

Для коментарів чи іншого зворотного зв'язку заповніть форму:
[форма зворотного зв'язку щодо цієї версії настанови](#)

Версія цього документу для друку: <http://guidelines.moz.gov.ua/documents/2918?id=ebm00832&format=pdf>

Настанови на засадах доказової медицини.
Створені DUODECIM Medical Publications, Ltd.

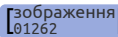
Настанова 00832. Ретинобластома

Автор: Tero Kivelä

Редактор оригінального тексту: Martti Teikari

Дата останнього оновлення: 2017-09-04

Основні положення

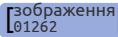
- На ранніх стадіях ретинобластома викликає білий зіничний рефлекс (лейкокорію) або страбізм (косоокість), що часто помічають батьки (малюнок ).
Зображення 01262
- Рання діагностика життєво необхідна для збереження зору.
- Кожну дитину, у якої відзначається біле світіння зіниці, необхідно завжди негайно направляти до офтальмолога, так само як і дітей, у яких розвинулась косоокість після встановлення правильного положення очей відносно зорової осі.

Епідеміологія

- Ретинобластома може розвинутиись вже у пренатальному періоді.
- Вік більшості пацієнтів — до 3 років; серед пацієнтів старше 8 років зустрічається рідко.
- Понад половина дітей з ретинобластомою має пухлини обох очей.
- Понад половина ретинобластом успадковуються за аутосомно-домінантним типом.
 - Проте в більшості випадків спадкові ретинобластоми є наслідком нових мутацій зародка, тому родичів із цим захворюванням пацієнт може не мати.
 - Майже половина дітей пацієнтів успадкують захворювання.

- Генне дослідження зразка крові виявляє мутацію у 98% випадків.
- Без належного лікування пухлина викликає швидкий розвиток сліпоти та у крайньому випадку може призвести до фатальних наслідків.

Ознаки та симптоми

- Найпоширенішим симптомом є лейкокорія, білий рефлекс зіниці (малюнок  [Retinoblastoma: leucokor...]).
- Лейкокорію зазвичай помічають батьки вдома у тьмяному світлі, коли зіниця розширюється.
 - Рефлекс краще помітний на сімейних фотографіях, що були зроблені зі спалахом.
- Лейкокорія, про яку повідомляють батьки, завжди є показанням для негайної консультації лікаря-офтальмолога, навіть якщо сімейний лікар при огляді не виявив жодної патології ока.
- У типових випадках аномальна біла зона може спостерігатися при рефлексі з очного дна.
- Маніфестний страбізм ураженого ока є другою найпоширенішою знахідкою, і може виникати до появи лейкокорії.
- Страбізм, зазвичай, розвивається у дитини вже після встановлення правильного положення очей відносно зорової осі впродовж деякого часу.
- Незалежно від віку дитина, у якої розвинувся маніфестний страбізм, завжди має бути направлена до лікаря-офтальмолога.
- Зовнішній вигляд ураженого ока зазвичай не змінюється.

Лікування

- Досягли значного розвитку методи лікування, що дозволяють зберегти як око, так і зір.
 - Найпоширенішим лікуванням першої лінії є хіміоредукція, що включає зменшення об'єму пухлини за допомогою цитотоксичних препаратів.
 - Після зменшення розмірів пухлини або якщо розміри пухлини спочатку були невеликі, вона може бути зруйнована за допомогою лазеротерапії, кріокоагуляції або місцевої променевої терапії.

- Зовнішня променева терапія зарезервована тільки для особливих випадків
- Пухлини на пізніх стадіях вимагають енуклеації ураженого ока.
- Лікування зазвичай проводиться у спеціалізованих центрах.

Скринінг

- Якщо пара із сімейним або особистим анамнезом ретинобластоми планує вагітність, вони мають бути направлені на генетичне консультування [\[Настанова 01058 | Генетичне консультування\]](#).
 - Генетичне дослідження визначить, чи є у дитини ризик успадкування ретинобластоми.
 - Якщо використовується екстракорпоральне запліднення, існує можливість вибору здорового ембріона.
- Скринінг необхідний, якщо дитина успадкувала ген ретинобластоми, або батьки чи брати і сестри мають захворювання в анамнезі, а статус успадкування невідомий.
 - Ультразвукове дослідження може виявити пухлини у плода за декілька тижнів до очікуваної дати пологів. У таких випадках пологи можуть бути індуковані раніше, щоб швидше розпочати лікування.
 - Якщо генетичний дефект був визначений у сім'ї раніше, аналіз крові, взятий відразу після народження, забезпечить швидкий результат впродовж 1–2 тижнів.
 - Очне дно новонародженого має бути обстежене без загальної анестезії впродовж перших 24 годин після народження та наступне обстеження із використанням загальної анестезії впродовж першого тижня життя і регулярно надалі.
 - Якщо генетичний тест негативний, скринінг може бути припинений.

Пов'язані ресурси

- Інтернет-ресурси [\[Пов'язані 00972 | Retinoblastoma – Related...\]](#)

Настанови

- [Настанова 01058](#). Генетичне консультування.

Зображення

- [Зображення 01262](#). Retinoblastoma: leucokoria.



Автори та власники авторських прав: Helsinki University Central Hospital / Eye and Ear Hospital Tero Kivelä Duodecim Medical Publications Ltd

Авторські права на оригінальні тексти належать Duodecim Medical Publications, Ltd.
Авторські права на додані коментарі експертів належать МОЗ України.
Published by arrangement with Duodecim Medical Publications Ltd., an imprint of Duodecim Medical Publications Ltd., Kaivokatu 10A, 00100 Helsinki, Finland.

Ідентифікатор: ebm00832 Ключ сортування: 037.045 Тип: EBM Guidelines

Дата оновлення англomовного оригіналу: 2017-09-04

Автор(и): Tero Kivelä Редактор(и): Martti Teikari Лінгвіст(и)-консультант(и) англomовної версії: Kristian Lampe
Видавець: Duodecim Medical Publications Ltd Власник авторських прав: Duodecim Medical Publications Ltd

Навігаційні категорії
EBM Guidelines Ophthalmology Genetics

Ключові слова індексу
mesh: Retinoblastoma Eye mesh: Child mesh: Pupil mesh: Genetic Diseases, Inborn mesh: Strabismus
mesh: leukokoria leucokoria mesh: Fundus Oculi icpc-2: F74 speciality: Genetics speciality: Ophthalmology