

## Ρετινοβλάστωμα

### Γενική περιγραφή:

Το ρετινοβλάστωμα είναι ένας κακοήθης όγκος του αναπτυσσόμενου αμφιβληστροειδούς, που εμφανίζεται σε παιδιά, συνήθως πριν από την ηλικία των πέντε ετών. Το ρετινοβλάστωμα μπορεί να είναι μονοεστιακό ή πολυεστιακό, να προσβάλλει τον έναν ή και τους δύο οφθαλμούς. Περίπου το 60% των προσβεβλημένων ατόμων έχουν ετερόπλευρο ρετινοβλάστωμα (στον ένα οφθαλμό), με μέση ηλικία διάγνωσης τους 24 μήνες. Στο 40% των ασθενών εμφανίζεται αμφοτερόπλευρο ρετινοβλάστωμα με μέση ηλικία διάγνωσης τους 15 μήνες. Το κληρονομικό ρετινοβλάστωμα σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης άλλων (μη οφθαλμικών) όγκων.

Σε παγκόσμιο επίπεδο, η νόσος εκδηλώνεται σε περίπου 1 στις 15.000 γεννήσεις. Κατανέμεται ισάριθμα στα δύο φύλα.

### Αίτια:

Το ρετινοβλάστωμα εμφανίζεται όταν τα νευρικά κύτταρα στον αμφιβληστροειδή αναπτύσσουν γενετικές μεταλλάξεις στο ογκοκατασταλτικό γονίδιο *RB1*. Αυτό το γονίδιο παράγει μια πρωτεΐνη (pRb) που βοηθά να σταματήσει η πολύ γρήγορη ανάπτυξη των κυττάρων.

### Κλινική εικόνα:

Το πιο συχνά εμφανιζόμενο σημείο είναι η λευκωπή αντανάκλαση της κόρης (λευκοκορία). Λιγότερο συχνά, η νόσος εκδηλώνεται με πρώτο σημείο τον στραβισμό, ή, ακόμη πιο σπάνια, με ασυνήθιστα σημεία και συμπτώματα όπως γλαύκωμα, κυτταρίτιδα κόγχου, ραγοειδίτιδα, ύφαιμα ή αιμορραγία του υαλοειδούς. Τα περισσότερα προσβεβλημένα παιδιά διαγιγνώσκονται πριν από την ηλικία των πέντε ετών. Σε μεγαλύτερα παιδιά είναι πιο συχνές οι άτυπες εκδηλώσεις.

### Πηγές:

- <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/retinoblastoma/symptoms-causes/syc-20351008>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1452/>
- <https://eyewiki.aao.org/Retinoblastoma>
- <https://rarediseases.org/rare-diseases/retinoblastoma/>
- Fabian ID, Khetan V, Stacey AW, Allen Foster, Ademola-Popoola DS, Berry JL, Cassoux N, Chantada GL, Hessissen L, Kaliki S, Kivelä TT, Luna-Fineman S, Munier FL, Reddy MA, Rojanaporn D, Blum S, Sherief ST, Staffieri SE, Theophile T, Waddell K, Ji X, Astbury NJ, Bascaran C, Burton M, Zondervan M, Bowman R; Global Retinoblastoma Study Group. Sex, gender, and retinoblastoma: analysis of 4351 patients from 153 countries. *Eye (Lond)*. 2022 Aug;36(8):1571-1577. doi: 10.1038/s41433-021-01675-y. Epub 2021 Jul 16. PMID: 34272514; PMCID: PMC9307655.