

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 oncosopressore 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,
suscettibile 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, Kirszot 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

A.I.G.R. ONLUS

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 morbilità
- 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