

Gäller för: Verksamhet Ögonsjukvård, Drottning Silvias barnsjukhus  
Innehållsansvar: Helena Lavitskij Söderling, (heler28), Specialistläkare  
Granskad av: Charlotta All Eriksson, (chaer19), Överläkare  
Godkänd av: Madeleine Zetterberg, (madan5), Överläkare/Professor

Giltig från: 2025-11-17

Giltig till: 2027-03-13

# BARNÖGON Screening av barn med hereditet för retinoblastom

## Syfte

### Screening avseende retinoblastom

Tidig upptäckt av retinoblastom (RB) är livräddande och en förutsättning för att synen med behandling skall kunna bevaras. Ungefär 6-8 barn insjuknar varje år i Sverige.

## Arbetsbeskrivning

Risken att utveckla RB kan variera betydligt. Det finns ärftlighetsgång med mosaicism och med låg penetrans. Genetisk analys för riskbedömning bör erbjudas om den inte redan är känd. Remiss till klinisk genetik vid behov.

Alla undersökningar ska ske i maximal pupilldilatation.

### Sannolikhet att utveckla sjukdomen 45% - 100%

- Barn som är bärare av mutation på RB1-genen men ännu inte utvecklat sjukdom.
- Barn till patient med ärftlig retinoblastom (bilat retinoblastom, unilat multifokalt retinoblastom eller retinoblastom där en konstitutionell mutation på RB1-genen har identifierats).

Första levnadsveckan: Ögonbottenundersökning utan narkos

1–12 månader: Kontroll 1 gång/månad i narkos

12 mån – 2 år: Kontroll var 3:e månad i narkos

2 år – 3 år: Kontroll var 4:e månad i narkos

3 år – 4 år: Kontroll var 6:e månad i narkos

Därefter avslutas kontrollerna.

#### **Sannolikhet att utveckla sjukdomen 5%**

- Barn till patienter som behandlats för unilateralt retinoblastom eller unifokalt retinoblastom utan känd ärftlighet.
- Syskon till barn som behandlats för bilateralt retinoblastom eller multifokalt unilateralt retinoblastom.

Första månaden: Ögonbottenundersökning utan narkos

2–12 månader: Kontroll varannan månad i narkos

12 mån – 2 år: Kontroll var 3:e månad i narkos

2 år – 4 år: Kontroll var 6:e månad i narkos

Därefter avslutas kontrollerna.

#### **Sannolikhet att utveckla sjukdomen 0,5%**

- Syskon till patienter som behandlats för unilateralt, unifokalt retinoblastom utan känd ärftlighet

Första månaden: Ögonbottenundersökning utan narkos

2 mån – 2 år: Kontroll var 3:e månad i narkos

2 år – 4 år: Kontroll var 6:e månad i narkos

Därefter avslutas kontrollerna.

## UPPTÄCKT AV RETINOBLASTOM

Remiss eller telefonsamtal angående barn med vit förändring i pupillen, leukokori, bör kallas för undersökning av ögonläkare inom 72 timmar.

Om ögonbottenundersökning visar förändring misstänkt för retinoblastom:

Akut telefonkontakt med S:t Eriks Ögonsjukhus i Stockholm, Retinakliniken, sektionen för onkologi.

Ögononkologjour tfn. 08-123 236 36. Alternativt sök Ögononkologjourn via S:t Eriks växel tfn. 08-123 230 00.

Det går också bra att ringa deras kontaktsjuksköterska på tfn 070-281 74 51.

Specialistvårdsremiss till S:t Eriks Ögonsjukhus.

Sjukreseintyg för barnet och vårdnadshavare till:

Sjukreseenheten, Regionens Hus, 405 44 Göteborg.

Intyget skall gälla för sjukresa till Stockholm och för taxiresor inom Stockholm till och från boendet i Stockholm (Astrid Lindgrens barnsjukhus eller patienthotell) och S:t Eriks ögonsjukhus samt till och från centralstation och sjukhuset.

## Ansvar

Denna rutin gäller för process Barn/skelning/elektrofysiologi.

## Referenser och relaterade dokument

Moll et al. At what age could screening for familial retinoblastoma be stopped? A register based study 1945-98. Br J Ophthalmol 2000;84:1170-1172.

Abramson et al. Familial retinoblastoma: where and when? Acta Ophthalmol Scand 1998;76:334-338.

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Rutin

**Gäller för:** Verksamhet Ögonsjukvård, Drottning Silvias barnsjukhus

**Innehållsansvar:** Helena Lavitskij Söderling, (heler28), Specialistläkare

**Granskad av:** Charlotta All Eriksson, (chaer19), Överläkare

**Godkänd av:** Madeleine Zetterberg, (madan5), Överläkare/Professor

**Dokument-ID:** SU9820-1156830909-55

**Version:** 11.0

**Giltig från:** 2025-11-17

**Giltig till:** 2027-03-13