

Patiëntje met dubbelzijdig retinoblastoom

ESBTM Smit

De casus

Ruim een jaar geleden kwam een echtpaar voor een kennismakingsgesprek bij mij op het spreekuur. Hun dossier heb ik ontvangen en ik bespreek met hen de bijzonderheden uit hun medische voorgeschiedenis. De man heeft een oogprothese. Hij was geopereerd toen hij acht maanden oud was. Ze hadden toen gezegd dat als hij achttien was, nog eens een oogarts moest bezoeken, maar ze hadden bij zijn weten niet gezegd waarom dat moest. In de papieren kan ik over de operatie niets vinden. Ik vraag of hij nog eens bij zijn vroegere huisarts wil informeren, maar ik hoor hier niets meer van.

De vrouw is acht weken zwanger; er zijn verder geen bijzonderheden.



Foto met toestemming van de ouders

Een paar dagen nadat Sanne is geboren, ga ik op kraambezoek. Geen bijzonderheden?

De wijkverpleegkundige, die ook in het gezondheidscentrum werkt, schiet mij na drie weken aan en vraagt of er geen controle van een oogarts moet plaatsvinden bij Sanne. Zij had eerder meegemaakt dat een kindje van een vader met een oogprothese een erfelijke aandoening bleek te hebben. Op dat moment gaat er bij mij een lampje branden. Omdat zij de ouders die dag nog spreekt, vraag ik haar hun te vragen bij mij op het spreekuur te komen. Ondertussen zou ik kunnen nazoeken wat het zou kunnen zijn.

Auteursgegevens

E.S.B.T.M. Smit, huisarts, Wijk Gezondheidscentrum Centrum

Huizermaat, Holleblok 44, 1273 EG Huizen.

Correspondentie: esbtmsmi@knmg.nl

Mogelijke belangenverstrengeling: niets aangegeven.

Als bij toeval lees ik in de tussentijd een artikel in het *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* over het retinoblastoom.¹ Ik schrik van de hoge kans op erfelijkheid.

Na enkele dagen zie ik de ouders en Sanne op het spreekuur en overleg met een oogarts van het regionale ziekenhuis. Zij ziet Sanne en verwijst haar direct door naar het VU Medisch Centrum dat gespecialiseerd is op het gebied van het retinoblastoom. Sanne blijkt aan beide ogen een retinoblastoom te hebben. Eén oogje wordt diezelfde week nog verwijderd, het andere wordt gelaserd. Een lange tijd van behandeling, controle en onzekerheid zal volgen.

Beschouwing

Al zegt de behandelende oogarts dat het voor Sanne niet uitgemakt had als zij eerder was ingestuurd, toch geeft de gang van zaken mij een onbevredigend gevoel: ben ik tekortgeschoten; wat had ik anders kunnen doen? Of raken mij de heftigheid van het gebeuren en de ernst van de aandoening bij zo'n klein kind?

Achteraf gezien had ik actiever kunnen zijn in het achterhalen van gegevens over de oogoperatie van vader. Via oogartsen van het regionale ziekenhuis had ik te weten kunnen komen dat het VU Medisch Centrum te Amsterdam het vrijwel complete Nederlandse retinoblastoomarchief beheert. Ook blijken veel pathologieafdelingen van ziekenhuizen preparaten zeer lang te bewaren, zodat ook zij mij mogelijk verder hadden kunnen helpen.

Als huisarts ben ik mij nu meer bewust van het belang van erfelijkheidsadvies bij erfelijke aandoeningen. Op achttienjarige leeftijd zijn veel mensen nog niet bezig met kinderen krijgen; vervolgspraken hierover zullen zij mogelijk niet nakomen. Het is dus van belang te weten of zij erfelijkheidadvies gehad hebben en of zij het begrepen hebben. Dit in de status noteren is belangrijk, ook voor een volgende huisarts.

Per jaar worden er in Nederland 12-15 nieuwe patiënten gezien met retinoblastoom, een primaire intra-oculaire maligne tumor. De symptomen zijn scheelzien, een pijnlijk rood oog of een 'katten oog' (verkleuring of witte pupil door weerkaatsing van licht door de tumor).

Retinoblastoom kan zowel een erfelijke (in 40% van de gevallen), als een niet-erfelijke aandoening zijn (60%). Unilateraal retinoblastoom is in 10-15% van de gevallen erfelijk, bilateraal retinoblastoom is altijd erfelijk.

Erfelijk retinoblastoom is een autosomaal dominant overervende ziekte, veroorzaakt door een mutatie in het retinoblastoomgen (het RB1-gen)² op chromosoom 13q14. Met de huidige DNA-

De kern

- ▶ Als er geen goede gegevens zijn en de specialistenbrieven niet bewaard zijn, moet de huisarts bij mogelijke erfelijke aandoeningen actief op zoek gaan naar die oude gegevens.
- ▶ Bij erfelijke aandoeningen moet de huisarts nagaan welke informatie de patiënt heeft gekregen over de aandoening en of deze goed is begrepen.
- ▶ Kinderen van een ouder met retinoblastoom moeten na de geboorte door een ervaren oogarts regelmatig gecontroleerd worden.

onderzoekstechnieken kan 80-85% van de mutaties in het RB1-gen worden aangetoond. Als er geen mutatie bij een patiënt met unilateraal retinoblastoom wordt gevonden, sluit dit een erfelijke aanleg dus niet uit. Bij ongeveer 70% van de patiënten met een erfelijk retinoblastoom gaat het om een spontane mutatie.

Bij Sanne en haar vader is er nog geen mutatie gevonden, maar omdat Sanne een bilateraal retinoblastoom heeft, moet het erfelijk zijn. Verder onderzoek is nog gaande.

Het is belangrijk dat kinderen van een ouder met retinoblastoom snel na de geboorte gezien worden door de oogarts van het Nederlands Retinoblastoom Centrum van het VU Medisch Centrum te Amsterdam, ook al woont de familie daar niet in de buurt. Hoe eerder de behandeling kan starten, hoe meer kans op

behoud van gezichtsvermogen en van het oog en uiteindelijk van leven.

Bij patiënten met een retinoblastoom bestaat er een verhoogde kans op tweede primaire tumoren (zoals melanomen en vooral sarcomen) waarvoor jaarlijks screenend onderzoek door een (kinder)oncoloog geadviseerd wordt.

Verwijzing naar een afdeling klinische genetica, bij kinderwens zo mogelijk vóór een zwangerschap, kan voor elke patiënt met retinoblastoom en/of diens ouders zinvol zijn. Bij de counseling wordt er voorlichting gegeven over de uitslag van het DNA-onderzoek, de betekenis van een mutatie in het RB1-gen voor de patiënt zelf, diens (toekomstige) kinderen, broers of zusters en ook de mogelijkheden van pre- of postnataal DNA-onderzoek kunnen aan de orde komen.

Informatie over retinoblastoom

Nederlands Retinoblastoom Centrum van het VU Medisch Centrum, Amsterdam: dr. S. Imhof, dr. A. Moll, oogartsen (020-4444795); drs. C.J. Dommering, klinisch-geneticus (020-4440150).

Literatuur

- 1 Imhof SM, Moll AC, Schouten-van Meeteren AYN. Intraoculair retinoblastoom: nieuwe behandelingsmogelijkheden. Ned Tijdschr Geneeskd 2001;145:2165-70.
- 2 Scheffer H, Imhof SM, Moll AC. Van gen naar ziekte: retinoblastoom en het RB1-gen. Ned Tijdschr Geneeskd 2001;145:1245-7.

Intermezzo

Bloemen

In het bejaardenhuis worden een keer per week bloemen verkocht. Mijn oma zit in haar aanleunwoning en wacht. Zij koopt elke week verse bloemen. Zodra de bloemenman wordt omgeroepen, veert ze overeind. Haar portemonnee ligt al klaar.

We lopen door de gangen van het huis met een pas die het midden houdt tussen schuifelen en stuiven. De bloemen hebben haast.

De gang lijkt op die van een ziekenhuis. Maar achter deze deuren gaan woningen schuil, geen steriele kamers. Een achteloos openstaande deur gunt mij een blik. Het is er vol. Een paar vierkante meter samengevat leven. Ook het grote boudoir en de staande klok moesten mee. Dikke kleden op de koffietafel. Rijen planten vullen de vensterbank. De bewoonster zit in een leunstoel met haar rug naar de deur. Het ziet er niet naar uit dat er iets staat te gebeuren. Blijkbaar vindt ze het niet erg dat men haar leven in kan kijken. Zij is verstild. Oma schuifelt stuvend verder, zij heeft een missie.

In de centrale hal wordt nog net niet gevochten. De vrouwen krioelen onder mij. Ze gebruiken hun rollator waar ze vroeger hun kinderwagen hadden om ruimte te claimen. Net zo makkelijk. Het gaat om rozen, tulpen en chrysanten. Het gaat om de eerste keus. Om snelheid. Om aftroeven. Ik verlies mijn oma al snel uit het oog. Ik wil haar helpen, maar zij is hier beter in dan ik. Uit de massa steekt haar arm, dwingend. Ik schiet toe en neem haar buit aan. Rozen. Verbazingwekkend handig rekenen de vrouwen af in euro's. Op de cent gepast.

Wij lopen al weer terug als er nog steeds vrouwen op de bloemenman afkomen. Mijn oma is nu meer ontspannen en groet genietend haar medemens. Trots ligt de buit op haar rollator.

In de gang staat de deur nog open, even achteloos als net. Er is daarbinnen niet bewogen. Het bloemenfeest is deze week geruisloos aan haar voorbijgegaan.

Floor Gerritsma