

Genetisk utredning av barn med retinoblastom i Sverige

Maria Fili, biträdande överläkare, sektionen för ögononkologi, S:t Eriks Ögonsjukhus



ChiCap - Childhood Cancer Predisposition study

Med hjälp av avancerat samarbete med Sveriges centra för klinisk genetik och barnonkologi har Ögononkologen på S:t Eriks Ögonsjukhus kunnat utesluta ökad risk för retinoblastom – en malign tumör i ögats näthinna – hos många barn i Sverige.



Barn som undersöks i narkos på S:t Eriks Ögonsjukhus

@fotograf Eva Tov

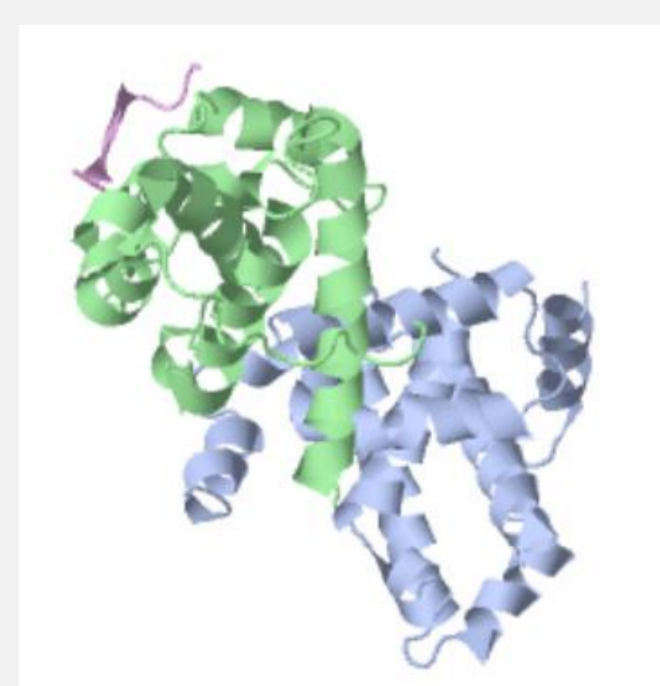
Introduktion

Retinoblastom drabbar små barn och orsakas av mutationer i den så kallade retinoblastomgenen. När ett barn drabbas så vet man inte om barnet har ärvt mutationen eller om den uppstått på nytt. Man kan ta blodprov, men det är inte säkert man hittar någon mutation i blodet trots att barnet har en ärftlig variant.

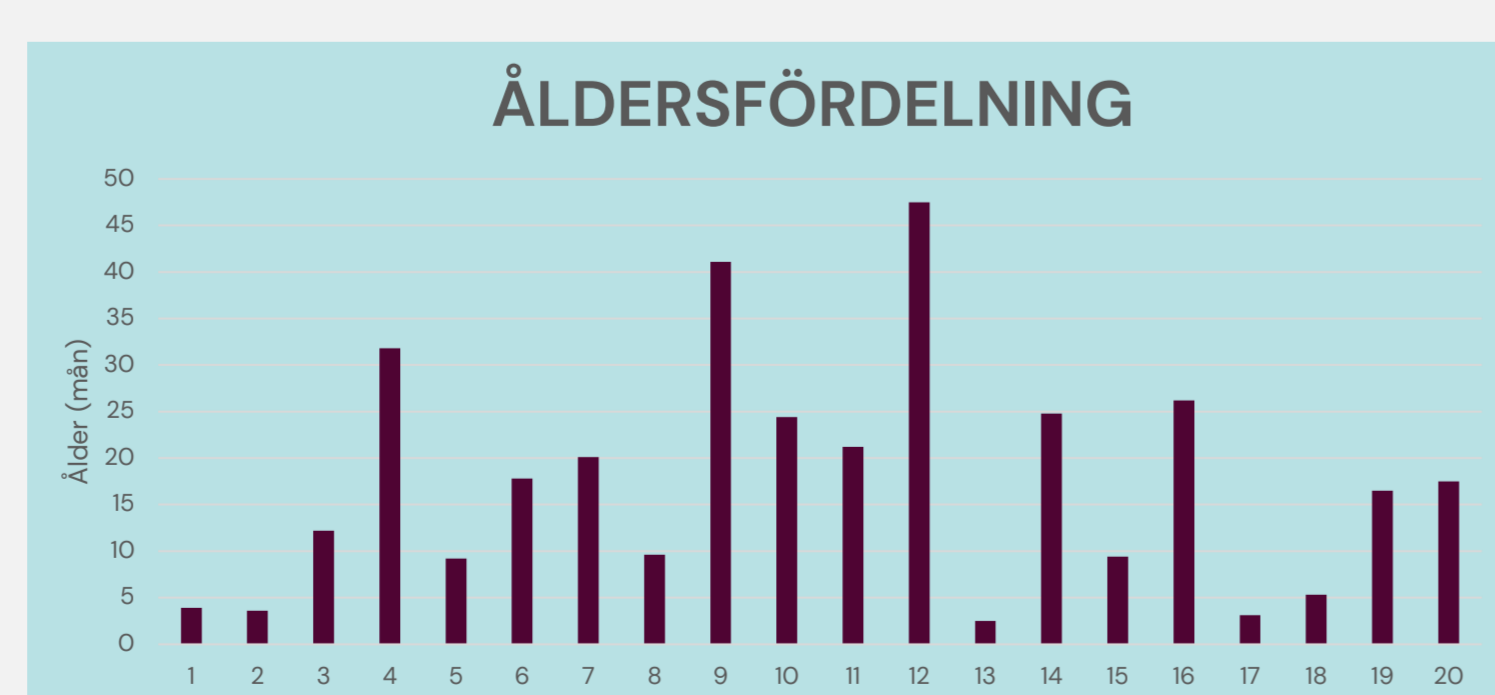
Sedan juni 2021 har 19 barn med retinoblastom inkluderats i en nationell studie om ärftlig cancer hos barn.

Metod

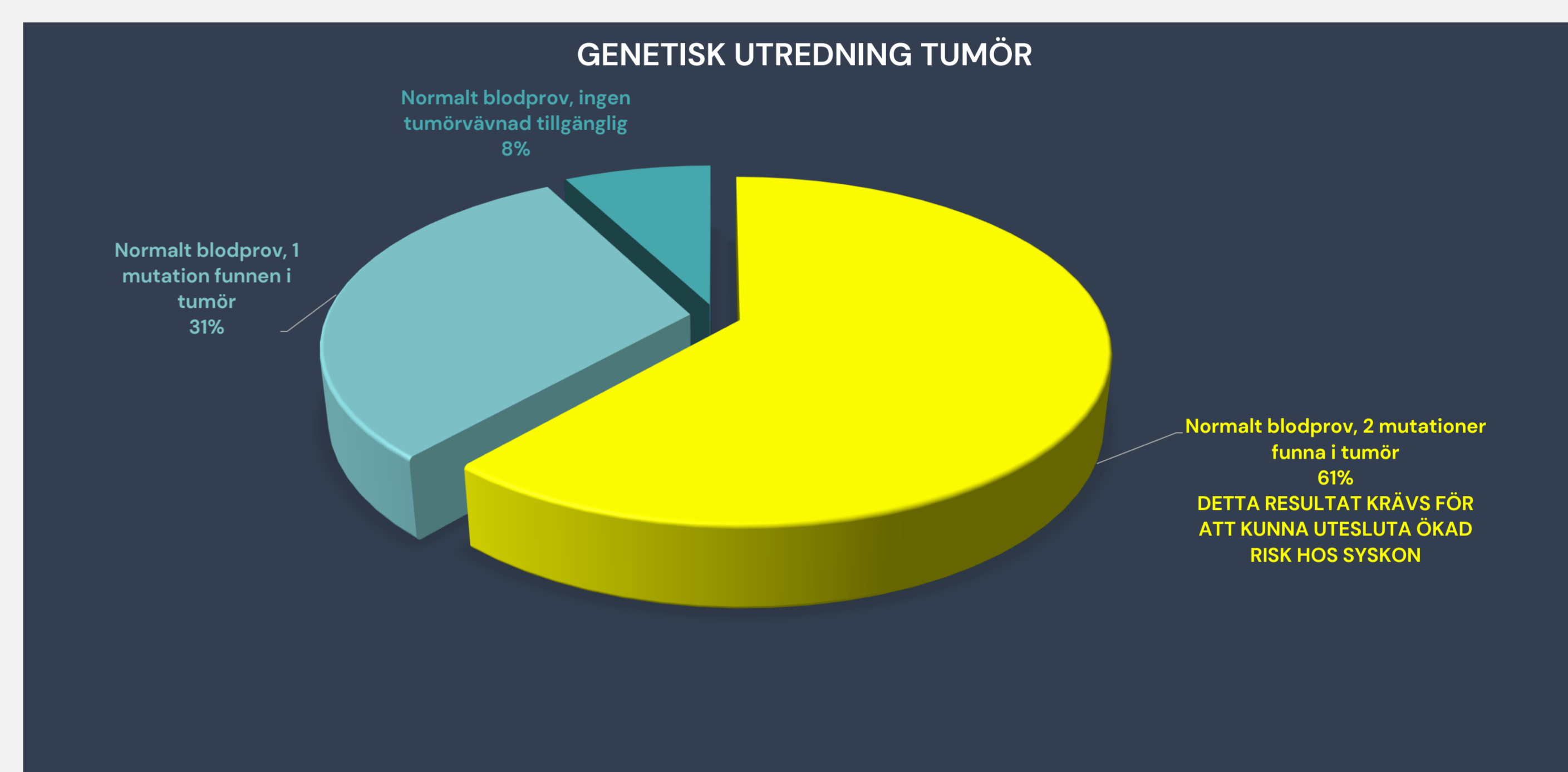
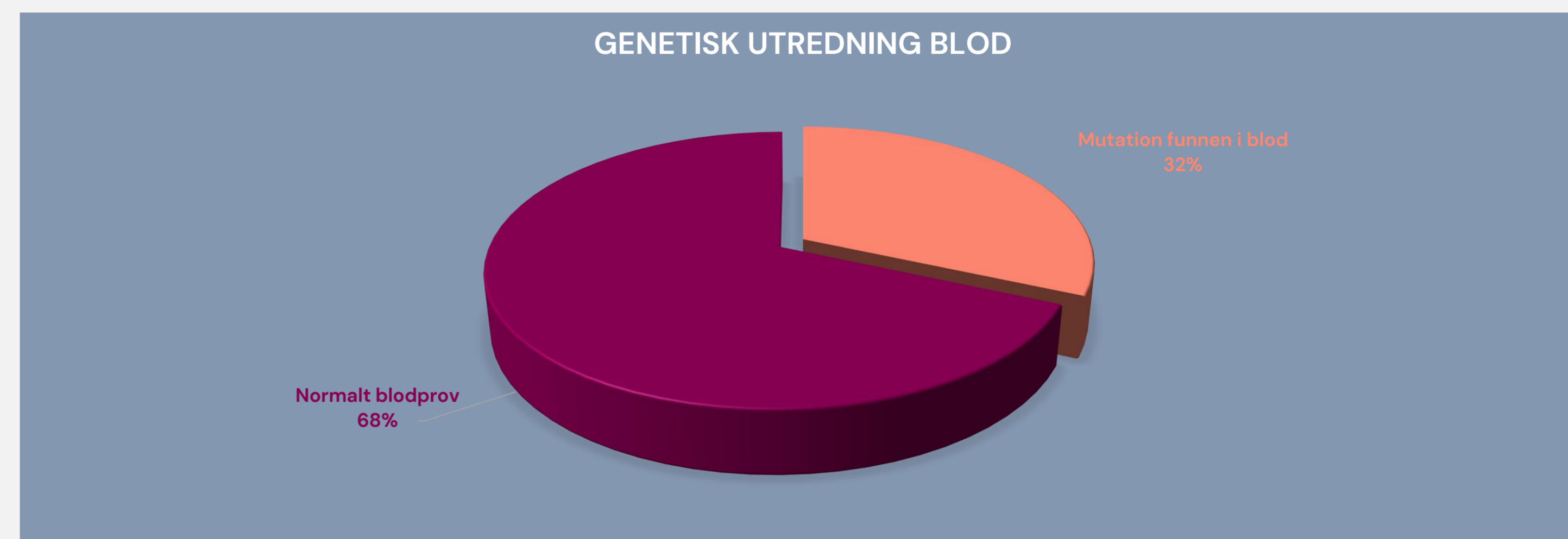
10 flickor och 9 pojkar mellan 3 månader och 4 år gamla inkluderades mellan juni 2021 och december 2023. Alla barns blod analyserades med avancerad DNA-analys – helgenomsekvensering. I de fall där ögat varit tvunget att opereras bort, har även tumörvävnad analyserats med avancerad DNA-analys.



Retinoblastomproteinet



Medelålder 18 månader



Resultat

Tack vare S:t Eriks Ögonsjukhus medverkan i ChiCap-studien och DNA-analys av tumör, har vi hos 8 familjer kunnat utesluta ökad risk för retinoblastom hos barnets syskon. Med ett enkelt blodprov kan man även med säkerhet utesluta ökad risk för barnets framtida avkomma.

Utanför ChiCap-studien har vi även med tumöranalys kunnat utesluta risk hos 3 bebisar, vars föräldrar hade retinoblastom som barn.

För varje barn som kan uteslutas från ökad risk för retinoblastom händer detta:

- ❖ Barnets nervsystem och kropp slipper belastas med återkommande sövningar.
- ❖ Familjen slipper oro över ökad risk för retinoblastom.
- ❖ Vårdköer minskar.
- ❖ Stora besparingar av vårdkostnader och kostnader för vård av barn, resor och hotell.



Jag bedriver även ett annat stort forskningsprojekt för att kunna utesluta fler barn från ökad risk för retinoblastom.

Maria Fili - S:t Eriks Ögonsjukhus
(sankterik.se)