................................................................8
1-2. Registrering ved operationssygeplejersken ....................................................8
1-3. Kirurgisk procedure ...........................................................................................8
1-4. Efter operationen................................................................................................9
1-5. Kontrol 1. postoperative dag.............................................................................9
1-6. Udskrivningsbrev ...............................................................................................9

1-7. Kontrol i GA 4 uger postoperativt.................................................................9
  1-7-1. I ambulatoriet................................................................. 9
  1-7-2. På operationsstuen.......................................................... 10
  1-7-3. Undersøgelsesprocedure ..................................................................... 10
  1-7-4. Information................................................................................. 10
  1-7-5. Udskrivelse ............................................................................ 10

1-8. Undersøgelser i fremtiden...............................................................................10
  1-8-1. Undersøgelsesprocedure ..................................................................... 10

2. BEHANDLING MED BRACHYTERAPI.................................................................10

2-1. I ambulatoriet............................................................................................ 11
2-2. Forberedelse på operationsafdelingen ......................................................... 11
2-3. Registrering ved operationssygeplejersken .................................................... 11
2-4. Kirurgisk procedure ...........................................................................................11
2-5. Efter operationen ................................................................................................12
2-6. Postoperativ kontrol 1. postoperative dag ..................................................12
2-7. Udskrivningsbrev .............................................................................................12
2-8. Fjernelse af RU-skive .......................................................................................12
  2-8-1. I ambulatoriet .............................................................................................12
  2-8-2. Forberedelse på operationsafdelingen .....................................................12
  2-8-3. Registrering ved operationssygeplejersken ..............................................13
  2-8-4. Kirurgisk procedure ..................................................................................13
  2-8-5. Efter operationen ......................................................................................13
  2-8-6. Postoperativ kontrol 1. postoperative dag (kan evt. være samme dag, hvis
         almentilstanden er god) ................................................................................13
  2-8-7. Udskrivningsbrev .....................................................................................13
2-9. Øjenundersøgelse efter brachyterapi: ............................................................13
  2-9-1. I ambulatoriet ..........................................................................................14
  2-9-2. På operationsstuen ..................................................................................14
  2-9-3. Undersøgelsesprocedure .........................................................................14
  2-9-4. Information ..............................................................................................14
  2-9-5. Udskrivelse ..............................................................................................14
  2-9-6. Undersøgelser i fremtiden .......................................................................14
3. BEHANDLING MED EXTERN STRÅLETERAPI ..................................................14
  3-1. Procedure ....................................................................................................15
  3-2. Undersøgelse under stråleterapi ..................................................................15
  3-3. Undersøgelsesprocedure i stråleterapien ...................................................16
3-4. Øjenundersøgelse efter stråleterapi ...............................................................16
  3-4-1. I ambulatoriet ..........................................................................................16
  3-4-2. På operationsstuen ..................................................................................16
  3-4-3. Undersøgelsesprocedure .........................................................................16
  3-4-4. Information ..............................................................................................16
  3-4-5. Udskrivelse ..............................................................................................16
  3-4-6. Undersøgelser i fremtiden .......................................................................17
4. BEHANDLING MED KEMOTERAPI ..................................................................17
  4-1. Kontakt til børneafdelingen ........................................................................17
  4-2. Øjenundersøgelse i forbindelse med kemoterapi .......................................17
    4-2-1. Bookning af tid til undersøgelse i GA i forbindelse med kemoterapi. ....17
    4-2-2. På operationsstuen ................................................................................18
    4-2-3. Undersøgelsesprocedure .......................................................................18
    4-2-4. Information ............................................................................................18
    4-2-5. Information til Afd. 4, Skejby Sygehus ....................................................18
**Personale ved øjenafdelingen**
Speciallæge
Reservelæge
Ambulatoriesygeplejerske
Operationssygeplejerske
Sekretær

**Behandlingsforløb**

A. Patient med mistanke om retinoblastom meldes til vagthavende læge

A1. Telefonisk kontakt fra henvisende læge
Patienten kan altid modtages akut med henblik på undersøgelse i generel anæstesi (GA) på førstkommende hverdag. Der oprettes journal i PC Praxis, hvori kort resumé af samtalen anføres.

A2. Videregivelse af information til operationssygeplejerske om, at der kommer en patient med mistanke om retinoblastom
Operationssygeplejersken skriver patienten på operationsprogrammet, stue 1, som første patient førstkommende hverdag.

Implicerede speciallæge orienteres (professor Niels Ehlers/overlæge Steen Fiil Urbak).

B. Undersøgelse ved ankomst til afdelingen

B1. Anamnese
Journalskrivende/vagthavende læge optager og journalfører en anamnese, som indeholder følgende:
- Hvorfra patienten modtages
- Dispositioner til specielt Retinoblastom og Sarkomer
- Tidligere sygdomme, herunder prænatale problemer.
- Øjensymptomer, herunder leukocori, skelen og andre symptomer
- Øvrige organsystemer
- Allergi
- medicin
- Socialt

B2. Objektiv undersøgelse:
Journalskrivende læge foretager og journalfører herefter en objektiv øjenundersøgelse, som skal indeholde følgende punkter for begge øjne:
- Vurdering af visus
- Inspektion af externa, øjenakser, m.m.
- Inspektion af øjnene
- Vurdering af retinal refleks
- Almen tilstand
- Stetoskopi af hjerte og lunger
- Vægt og længde

B3. Ordinationer:
Barn og forældre indlægges på Patienthotellet. Ambulatoriesygeplejersken drypper barnet forud for undersøgelse i GA med
- for børn < 1 år: oculoguttae Atropin 0,5% x 1, oculoguttae Mydriacyl 0,5% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 2,5% x 1-2.
- for børn > 1 år: oculoguttae Atropin 1% x 1, oculoguttae Mydriacyl 1% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 10% x 1-2.
Det kontrolleres, at begge pupiller er dilaterede.

B4. Information:
Journalskrivende læge informerer om, at der er mistanke om retinoblastom, som er kræft i øjet/øjnene, men at der er differentialdiagnoser, så for at stille diagnosen kræves i første omgang undersøgelse i GA. Sygdommens karakter uddybes i det omfang, forældrene spørger til det. Ambulatoriesygeplejersken informerer om indlæggelse, faste forud for GA, og rekvirerer anæstesitilsyn med henblik på GA.

C. Undersøgelse på operationsafdelingen

C1. Forberedelse
Det kontrolleres, at begge pupiller er dilaterede. Afdelingssygeplejersken på operationsafdelingen orienterer professor Jens Overgaard om tidspunktet for undersøgelsen (tel. 2629)

C2. Undersøgelse
Øjnene undersøges af professor Niels Ehlers eller overlæge Steen Fiil Urbak med oftalmoskopi og ultralyd, samt hvad der ellers findes nødvendigt for at stille diagnosen. Sygdommen klassificeres a.m. Reese-Elsworth. (Bilag 1) og a.m. abcde (Bilag 2).

C3. Blodprøver
Hvis der tages blodprøver i øjenafdelingen skal de samtidig omfatte blodprøver der tages til børneafdelingens forundersøgelse.: Før lumbalpunktur skal der foreligge B-thrombocyttter (skal være > 30 mia./l). Før anæstesi skal der foreligge B-hæmoglobin. (skal være > 5,5 mmol/l). Samtidig er det hensigtsmæssigt at kontrollere B-leukocyter med differentialtælling, blodtype, 0-forlig, P- natrium, - kalium, - standard bikarbonat, - kreatinin og - karbamid. På alle børn der mistænkes for retinoblastom tages der en prøve på 3 ml EDTA-blod

C4. Konference med onkolog
Ved retinoblastom konfereres med professor Jens Overgaard, Onkologisk Afdeling med henblik på behandling.
Behandlingsplan udfærdiges.

C5. Information til forældre
Forældrene informeres om undersøgelsesfundene.
Ved Retinoblastom oplyses om sygdommes art og karakter. Informationer uddybes på baggrund af ønsker fra forældrene, herunder en vurdering af prognosen.
Der informeres om videre undersøgelser i form af
- MR-scanning af hjernen for at udelukke ledsagende hjernetumor,
- Blodprøver af patient og forældre til genetisk analyse.
- Behandlingsplan forelægges.

På baggrund af tumor størrelse, antal og lokalisation rådgives om den bedste behandling.

Forældrene orienteres om at retinoblastom kan være arvelig, og at familien derfor henvises til en samtale om ca 3 mdr. på Onkogenetisk klinik, Klinisk genetisk afdeling. Følgeren "Genetisk udredning ved retinoblastom" udlæveres. Forældrene orienteres om, at der allerede er taget en prøve fra barnet, og spørges om de ønsker, at denne skal analyseres nu, eller de vil vente til de har talt med genetikern

**Behandlingsmålet**
er at bevare så mest muligt syn uden at kompromittere overlevelsen.
Overlevelsen er ca 95% . De fleste bevarel syn i varierende grad afhængig af tumorernes beliggenhed.

**Behandlingsmuligheder:**

**Enuklation**
vælges, såfremt der ikke er synspotentiale på øjet.
Der informeres om, at fjernelsen af øjet kan foregå nu eller inden for de nærmeste dage i fuld bedøvelse. Det er oftest muligt at indsætte en protese, et glasøje, én af de første dage efter fjernelsen af øjet. I de første 3 uger er der behov for antibiotiske øjendråber for at forebygge betændelse.
**Brachyterapi**

anbefales, såfremt der en enkelt tumor, der er lavere end 6 mm og i diameter mindre end 20 mm.

Der informeres om, at behandlingen består i placering af en krum radioaktiv metalplade uden på øjet over tumoren for at behandle denne med bestråling. Indlæggelsen foregår i fuld bedøvelse. Pladen fjernes efter dage til uger, når den ønskede stråledosis er opnået. I de første 3 uger er der behov for antibiotiske øjendråber for at forebygge betændelse.

Der medgives tid til at få foretaget behandlingen.

**Extern stråleterapi**

anvendes, såfremt der er flere tumores. Der informeres om, at behandlingen består i daglig (på hverdage) kortvarig bestråling på onkologisk afdeling med barnet i fuld bedøvelse. Der beståles ca. 25 gange (dage). Der indopereres et centralt venekatheter, således at de mange bedøvelser kan gennemføres let.

Behandlingen uddybes yderligere af onkolog.

**Kemoterapi**

anvendes, såfremt der er flere tumores og især ved helt små børn:

Der informeres om, at behandlingen består af indgift af cellegift 2-3 dage ca. hver 3 uge i alt 6 gange, således at de ondartede celler i svulsten går til grunde. Behandlingen foregår på børneafdeling A4, Skejby Sygehus, hvor der gives nærmere information om behandlingen.

I forbindelse med hver behandling undersøges barnet på øjenafdelingen i GA.

I op til 75% af behandlede tilfælde vil der være behov for supplerende behandling.

**Cryoterapi**

benyttes som supplerende behandling af små perifere tumores.

Der informeres om, at behandlingen består i frysning af små perifert beliggende tumores, således at de ondartede celler i svulsten går til grunde.

Der kan forekomme en kombination af ovenstående behandlinger.

Den givne information og beslutning journalføres.

Behandlingsdiagram Bilag 4.

**Efterfølgende omtales fire forskellige patientforløb, benævnt 1, 2, 3 og 4 (1. enucleation, 2. brachyterapi, 3. extern stråleterapi, 4. kemoterapi)**

I alle tilfælde bestilles:
- Formidles kontakt til socialrådgiver, evt på børneafd. A4, hvis de deltager i undersøgelse eller behandling.
- Visus undersøgelse hos Overlæge Marianne Haim i forbindelse med en af de første kontroller – der bestilles tid en torsdag eftermiddag.
- Der skrives en henvisning til Onkogenetisk klinik, Klinisk genetisk afdeling, Bygn. 12, Århus Sygehus, NBG. På henvisningen skal stå, hvornår der er/vil blive taget blodprøve på barnet, og om forældrene ønsker at analyserne skal påbegyndes inden samtalen. Ny Onkogenetisk klinik modtager henvisningen, kontakter en sekretær derfra den relevante sekretær på Øjenafdelingen (lokal 3235) og aftaler en tid for familien, der er koordineret i forhold til familiens besøg på Øjenafdelingen. Familien får brev fra Onkogenetisk klinik med oplysning om aftalen.

**Onkogenetisk kliniks opgaver**

- Mutationscreening, indhentning af familieanamnese og risikovurdering på basis heraf. Information af forældrene til indexpatient og andre familiemedlemmer om de arvelige aspekter, henvisning til relevante kontrolprogrammer, etc.
- Prædiktiv gentest.
- Indberetning til Retinoblastomregistret

Undersøgelserne passes ind i behandlingsplanen, da ingen er dem er akutte.

**1. Enukleation**

Enukleation kan foregå i samme anæstesi som undersøgelsen eller en af de nærmeste dage i GA. Barnet forberedes da som til initial undersøgelsen.

**1-1. På operationsstuen**

Operationssygeplejersken lægger instrumenter frem jf. standard på operationsafdelingen.

**1-2. Registrering ved operationssygeplejersken**

Operationssygeplejersken noterer operationens start- og sluttdispunkt,

**1-3. Kirurgisk procedure**


Rectus muskel sammensyres. Vicryl 7-0 i conjunctiva.

Oculentum Kloramfenikol, monoculus

Bulbus åbnes ved at afklippe øvre kalot. Tumorvæv udtages til genetisk undersøgelse og sendes straks i steril spidsglas til lektor Jan Alsner, Afdelingen for Eksperimenetel Klinik Onkologi, NBG.
Bulbus fikseres i kold formalin og sendes til Øjenpatologisk Institut. Rekvisition udfyldes.

Kirurgen indfører operationskoder og beskrivelse i PC-Praxis.

1-4. Efter operationen

Patienten overføres til opvågningsstue, ambulatorium og patienthotellet, når almentilstanden tillader det.

1-5. Kontrol 1. postoperative dag

Ambulatoriesygeplejersken booker patienten i ambulatoriet på et tidspunkt, hvor lægen er ledig og meddeler patienten tidspunktet. Lægen noterer patientens almentilstand og inspicerer øjenhulen. Vurderer, om der kan isættes protese. Såfremt lægen har vurderet, at der kan isættes protese, gøres dette af ambulatoriesygeplejersken. Ved god almen tilstand udskrives patienten Tid til undersøgelse i GA om 4 uger på en fredag medgives og bookes på operationsstue 1. Ambulatoriesygeplejersken underviser i protesehåndtering og øjendrypningsteknik. Sygeplejersken medgiver oculoguttae Kloramfenikol 0,5% til drypning x 3 i 3 uger.

Endelig gennemgår ambulatoriesygeplejersken journalen og tilsikrer, at alle optegnelser er konsistente. I tvivlstilfælde kontaktes den for en inkonsistent passage ansvarlige person med henblik på eventuel rettelse.

1-6. Udskrivningsbrev

Udskrivende læge dikterer udskrivningsbrev. Sekretæren sender dette til egen læge, egen øjenlæge og henvisende afdeling samme dag.

1-7. Kontrol i GA 4 uger postoperativt

1-7-1. I ambulatoriet

Anamnese (siden sidst) og ved vagthavende eller special tilknyttet sygeplejeske. Patienten møder ofte aftenen inden undersøgelsen. Anæstesitilsyn om morgenen på undersøgelsesdagen. Barnet dryppes med dilaterende dråber:
- for børn < 1 år: oculoguttae Atropin 0,5% x 1, oculoguttae Mydriacyl 0,5% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 2,5% x 1-2.
- for børn > 1 år: oculoguttae Atropin 1% x 1, oculoguttae Mydriacyl 1% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 10% x 1-2.

1-7-2. På operationsstuen

Patienten undersøges i GA på operationsafdelingen stue 1.
Operationssygeplejersken lægger instrumenter frem jf. standard på operationsafdelingen.

1-7-3. Undersøgelsesprocedure
Palpation af øjenhule.
Oftalmoskopi af øje.
Palperes efter præaurikulære- og halsglandler.
Samt, hvad der ellers måtte findes nødvendigt.

1-7-4. Information
Forældrene informeres umiddelbart efter undersøgelsen om resultatet.

1-7-5. Udskrivelse
Der gives tid til tilsvarende undersøgelse 4-8 uger senere.
Når barnet er velbefindende, kan barn og forældre forlade afdelingen.

1-8. Undersøgelser i fremtiden

Undersøgelse af barnet fortsætter i GA med varierende interval, indtil det er muligt at undersøge barnet i ambulatoriet, hvilket ofte er fra 5 års alderen

1-8-1. Undersøgelsesprocedure
som under punkterne 1-7-1 til 1-7-5

2. Behandling med brachyterapi
Brachyterapi gives med ruthenium 106 plaque. Afdelingen råder over 4 plaque, 3 i forskellig diameter og 1 med en indkærvning, der gør det muligt at lægge det tæt på synsnerven. Plaquene fornys med regelmæssige mellemrum (ca. 2 år) af Afdelingen for Medicinsk Fysik. Plaquene befinder sig på D op., og alle er pakket i samme sterile blyboks.
Til retinoblastom gives der normalt en dosis i designhøjden på 40 Gy.

Med anvendelsen af ruthenium plaque er der ingen væsentlig strålehygiejnisk risiko, og patienterne behøver ikke at være indlagt under behandlingen. Der skal dog gives oplysning om, at plaquene er radioaktive og gives almindelig information om strålehygiejne.

Indikationen for ruthenium plaque er velafgrænsede, enkelte (sjældent flere) tumorer, hvor anlæggelse af plaque er mulig, og hvor tumorerne har en størrelse, hvor man må formode, at de kan kontrolleres med denne behandling. Plaquebehandling er således mest velegnet til patienter med kendt ikke arvelig disposition, men kan ligeledes bruges i forbindelse med mindre arvelige tumorer, hvor der ofte er givet forudgående kemoterapi. Plaquebehandlingen sikrer ikke imod andre tumorer, og patienter med arveligt retinoblastom skal således følges meget tæt, såfremt der kun
er givet en fokal bestråling.

Plaque kan ligeledes anvendes i tilfælde af recidiv af tidligere ekstern bestrålede tumorer. Med den givne dosis kan man tillade sig at lægge plaque oven på en bestrålet retina, og man kan i princippet også genbestråle et tidligere plaquebehandlet område. Indikationen og eventuelt dosismodifikation skal vurderes i hvert enkelt tilfælde.

Strålebehandling er en specialopgave, der i modsætning til Onkologisk Afdelings almindelige ydelser er knyttet til enkeltpersoner, nemlig følgende:

Professor Jens Overgaard, lokal 2629 (mobiltlf. 40272629)
Hospitalsfysiker Jens Juul Christensen, Afdeling for Medicinsk Fysik

2-1. I ambulatoriet

Anamnese (siden sidst) og ved vagthavende eller special tilknyttet sygeplejeske. Patienten møder ofte aftenen før operationen. Anæstesitilsyn om morgenen på undersøgelsesdagen.

Forberedelse som til initiale undersøgelse.

2-2. Forberedelse på operationsafdelingen


Operationssygeplejersken sætter instrumenter frem jfr. standard på operationsafdelingen.

2-3. Registrering ved operationssygeplejersken

Operationssygeplejersken noterer operationens start- og slut-tidspunkt, samt hvilke assistenter, der er tilstede på stuen under operationen.

2-4. Kirurgisk procedure

Limbal peritomi. Relavante muskler frilægges. Holdesutur under muskler. Tumor identificeres ved oftalmoskopi / illumination. RU-plaque implanteres (type og klokkeslet for indlæggelse noteres) med mersiline 6-0 i plaqueøjnene. Placeringen kontrolleres ved oftalmoskopi / UL. Conjunctiva adapteres med vicryl 7-0.

Occulentum Kloramfenikol Monoculus

Kirurgen indfører operationskoder og beskrivelse i PC-Praksis.

Doseringsskemaet udfyldes af læge og faxes af sygeplejerske til Adeling for Medicinsk Fysik nr 2530 og originalen indscannes af sekretær i journalen.

De ikke anvendte plaques retuneres af serviceassistenten til D op..

2-5. Efter operationen
Patienten overføres til opvågningsstue eller ambulatorium. Må tage på patienthotellet, når almentilstanden tillader det.

2-6. Postoperativ kontrol 1. postoperative dag

Ambulatoriesygeplejersken Booker patienten til en tid i øjenambulatoriet på et tidspunkt, hvor lægen er ledig, og meddeler patienten tidspunktet. Lægen noterer patientens almentilstand og inspicerer øjet.

Ved god almentilstand udskrives patienten med oculoguttae Kloramfenikol 0,5% x 3 i opererede øje.

Ambulatoriesygeplejersken underviser i øjendrypningsteknik. Sygeplejersken medgiver dråber til drypning.


Endelig gennemgår ambulatoriesygeplejersken journalen og tilslirker, at alle optegnelser er konsistente. I tvivlstilfælde kontaktes den for en inkonsistent passage ansvarlige person med henblik på eventuel rettelse.

2-7. Udskrivningsbrev

Udskrivende læge dikterer udskrivningsbrev. Sekretæren sender dette til egen læge, egen øjenlæge og henvisende afdeling samme dag.

2-8. Fjernelse af RU-skive

2-8-1. I ambulatoriet

Anamnese (siden sidst) og ved vagthavende eller special tilknyttet sygeplejeske læge.

Forberedelse som til implantationen, dog uden at der gives dilaterende dråber.

2-8-2. Forberedelse på operationsafdelingen

Operationssygeplejersken sætter instrumenter frem jf. standard på operationsafdelingen.

2-8-3. Registrering ved operationssygeplejersken

Operationssygeplejersken noterer operationens start- og sluttidspunkt.

2-8-4. Kirurgisk procedure

Lægen indfører operationskoder og beskrivelse i PC-Praxis

Efter udtagning plaque placeres i den ekstra blybeholder og returneres i dagtid af protören til D op.

2-8-5. **Efter operationen**

Patienten overføres til opvågningsstue eller ambulatorium. Må tage på patienthotellet når almentilstanden tillader det eller evt. udskrives.

2-8-6. **Postoperativ kontrol 1. postoperative dag (kan evt. være samme dag, hvis almentilstanden er god)**

Ambulatoriesygeplejersken booker patienten til en tid i øjen-ambulatoriet på et tidspunkt, hvor lægen eller forløbsansvarlige er ledig og meddeler patienten tidspunktet.

Lægen noterer patientens almentilstand og inspicerer øjet.

Ved god almen tilstand udskrives patienten med ocologuttae Spersadex Comp. X 3 i opererede øje i 3 uger.

Ambulatoriesygeplejersken medgiver dråber til drypning. Tid til undersøgelse i GA om 4 uger på en fredag medgives og bookes på operationsstue 1.

Endelig gennemgår ambulatoriesygeplejersken journalen og tilsikrer, at alle optegnelser er konsistente. I tvivlstilfælde kontaktes den for en inkonsistent passage ansvarlige person med henblik på eventuel rettelse.

2-8-7. **Udskrivningsbrev**

Udskrivende læge dikterer udskrivningsbrev. Sekretæren sender dette til egen læge, egen øjenlæge og henvisende afdeling samme dag.

2-9. **Øjenundersøgelse efter brachyterapi:**

2-9-1. **I ambulatoriet**

Anamnese (siden sidst) og ved vagthavende eller special tilknyttet sygeplejeske læge. Patient møder ofte aftenen før undersøgelsen. Anæstesitilsyn om morgenen på undersøgelsesdagen.

Der dryppes med dilaterende dråber
- for børn < 1 år: ocologuttae Atropin 0,5% x 1, ocologuttae Mydriacyl 0,5% x 1-2 og ocologuttae metaoxedrin 2,5% x 1-2.
- for børn > 1 år: ocologuttae Atropin 1% x 1, ocologuttae Mydriacyl 1% x 1-2 og ocologuttae metaoxedrin 10% x 1-2.

2-9-2. **På operationsstuen**

Barnet undersøges i GA på operationsafdelingen stue 1.

Operationssygeplejersken lægger instrumenter frem jf. standard på operationsafdelingen.
2-9-3. **Undersøgelsesprocedure**

Oftalmoskopi af øjnene.
Palpation efter præaurikulære og halsglandler.
Samt hvad der ellers findes nødvendigt.

2-9-4. **Information**

Forældrene informeres umiddelbart efter undersøgelsen om resultatet.

2-9-5. **Udskrivelse**

Der medgives tid til tilsvarende undersøgelse 6-12 uger senere.
Når barnet er velbefindende, kan barn og forældre forlade afdelingen.

2-9-6. **Undersøgelser i fremtiden**

Undersøgelse af barnet fortsætter i GA med varierende interval, til det er muligt at undersøge barnet i ambulatoriet, hvilket ofte er fra 5 års alderen.

3. **Behandling med extern stråleterapi**

Strålebehandling er en specialopgave, der i modsætning til Onkologisk Afdelings almindelige ydelser er knyttet til enkeltpersoner, nemlig følgende:

Professor Jens Overgaard, lokal 2629 (mobiltlf. 40272629)
Hospitalsfysiker Jens Juul Christensen, Afdeling for Medicinsk Fysik

Indikationen for ekstern strålebehandling er synsbevarende behandling hos patienter, der ikke kan tilbydes ruthenium plaque.
Teknikken omfatter en særlig skal, dosisplanlægning, præfabrikated kolimator og justering i forbindelse med opsætning.
I forbindelse med ændring af afdelingens strålebehandlingsudstyr vil disse procedurer blive modificeret, ultimativt med henblik på anvendelsen af stereotaktisk stråleterapi.

I tilfælde af orbitalt recidiv eller meget stor tumor kan gives lokal bestråling til en enkelt orbita. Denne vil ofte være med elektroner givet i et anterior felt med en dosis på 50-60 Gy afhængig af tumorstørrelse.
3-1. Procedure

Professor Overgaard diskuterer behandlingen med forældrene. De informeres om strålbehandlingens indikation, forventede resultat såvel vedrørende tumorrespons som mulige bivirkninger på kort og langt sigt.

Professor Overgaard bestiller

- tilsyn ved overlæge Grethe Astrup, anæstesiologisk afdeling (tlf. 2871), der vurderer patienten med henblik på egnethed for anæstesi under behandlingen.

- Etablering af IV adgang B enkeltløbet CVK på børneafdeling A4, SKS bestilling via bilag 3

- via Onkologisk Afdelings visitationskontor planlægning af tider til fremstilling af skal, simulering og behandling

Under bestrålingsforløbet vil barn og forældre være indlagt på øjenafdelingen - oftest på patienthotellet.

3-2. Undersøgelse under stråleterapi

Ved behandlingens afslutning undersøgelse i stråleterapien under GA. Ambulatoriesygeplejerske drypper begge øjne med

- for børn < 1 år: oculoguttae Atropin 0,5% x 1, oculoguttae Mydriacyl 0,5% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 2,5% x 1-2.

- for børn > 1 år: oculoguttae Atropin 1% x 1, oculoguttae Mydriacyl 1% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 10% x 1-2.

3-3. Undersøgelsesprocedure i stråleterapien

Barnet undersøges med oftalmoskopi af begge øjne, Gives tid til undersøgelse i GA 6 uger efter afsluttet behandling

3-4. Øjenundersøgelse efter stråleterapi

3-4-1. I ambulatoriet

Anamnese (siden sidst) og ved vagthavende eller special tilknyttet sygeplejeske. Patient møder ofte aftenen før undersøgelsen. Anæstesitilsyn om morgenen på undersøgelsesdagen. Der dryppes med

- for børn < 1 år: oculoguttae Atropin 0,5% x 1, oculoguttae Mydriacyl 0,5% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 2,5% x 1-2.
- for børn > 1 år: oculoguttae Atropin 1% x 1, oculoguttae Mydriacyl 1% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 10% x 1-2.

3-4-2. På operationsstuen
Patient undersøges i GA på operationsafdelingen stue 1. Operationssygeplejersken lægger instrumenter frem jf. standard på operationsafdelingen.

3-4-3. Undersøgelsesprocedure
Anteriore afsnit vurderes, evt. i mikroskop
Oftalmoskopi af begge øjne
Palpation efter præaurikulære og halsglandler.
Samt, hvad der ellers findes nødvendigt.

3-4-4. Information
Forældrene informeres umiddelbart efter undersøgelsen om resultatet.

3-4-5. Udskrivelse
Tid til undersøgelse i GA om 4-8 uger medgives og bookes på operationsstue 1.
Når barnet er velbefindende kan barn og forældre forlade afdelingen.

3-4-6. Undersøgelser i fremtiden
Undersøgelse af barnet fortsætter i GA med varierende interval, til det er muligt at undersøge barnet i ambulatoriet, hvilket ofte er fra 5 års alderen.

4. Behandling med kemoterapi

All kemoterapi gives i Børneonkologisk afsnit A4 på hverdage. Der anvendes en kombination af vinkristin, carboplatin og etoposid (VP-16) givet over tre dage hver tredje uge under forudsætning af at værdierne for B-hæmoglobin, thrombocytter og neutrofilocytter har rettet sig. Ofte gives i alt 6 kure.

4-1. Kontakt til børneafdelingen

Patienten henvises ved skriftlig (fax. 6850) eller telefonisk (lokal 6841) kontakt med en af de børneonkologiske overlæger (fortrinsvis Niels Clausen, ellers Henrik Hasle eller Henrik Schrøder).
Der sendes kopi af øjenafdelingens journal med ordination af de procedurer, som ønskes udført i børneafdelingen og udfyldt henvisningsskema (bilag 3)
Når børneafdelingens sekretær har fundet og koordineret tider til

Kopi af journalnotater fra kemoterapikuren sendes efter hver kur til lægerne på øjenafdelingen.

4-2. Øjenundersøgelse i forbindelse med kemoterapi

I forbindelse med hver kemoterapi foretages øjenundersøgelse i GA

4-2-1. Bookning af tid til undersøgelse i GA i forbindelse med kemoterapi.

Børneafdeling A4 kontakter øjenafdelingens operationsafdeling (tel.3225) med henblik på tid fredag morgen i den uge, patienten er i kemoterapi. Barnet skal booke på operationsstue 1. Barn og forældre skal møde på øjenafdelingen på undersøgelsesdagen kl 7:30. Der dryppes med
- for børn < 1 år: oculoguttae Atropin 0,5% x 1, oculoguttae Mydriacyl 0,5% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 2,5% x 1-2.
- for børn > 1 år: oculoguttae Atropin 1% x 1, oculoguttae Mydriacyl 1% x 1-2 og oculoguttae metaoxedrin 10% x 1-2.

4-2-2. På operationsstuen

Patient undersøges i GA på operationsafdelingen stue 1. Operationssygeplejersken lægger instrumenter frem jf. standard på operationsafdelingen.

4-2-3. Undersøgelsesprocedure


4-2-4. Information

Forældrene informeres umiddelbart efter undersøgelsen om resultatet. Ved undersøgelse i forbindelse med sidste kemoterapi medgives og booke, operationsstue 1, tid om 4-6 uger.

4-2-5. Information til Afd. 4, Skejby Sygehus

4-2-6. Udskrivelse
Når barnet er velbefindende, kan barn og forældre forlade afdelingen.

4-3. Øjenundersøgelser efter kemoterapi
Undersøgelse af barnet fortsætter efter afsluttet kemoterapi i GA med varierende interval, til det er muligt at undersøge barnet i ambulatoriet, hvilket ofte er fra 5 års alderen.
Første undersøgelse 4-6 uger efter afsluttet kemoterapi

4-3-1. Øjenundersøgelser
Som under 4-2.
Bilag 1

Reese-Ellsworth Classification for Retinoblastoma

Group I
a. Solitary tumor, less than 4 disc diameters in size, at or behind the equator.
b. Multiple tumors, none over 4 disc diameters in size, all at or behind the equator.

Group II
a. Solitary tumor, 4 to 10 disc diameters in size, at or behind the equator.
b. Multiple tumors, 4 to 10 disc diameters in size, all at or behind the equator.

Group III
a. Any lesion anterior to the equator.
b. Solitary tumor larger than 10 disc diameters in size behind the equator.

Group IV
a. Multiple tumors, some larger than 10 disc diameters.
b. Any lesion extending anterior to the ora serrata.

Group V
a. Massive tumors involving over half the retina.
b. Vitreous seeding.
**Bilag 2**

**International Classification System for Intraocular Retinoblastoma, ABCDE**

**Group A**
- Small tumors (=3 mm) confined to the retina and >3 mm from fovea and >1.5 mm from optic disk.

**Group B**
- Tumors >3 mm confined to the retina in any location.
  - Clear subretinal fluid =6 mm from tumor margin.

**Group C**
- Localized vitreous and/or subretinal seeding (<6 mm in total from tumor margin. If there is more than 1 site of subretinal/vitreous seeding, then the total of these sites must be <6 mm.
  - No tumor masses, clumps, or snowballs in vitreous or in the subretinal space.

**Group D**
- Diffuse vitreous and/or subretinal seeding (=6 mm in total from tumor margin.
  - Subretinal fluid >6 mm from tumor margin.

**Group E**
- No visual potential; OR
- Presence of any one or more of the following:
  - Tumor in the anterior segment.
  - Tumor in or on the ciliary body.
  - Neovascular glaucoma.
  - Vitreous hemorrhage obscuring the tumor of significant hyphema.
  - Phthisical or pre-phthisical eye.
  - Orbital cellulitis-like presentation.
### Bilag 3

**Henvisning af retinoblastom fra øjenafdelingen til Børneonkologisk afsnit A4, Fax. 6850.**

Marker med initialer hvilke procedurer barnet henvises til, og send samtidig kopi af øjenafdelingens journal med ordinationen anført.

<table>
<thead>
<tr>
<th>Procedure</th>
<th>Indikation</th>
<th>Type</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Katheteranlæggelse</td>
<td>Strålebehandling planlagt</td>
<td>Enkeltlumen tunnelleret CVK</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Kemoterapi planlagt</td>
<td>Dobbeltlumen tunnelleret CVK</td>
</tr>
<tr>
<td>Lumbalpunktur</td>
<td>Klinisk, histologisk eller radiologisk tegn på lokal eller systemisk</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>spredning eller Reese-Ellsworth st V og retrolaminær eller extrascleral</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>udbredning. Evt. gentaget efter 3 måneder, men ikke løbende under klinisk</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>opfølgning.</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Celløtaelling og spinalvæske-albumin i klin biokemisk afdeling og</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Cytocentrifuge-tælling i patologisk institut</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Knoglemarvsundersøgelse</td>
<td>Som ved lumbalpunktur</td>
<td>Dobbeltsidig</td>
</tr>
<tr>
<td>MRI</td>
<td>Alle multifokale eller familierane. Højrisiko faktorer for metastatisk</td>
<td>MRI af cerebrum og orbitae i GA</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>sygdom: anterior kammer udsæd, choroidal involvering, tumor bag lamina</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>cribrosa, intraokulær blødning, eller skleral og extrascleral udstæknning</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Kemoterapi - Tumorreduction</td>
<td>Reducere tumorstørrelse for at muliggøre en mildere lokalbehandling</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Kemoterapi – Metastaseprofylakse</td>
<td>At forebygge / behandle metastaser hos patienter med udbredt sygdom:</td>
<td>Samme kemoterapiregime i alle tilfældene,</td>
</tr>
<tr>
<td>Behandling</td>
<td>isoleret skleral invasion, post-lamina n. opticus sygdom med samtidig</td>
<td>se nedenfor. Derudover kan højdosiskemoterapi med</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>skleral eller choroidal invasion eller invasion i den kirurgiske margin.</td>
<td>autolog stamcelleinfusion være</td>
</tr>
<tr>
<td>Kemoterapi – Reducere risiko for</td>
<td></td>
<td>indikeret ved systemisk recidiv.</td>
</tr>
<tr>
<td>udvikling af nye foci ved arvelige</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>retinoblastomer</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>
Retinoblastom genetik

Retinoblastom er en ondartet svulst, der forekommer i øjnene hos børn. Sygdommen optræder med en ensartet hyppighed verden over svarende til 1 pr. ca. 15.000 fødsler. I Danmark fødes der således hvert år 4-5 børn med retinoblastom.

Retinoblastom udvikles, hvis i en celle på nethinden opstår defekter (mutationer) i begge kopier af retinoblastom genet på kromosom 13 (RB1, 13q14.2) inden barnet er fyldt ca. 8-10 år. Sygdommen kan optræde i en arvelig form (ca. 1/3 af tilfældene) og i en ikke-arvelig form (de resterende 2/3 af tilfældene). Den arvelige form karakteriseres ved der oftest er dobbeltsidige (bilateralle) tumorer og tumorerne viser sig som regel inden barnet er 1½ år. Ved den ikke-arvelige form er der i praksis altid kun én tumor og tumor ses oftest lidt senere, idet median diagnosealderen er omkring 2 år.

Klassiske model

I den klassiske model for den arvelige form er den ene allele af RB1-genet defekt i alle barnets nethindeceller, mens den anden copi er inaktiveret ved en tilfældigt opstået fejl i én celle (somatisk mutation). Antallet af celler, hvor den anden mutation opstår inden 8-10 års alderen, er Poissonfordelt med en $\lambda$-værdi omkring 4. I praksis betyder det, at børn med en arvet mutation i RB1 i gennemsnit vil få 3-5 tumorer og at omkring 85% af børnene vil udvikle bilateral sygdom. Omkring 10-15% vil udvikle unilateral sygdom, enten fordi der kun opstår en somatisk mutation af den anden allele af RB1 i én celle, eller fordi alle celler med somatiske mutationer i den anden allele af RB1 findes i det samme øje. Endelig vil der i 1-5% af børnene ikke opstå somatiske mutationer i den anden allele af RB1 inden 8-10 års alderen, og disse børn vil ikke udvikle retinoblastom. Fordi sandsynligheden for at en eller flere celler får den anden (somatiske) mutation er tæt på 100%, optræder retinoblastom klinisk set som en autosomal dominant sygdom med høj penetrans.

De fleste germlinemutationer i RB1 er fuldt inaktiverende, og inkluderer cytogenetisk detekterbare deletioner (1-5%), mindre deletioner omfattende et eller flere exons (ca. 30%), små deletioner/insertioner i exons (ca. 30%), og punktmutationer i genet (ca. 30%). Den somatiske mutation, der resulterer i inaktiveringen af den anden allele og
derved initierer tumorudviklingen, involverer oftest kromosomale rearrangements og resulterer i tab af heterozygositet, LOH (ca. 65%). En anden hyppig mekanisme (ca. 10%) er hypermetylering af promoter- og/eller 5'-regionen af RB1 genet.

Den arvelige form skyldes i ca. halvdelen af tilfældene, at barnet har arvet en muteret allele, og i de resterende tilfælde er der opstået en ny mutation. I langt de fleste tilfælde er nymutationen opstået i en sædcelle, men kan også opstå i en ægcelle eller zygoten. Barnet vil i alle tre tilfælde have samme risiko for at udvikle retinoblastom, som børn, der har arvet en muteret allele. Hvis den afficerede har arvet den disponerende mutation, eller den disponerende mutation er opstået ved en nymutation i en gamet eller i zygoten er der 50% risiko for at et barn af den afficerede arver den muterede allele. Se dog afsnittet om mosaicisme nedenfor.

I den klassiske model for den ikke-arvelige form er de to mutationer i RB1 fremkommet uafhængigt af hinanden i den samme nethindecelle ved tilfældigt opståede fejl. Der er på nuværende tidspunkt ingen kendte risikofaktorer for udviklingen af RB1-mutationer, hverken de arvelige eller de somatiske.

Genotype-fænotype-korrelationer / afvigelser fra den klassiske model

Nedsat penetrans og lav ekspressivitet.


_Nedsat penetrans og normal ekspressivitet._

Der findes enkelte eksempler på udenlandske familier med nedsat penetrans men normal ekspressivitet (høj frecvensen af bilateralere tilfælde). Denne fænotype er associeret med en bestemt splice site mutation, hvor mængden af det resulterende nonsense transskript i det enkelte individ kan være enten normal (hvis mutationen ligger på den materne alel) eller lav (hvis den ligger på den paterne alel). Mekanismerne bag 'parent-of-origin' effekten er ikke kendte. Ligeledes er det ukendt hvorledes normal ekspression af nonsense transkriptet kan give en mildere fænotype, men involverer sandsynligvis en form for residual proteinfunktion.

_Mosaicisme._

I de fleste tilfælde af nymutation er mutationen opstået i sæd- eller ægcellen eller i zygoten. I nogle tilfælde er nymutationen dog opstået på et senere tidspunkt i individets udvikling. Mutationen vil i disse tilfælde kun være tilstede i nogle af individets celler (mosaicisme). Afhængigt af antallet af celler med en muteret alel i nethinden og kønsellerne, vil der være varierende risiko for at udvikle henholdsvis retinoblastom, og for at børn af mutationsbæreren arver den muteret alel.

_Sporadisk unilateralt retinoblastom - arvelig eller ikke-arvelig ?_

10-15% af alle børn med sporadisk unilateralt retinoblastom har en germlinemutation i RB1. Baseret på den klassiske model er det blevet foreslået, at børn, der diagnosticeres meget tidligt med sporadisk unilateralt retinoblastom (før de bliver 18 måneder), har en højere risiko for at have en germlinemutation end børn, der diagnosticeres senere. Der er dog overbevisende data der viser, at diagnosealderen er uafhængig af den genetiske status, og der er således i dag ikke belæg for at bruge diagnosealder til at selektere potentielle bærere af germlinemutationer blandt børn med sporadiske unilaterale tilfælde. Der er imidlertid noget der tyder på, at patienter med LOH i sporadiske unilaterale tumorer har en lavere diagnosealder hvis
det er den maternele $RB1$-allel, der er tabt, end hvis det er den paternale. Mekanismerne bag denne mulige somatiske 'parent-of-origin' effekt er ukendte. Begge observationer stiller spørgsmålstegn ved den klassiske model for retinoblastom, og det kan bl.a. overvejes hvilken rolle timingen af inaktiveringen af det to alleler spiller.

**Risikoestimater (empiriske)**

Den empiriske risiko for at udvikle retinoblastom for henholdsvis søskende til, eller børn af, en person med retinoblastom (hvor den genetiske status er ukendt) er er opsummeret i Tabel 1.

Personer med en germlinemuation i $RB1$ genet har desuden en øget risiko for udvikling af anden primær cancer senere i livet, idet inaktivering af den såkaldte retinoblastompathway er et kritisk trin i multistepudviklingen af en række kræftformer. Der er i dag ingen sikre data på hvor stor den øgede risiko er i forhold til normalbefolkningens, og det må også formodes, at risikoen kan være forskellig for forskellige typer af germlinemutationer. Det er heller ikke muligt at definere præcis hvilke cancerformer, der er øget risiko for, men i Danmark er der bl.a. set flere tilfælde end forventet af malignt melanom og osteosarkomer.

**Genetisk rådgivning**

Genetisk rådgivning ved retinoblastom, der bl.a. omfatter genetisk udredning, risikovurdering og rådgivning foregår på Onkogenetisk Klinik, Klinisk Genetisk afdeling, Århus sygehus. Klinikken modtager patienter (rådsøgende) efter henvisning fra andre hospitalsafdelinger eller praktiserende læger.

I Onkogenetisk Klinik optages familieamnese. Relevante oplysninger søges bekræftet ved gennemgang af Retinoblastomdatabasen, journaler, dødsattester o. lign. På baggrund heraf tegnes der et stamtræ over familien. Blodprøve (og evt. prøver fra tumor, hud, e. lign.) fra den afficerede screenes for mutation i $Rb1$. Mutationscreening foregår i DNA-laboratoriet, Klinisk Genetisk afdeling, Århus Sygehus ev. i samarbejde med Retinoblastoma Solutions, Toronto Western Hospital, Canada. Det forventes at man kan påvise en $RB1$-mutationen hos over 90% af retinoblastompatienter med en nedarvet mutation.
På baggrund af anamnesen, familieanamnesen og resultatet af mutationscreeningen estimeres sandsynligheden for at der foreligger en arvelig disposition i familien. Afledt heraf estimeres de enkelte familiemedlemmers risiko for at bære en disponerende mutation, hhv. risikoen for at udvikle cancer.

Når "familiens mutation" er påvist, tilbydes prædiktiv gentest til relevante slægtninge. Gentesten foretages efter de sædvanlige retningslinier for prædiktiv testning (prøvetagning kun efter genetisk rådgivning, to uafhængige blodprøver, svarafgivelse under "ordnede forhold" osv.). Når "familiens mutation" er kendt, er der også mulighed for prænatal diagnostik, f.eks. på placentabiopsi udtaget i 10. graviditetsuge.

Slægtninge med en signifikant øget risiko for cancer henvises til relevante kontrolprogrammer, e.lign. Hvis den afficerede (barnet) er henvist direkte fra Øjenafdeling J, Århus Sygehus, i forbindelse med et afsluttet behandlingsforløb, vil barnet allerede indgå i et kontrolprogram. Hvis der er andre børn i familien, der har en øget risiko for retinoblastom, og som ikke allerede er i et kontrolprogram, henvises disse til Øjenafdeling J, Århus Sygehus.

Der eksisterer p.t. ikke evidensbaserede retningslinier for håndtering af de øvrige cancerrisici der er forbundet med arvelig mutation i $RB1$. Mht. disse risici anbefales risikopersonerne at følge de generelle befolkningsscreeninger, at tilstræbe at undgå kendte carcinogener og at søge læge ved symptomer. Efter samtykke orienteres dennes praktiserende læge, mhp. at patienten kan få relevant hjælp hvis han/hun udvikler symptom/tegn på cancer.

I forbindelse med den genetiske rådgivning informeres om betydningen af at kende til en arvelig disposition i forhold til muligheden for tegning af forsikring, pension m.m., muligheden for stigmatisering på arbejdsmarkedet og andre steder og om den mulige konflikt mellem et ønske om, at oplysninger om én selv holdes fortroligt og det faktum, at man deler sine gener med sine slægtninge.

For den/de henviste foregår ovenstående i forbindelse med konsultationer på Onkogenetisk klinik. De henviste viderebringer tilbud om konsultation i Onkogenetisk Klinik til relevante slægtninge, der herefter kan lade sig henvise til genetisk rådgivning, hvis de ønsker det.

Med den enkelte rådsøgendes samtykke indberettes til Retinoblastomregistret
Registrering

Der er oprettet et landsdækkende register, Retinoblastomregistret, godkendt af Datatilsynet omfattende personer og familier med retinoblastom, herunder søskende til personer med retinoblastom.

Litteratur


Links

EMQN Guidelines for Retinoblastoma
www.emqn.org/emqn/BestPractice.html

GeneTests GeneReview on Retinoblastoma
www.genetests.org/profiles/retinoblastoma
Tabel 1

Risikoen for at udvikle retinoblastom (fra EMQN Guidelines for Retinoblastoma og GeneTests GeneReview on Retinoblastoma)

<table>
<thead>
<tr>
<th>Klinisk udtryk (indeks person)</th>
<th>Familie historie</th>
<th>Risiko for søskende</th>
<th>Risiko for børn af patient</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Bilateral</td>
<td>Unilateral</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Multifokal</td>
<td>Unifokal</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>X</td>
<td>Ingen</td>
<td>2% (^a)</td>
<td>≤50%</td>
</tr>
<tr>
<td>X</td>
<td>Ingen</td>
<td>1-2% (^a)</td>
<td>6-50%</td>
</tr>
<tr>
<td>X</td>
<td>Ingen</td>
<td>~1%</td>
<td>2-6%</td>
</tr>
<tr>
<td>X</td>
<td>Kendt</td>
<td>≥40%</td>
<td>≥40%</td>
</tr>
<tr>
<td>X</td>
<td>Kendt</td>
<td>50%</td>
<td>50%</td>
</tr>
</tbody>
</table>

\(^a\) Hvis der ikke er andre raske søskende
Bilag 5

Behandlingspolitik for Retinoblastom

Rb → Extrabulbær

Intrabulbær

Unilateral

Unilateral, familiært

Bilateral

Alder

< 1 år

> 1 år

< 1 år

1-3 år

> 3 år

< 1 år

1-3 år

> 3 år

Lille / mellem / stor

RU/cryo/Chemo

RU/cryo

Chemo

Chemo/RU/cryo

RU/cryo

Chemo / Extern rad

Extern rad /Chemo

Extern rad

Cryo: kan gives til perifere små tumores

Øjne uden synspotentiale enucleeres