

CONVEGNO

# Malattie Rare e Disabilità

Associazione Nazionale "Giuseppe Dossetti: i valori"

\*

Roma 3 dicembre 2008

Salvatore Paolino

# Retinoblastoma (RTB)

- Tumore maligno neuroectodermico che colpisce la retina
- Incidenza della malattia: 1 caso/14.000-34.00 bambini nati vivi
- Età compresa tra 0 e 36 mesi
- Localizzazione: unilaterale (60-70%) o bilaterale (30-40%)
- Forme cliniche: sporadica o familiare

# Genetica

- Teoria della doppia mutazione del gene RB1 sec. Knudson (1971)
- RB1-gene oncosoppressore localizzato sul braccio lungo del cromosoma 13 (q14.2)

# Mutazione del gene RB1 nella linea cellulare germinale

Forma ereditaria, familiare,  
unilaterale o più frequentemente bilaterale,  
susceptibile nel 20% dei casi di sviluppare  
“secondi tumori”  
(prevalentemente sarcomi)

# Mutazione cellulare somatica del gene RB1

Forma sporadica, non familiare,  
unilaterale

# Sintomatologia all'esordio clinico

- Leucocoria



- Strabismo

- Occhio rosso

“Saving eyes and vision requires  
disease recognition before  
leukocoria.....”

Abramson DH, Beaverson K, Sangani P, Vora RA, Lee TC, Hochberg HM, Kirsztot J,  
Ranjitan M.

Screening for Retinoblastoma: Presenting Signs as Prognosticactors of Patients and  
Ocular Survival. Pediatrics 2003;112:1248-55.

# Terapia

- Conservativa

  - Termoterapia Transpupillare

  - Laser terapia

  - Crioterapia

  - Chemioterapia

  - Radioterapia

- Demolitiva

  - Enucleazione con impianto di protesi

Tasso di sopravvivenza del 95% a  
cinque anni dalla diagnosi



[www.aigr.it](http://www.aigr.it)

- Associazione costituita a Siena il 31/10/1997
- Promuove l'assistenza e la cura dei pazienti affetti da retinoblastoma
- Promuove la cultura preventiva
- Promuove la ricerca scientifica

# Progetti-Obiettivi AIGR

- Elaborazione di Linee Guida Nazionali per la diagnosi ed il trattamento della malattia
- Attuazione piano nazionale di diagnosi precoce – Progetto Screening
- Ottimizzazione delle procedure di diagnosi prenatale

# Screening neonatale

- Riduzione della mortalità
- Riduzione della morbidità
- Riduzione e/o attenuazione degli stati invalidanti
- Riduzione dei casi di cecità

# Proposta AIGR

Task force (comitato di esperti) che elabori  
un protocollo di screening  
neonatale da applicare, sul territorio  
nazionale, come prassi normata per Legge

VISITA OCULISTICA CON  
ESAME DEL FONDO OCULARE  
IN MIDRIASI

Grazie per l'attenzione

[www.aigr.it](http://www.aigr.it)