

小儿成视网膜细胞瘤_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E6_88_90_E8_c22_609169.htm 一种起源于未成熟视

网膜的恶性肿瘤。成视网膜细胞瘤发病率为活产婴儿的1/15000~1/30000,占儿童恶性肿瘤的2%。该病可能是遗传性的或是由于基因突变的结果。约有10%的病人有成视网膜细胞瘤的家族史,另有20%~30%的病人有双侧病变;所有这些病人(也就是30%~40%)能将遗传性状以常染色体显性遗传方式传给下一代。这些病人显示有基因结构异常,至少有25%的病例有染色体13p14缺失(这些病例可能都有较小不能检出的异常)。其他第13对染色体(第二位点)的突变也可引起肿瘤。余下60%病人,大多为单侧病变而且无家族病史者,疾病无遗传性。然而这些病人中大约5%的病人仍携带有成视网膜肿瘤基因并有传递给其后代的危险。【诊断】通常在3~4岁时,瞳孔出现白反射(猫眼)或斜视可作出诊断。小儿须在全身麻醉状态下,以间接检眼镜通过放大的瞳孔仔细地检查双侧眼底。肿瘤在视网膜上是单一或多发的灰白色突起;在玻璃体中可见肿瘤。几乎所有肿瘤病人通过ct扫描都能发现钙化。【筛查】应告知成视网膜细胞瘤患者的家庭成员关于遗传的相关性和危害性。成视网膜细胞瘤的外显不需要完全(80%~100%,某些携带者未被诊断为成视网膜细胞瘤)。凡患成视网膜细胞瘤儿童的家庭成员,应立即接受至少一次的眼科检查,以排除成视网膜细胞瘤(年幼儿)或视网膜神经胶质瘤(年长者)。重组dna探针可用于检出无症状携带者。【治疗】如果诊断时肿瘤存在于眼内,90%以上能治愈。单侧成视网膜细胞瘤一般进行眶内摘除并尽可能多的切除视神

经.双侧发病者则通过双侧凝固或一侧摘除和另一侧激光凝固,冷冻疗法,或放射治疗来保存视力.全身化学药物治疗可能有帮助,尤其是肿瘤已侵及眼球时,如顺氯氨铂,依托泊甙,环磷酰胺以及长春新碱.如有必要,每2~4个月进行一次眼科复查或重复治疗,同时进行脑脊液和骨髓的恶性细胞学检查.遗传性成视网膜细胞瘤病人发生其他恶性肿瘤的几率明显增高,其中50%发生在放疗部位.在确诊后30年内,有70%再次发现肿瘤. 100Test 下载频道开通,各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com