



家长解读指南

# 视网膜母细胞瘤



Memorial Sloan Kettering  
Cancer Center



大卫·艾布拉姆森医生(David Abramson, MD)  
首席眼科肿瘤医生



贾丝明.H.弗朗西丝 医生 (Jasmine H. Francis, MD)  
眼科肿瘤医生

## 致谢

这本书献给纽约成千上万在生活中一直忍受视网膜母细胞瘤的儿童和家庭以及医生、护士、技术人员和我们的视网膜母细胞瘤团队的成员。

我们感谢多年以来慷慨支持我们研究、教育和其他工作的个人和基金会。

### 我们特别感谢：

查尔斯·A·福瑞奥夫基金会 ( Charles A. Frueauff Foundation )

罗斯·M·巴杰利慈善信托 ( Rose M. Badgeley Charitable Trust )

利奥·罗斯纳基金会股份有限公司 ( Leo Rosner Foundation, Inc. )

为儿童谋福祉 ( Invest 4 Children )

“佩里的承诺”基金 ( Perry's Promise Fund )

共济会曼哈顿第7区协会 ( The 7th District Association of Masonic Lodges in Manhattan )

# 目录

什么是视网膜母细胞瘤？ .....	3
眼部结构和功能 .....	4
体征和症状.....	6
遗传学.....	7
遗传测试.....	8
有视网膜母细胞瘤家族病史的儿童的检查安排.....	10
视网膜母细胞瘤资料.....	11
诊断.....	12
访视日预计内容 .....	14
分类.....	16
治疗.....	18
眼动脉化学外科治疗.....	19
应对.....	23
长期后果.....	24
定义.....	26
参考文献.....	27





# 什么是视网膜母细胞瘤？

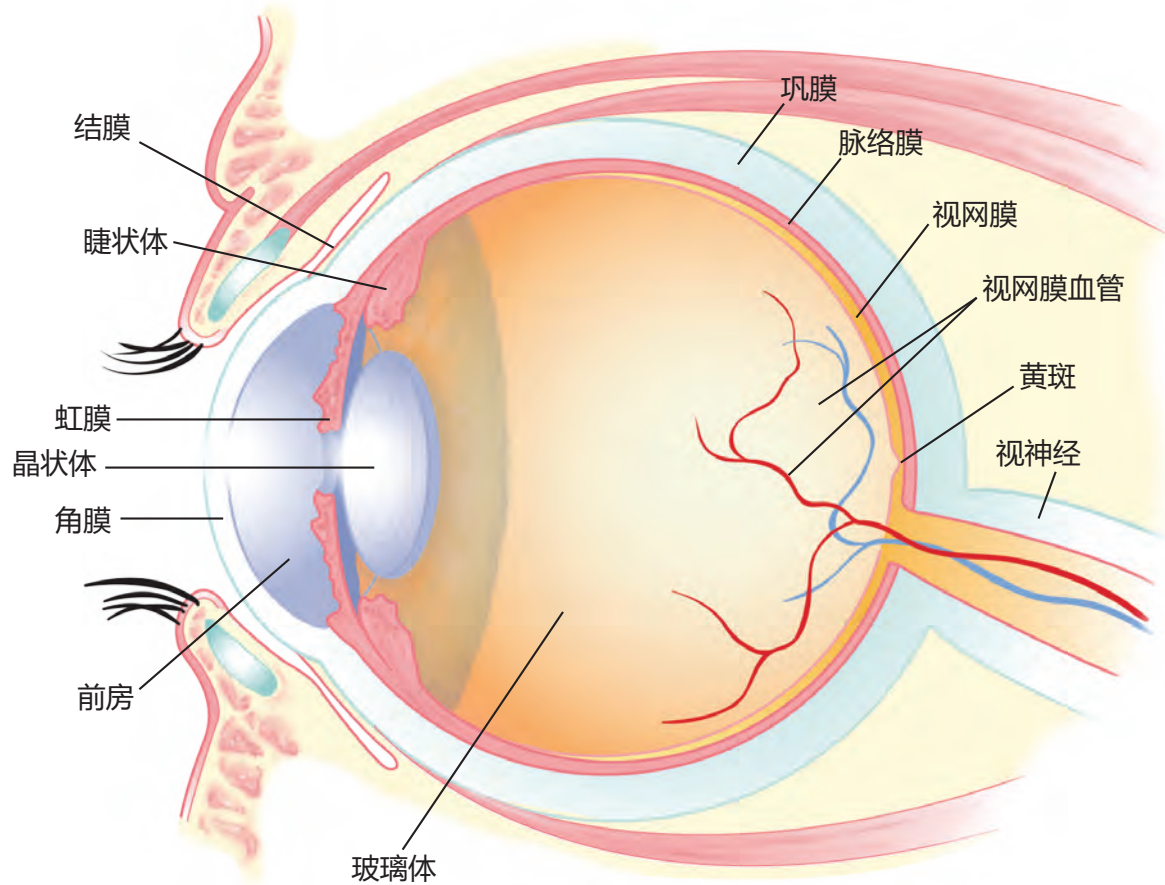
**视网膜母细胞瘤 (Retinoblastoma, 发音为REH-tin-oh-blast-OH-ma)** 是一种在幼儿中出现的单眼或双眼癌症；该病是全世界最常见的原发性眼癌。美国每年约有350例新诊断出的病例。视网膜母细胞瘤影响所有种族的儿童，男童和女童发病几率相等。诊断出单眼受累的平均年龄为2.5岁，双眼受累为1岁。

视网膜母细胞瘤发病于视网膜，视网膜是眼睛的感光层，有了它，眼睛就能视物。如果视网膜母细胞瘤仅发病于单眼，称为**单侧**视网膜母细胞瘤 (**unilateral retinoblastoma**)，如果发病于双眼，则称为**双侧**视网膜母细胞瘤 (**bilateral retinoblastoma**)。大多数病例 (75%) 仅有一只眼睛受累 (单侧性)，其余 (25%) 累及双眼 (双侧性)。大多数患者 (90%) 没有该病的家族病史，仅有一小部分 (10%) 患者有家人患有视网膜母细胞瘤。

这份手册将帮助大家了解眼睛以及视网膜母细胞瘤的诊断和治疗。

# 眼部结构和功能

成人的眼睛从前部到后部尺寸约有一英寸。儿童的眼睛前后尺寸约为四分之三英寸。



## 眼睛有三层

- **巩膜:** 眼睛外部的保护性白色覆盖层
- **脉络膜:** 含有血管以滋养眼睛的中间层
- **视网膜:** 含有神经的内层，神经把信息传达到脑部，从而能够视物。这里是视网膜母细胞瘤开始的地方。

**角膜**是眼睛前部透明的部分。**结膜**是沿着眼睑和眼球直至角膜边缘的组织。虹膜是眼睛的有色部分。它是由海绵状组织构成的，是脉络膜的延伸。**瞳孔**是虹膜中允许光线进入眼睛的开口。**晶状体**帮助把光线聚焦在视网膜上。晶状体能够改变形状，即“调节适应”，以聚焦近处或远处的物体。

眼睛充满了帮助滋养眼睛和维持眼内压的液体。**前房**是介于虹膜和角膜之间的眼睛前部，它充满了房水，这是一种滋养晶状体和维持眼内压的水样液。眼睛后部充满了**玻璃体液**，这是一种透明的凝胶。**视网膜**由十层组成，含有数百万个细胞。视神经含有神经纤维，神经纤维把信息传递到脑部，从而对看到的物体进行解读，视神经含有大约一百万个细胞。

**黄斑**是视网膜中负责中央视力的部分。其中心部位称为**中央凹**，负责最敏锐的视力。黄斑聚集着最密集的视锥细胞，视锥细胞负责辨色和敏锐的视力。视网膜其余部位由视杆细胞组成，视杆细胞对光线更敏感，负责夜视和周边视觉。

附着于眼壁外侧的是六条肌肉，协助眼睛运动。眼睛运动是由眼肌收缩带动的。

## 体征和症状



视网膜母细胞瘤可由儿科医生在常规检查中发现；但是，通常情况下大多是由父母最先注意到视网膜母细胞瘤的体征。对于大多数视网膜母细胞瘤患儿来说，所注意到的体征是白色的瞳孔反射，或称**白瞳症**。白瞳症导致眼睛的瞳孔反射白色，如照片所示，而不是正常的黑色（或在打闪光灯的照片中为正常的红色反射）。

其他眼病也可能会导致这种白色瞳孔反射，所以白瞳症并不一定表明患有视网膜母细胞瘤。眼科医生可确定正确的诊断。

交叉眼或称**斜视**是第二种最常见的视网膜母细胞瘤的体征。儿童的眼睛可能会向外（向耳朵方向）或向内（向鼻子方向）转动。

还可能会因为发红疼痛的眼睛、视力差、眼周组织发炎、瞳孔放大（散瞳）或虹膜颜色不同而注意到视网膜母细胞瘤。视网膜母细胞瘤可导致其他症状，比如饮食突然减少。



# 遗传学

## 视网膜母细胞瘤能如何遗传？

所有人，无论他们是否患有视网膜母细胞瘤，都拥有两份视网膜母细胞瘤基因，称为*RB1*。这两份*RB1*基因的变异（突变）可导致视网膜母细胞瘤。视网膜母细胞瘤突变可能会遗传，或者可能会随机发生。

### 遗传型视网膜母细胞瘤：

在有些患有遗传型视网膜母细胞瘤的病例（10%）中，一份突变的视网膜母细胞瘤基因从父母遗传给子女。

在其他病例中，可能会在儿童发育的极早阶段随机出现新的视网膜母细胞瘤基因突变。

这两种经遗传而患上的视网膜母细胞瘤称为遗传型视网膜母细胞瘤，并且视网膜母细胞瘤基因突变被认为存在于儿童身体中的所有或大多数细胞中——包括所有的视网膜细胞。

### 非遗传型视网膜母细胞瘤：

通常大多数（90%的时候）视网膜母细胞瘤随机发生，不是遗传性的。在非遗传型（有时候称为散发型）的视网膜母细胞瘤中，新的视网膜母细胞瘤基因突变随机地在患儿单独的一个视网膜细胞中发生。

## 遗传到可能导致视网膜母细胞瘤的基因突变的几率是多少？

男性和女性都可能遗传视网膜母细胞瘤基因突变。如果父母中的一方携带遗传型突变，那么未来每一次妊娠都有50%（二分之一）的几率会遗传到变异的*RB1*基因。在遗传了突变*RB1*基因的儿童中，大约90%的儿童将患上视网膜母细胞瘤。

如果出现双侧肿瘤（两眼均受累），那么就假定患儿有遗传型的视网膜母细胞瘤。在一只眼睛有肿瘤且家族中并无视网膜母细胞瘤病史的患儿中，仅有大约15%的患儿的病情是遗传型的。有可能一个从未接受过视网膜母细胞瘤治疗的人具有遗传体质（在身体所有细胞中有*RB1*基因突变）。在200位携带遗传型*RB1*基因突变的人中，有1人从未患上眼睛肿瘤。出于这个原因，视网膜母细胞瘤患儿的父母应接受眼科医生详细的视网膜眼检，以查找已治愈或有限的视网膜母细胞瘤（称为视网膜母细胞瘤良性前期[retinoma]）的存在。针对一位未受累的有视网膜母细胞瘤良性前期的父母，其每名子女都有45%的受累几率。

当一个人的生殖细胞（精子或卵细胞）的遗传状态与身体其他部分不同时，就可能会出现罕见情况，这称为同源性生殖系嵌合。举例而言，视网膜母细胞瘤患儿有可能会有*RB1*基因突变测试呈阴性的未受累父母，不过其兄弟姐妹也患有该病。

# 遗传测试

## 视网膜母细胞瘤基因突变是如何被检出的？

遗传测试可帮助家庭确定患儿个人的视网膜母细胞瘤病史是遗传的还是非遗传的。

测试*RB1*基因突变的最佳方式是研究视网膜母细胞瘤的肿瘤组织，也可研究有视网膜母细胞瘤病史的人的血液样本。

如果在*RB1*基因中发现遗传型突变，可能会在其他家庭成员中查找相同的突变，即使他们从未受到视网膜母细胞瘤的影响。还可能会在婴儿出生之前的妊娠期间查找该突变，检测手段是一种称为绒毛膜绒毛取样（CVS）的程序或羊膜穿刺术。此外，在妊娠之前，有可能会通过一种称为着床前基因诊断（PGD）的生育技术，来查找已知的*RB1*基因突变。对于希望未来的子女不会遗传到变异的*RB1*基因并进而不会遗传到增强的癌症风险的家庭，PGD可成为一个选择。如需了解更多，您可请求在妊娠之前转介至生育专科医生。

## 当面见遗传咨询师时，我的家人应该有什么期待？

建议有视网膜母细胞瘤病史的所有家庭都进行遗传咨询。初始访视可在视网膜母细胞瘤诊所或在遗传学诊所进行。

在初始访视期间，遗传咨询师将询问有关您的孩子的诊断的问题，并探询有关家族眼病和其他癌症史的详情。您可征询与视网膜母细胞瘤遗传测试相关联的利益、限制和风险。您还将有机会讨论：

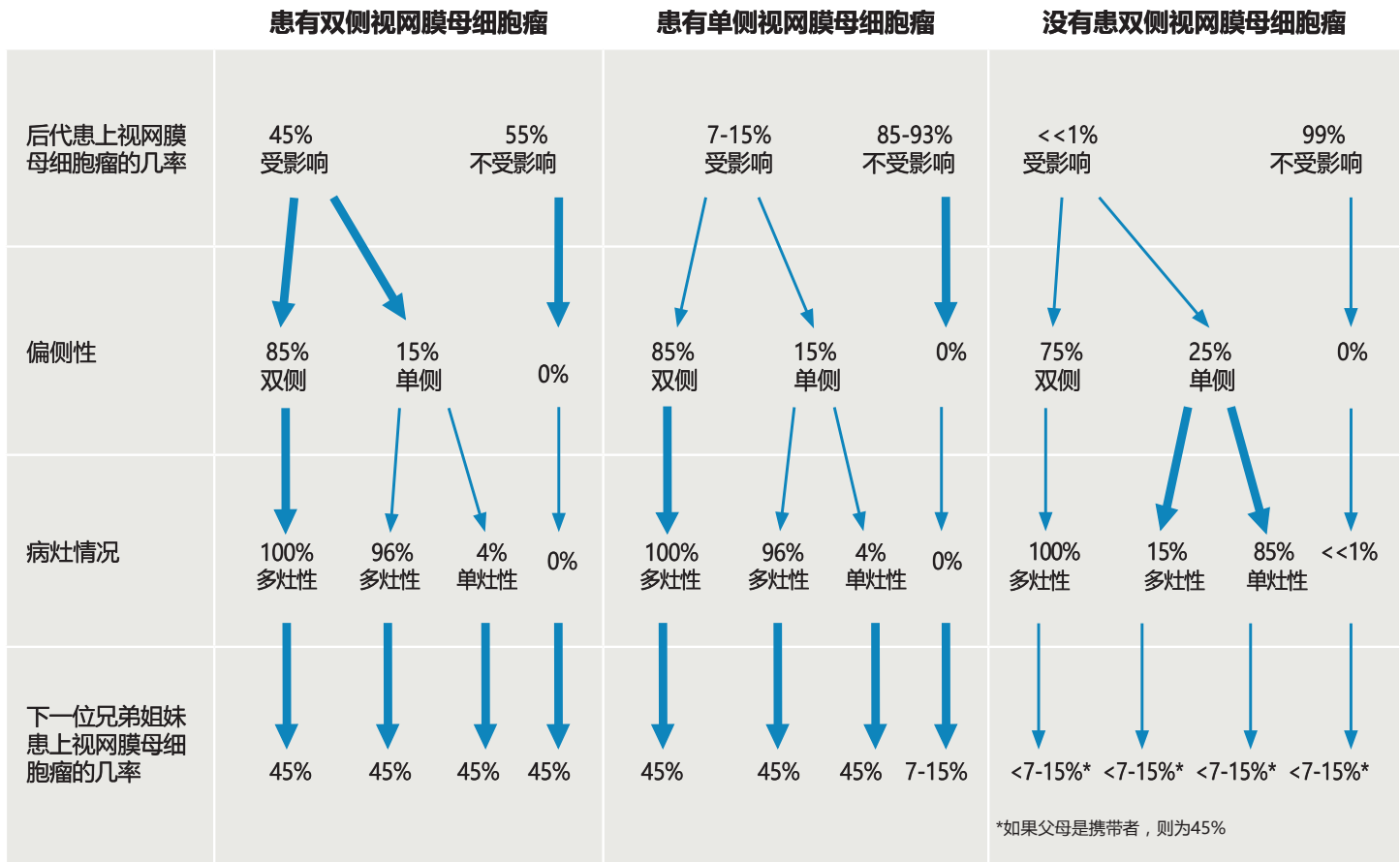
- 癌症风险评估
- 可能的后果：阳性、阴性和不确定的结果
- 遗传型视网膜母细胞瘤筛查建议和转介
- 基于遗传测试结果的生育规划选项
- 您可能有的关于遗传测试的问题，包括保险承保范围，或者有关视网膜母细胞瘤的一般信息。

如果选择做遗传测试，要从父母/法定监护人那里获得书面同意，并且将安排在同一天或随后某一天抽血。（在遗传学抽血之前没有饮食限制。）*RB1*基因测试是综合全面的，可能会花费6-10周的时间。一旦测试结果出来，遗传学服务部门就将联络您，以便安排本人亲自回顾。

遗传学测试当然是自选的，进行测试的决定是个人选择，可在咨询预约时决定，也可在以后决定。

# 遗传学咨询

如果父母.....



本表显示父母把视网膜母细胞瘤遗传给子女的可能性。  
您的医生的诊所可能会提供一张讲解本表和其他重要信息的参考卡。

# 有视网膜母细胞瘤家族病史的儿童的检查安排

## 首次检查

**何时：** 出生后24-48小时内  
**何地：** 新生儿病房  
**由谁检查：** 您所在医院的眼科医生：联络儿科医生以转介  
**如何检查：** 散瞳检查

## 随访检查

<b>第二次检查：</b>	年龄3周时	
<b>第三次检查：</b>	年龄6周时	
<b>第四次检查：</b>	年龄10周时	
<b>第五次检查：</b>	年龄16周时	( 4个月 )
<b>第六次检查：</b>	年龄24周时	( 6个月 )
<b>第七次检查：</b>	年龄34周时	( 8个月 )
<b>第八次检查：</b>	年龄44周时	( 11个月 )
<b>第九次检查：</b>	年龄54周时	( 1年1个月 )
<b>第十次检查：</b>	年龄66周时	( 1年3个月 )
<b>第十一次检查：</b>	年龄78周时	( 1年6个月 )
<b>第十二次检查：</b>	年龄90周时	( 1年9个月 )
<b>第十三次检查：</b>	年龄102周时	( 1年11个月 )
<b>第十四次检查：</b>	年龄114周时	( 2年2个月 )

本表显示当有一位父母患有视网膜母细胞瘤时其子女的检查安排。





## 资料

### 全世界

每年有50%的视网膜母细胞瘤患者将会死亡

### 在美国

接受视网膜母细胞瘤治疗的儿童中，超过95%的患儿治愈了这种癌症

超过90%的患者保住至少一只眼睛

超过90%的患儿有至少一只眼睛保住正常视力

在已经成功接受视网膜母细胞瘤治疗的儿童中，完全失明不常见

视网膜母细胞瘤是第七大最常见的儿童期癌症

每年有350名儿童被诊断患有视网膜母细胞瘤

### 在史隆—凯特琳癌症纪念医院（Memorial Sloan Kettering Cancer Center）

接受视网膜母细胞瘤治疗的患者中，超过99%的患者治愈了这种癌症

# 诊断

如果新生儿的家族有视网膜母细胞瘤病史，就应由眼科医生于婴儿出生时在产房对其进行检查。当没有家族病史时，动辄父母注意到白瞳症或斜视就会带小孩去做检查。一般情况下，普通眼科医生把小孩转介给专治小儿视网膜母细胞瘤和其他眼癌的眼科医生。

在MSK，在我们的视网膜母细胞瘤诊所，由眼科医生在全麻下进行检查。这是最好、最彻底的小儿诊断方式。为了使麻醉的风险降至最低，护士将要求在检查前的几个小时里不要给小孩喂食物或液体。在预约之前，根据小孩的年龄，父母将领取专门的说明。允许并鼓励父母在小手术室与他们的小孩待在一起，直至小孩在麻醉下安全。

如果您对有关您的小孩是否应接受麻醉有任何顾虑或问题，您应在您的预约日期之前征询眼科医生、护士或麻醉师。

无麻醉检查通常可在没有正在接受积极治疗的、年龄更大的患者中以及在有视网膜母细胞瘤家族病史且进行常规筛查的儿童中进行。

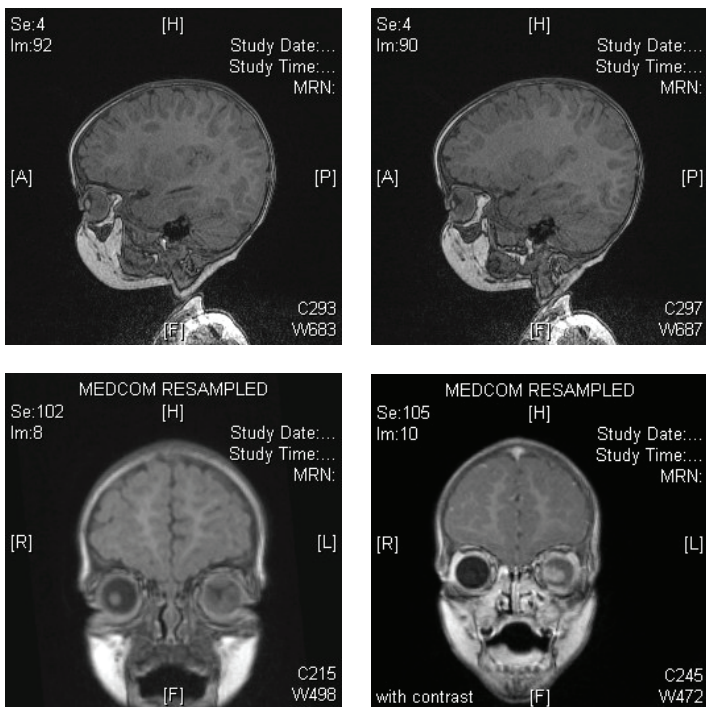


# MRI

如果得出视网膜母细胞瘤诊断，则进行头部MRI。该测试的目的是为了证实视网膜母细胞瘤诊断以及为了检查单/双眼是否含有肿瘤或是否扩散到脑部。在视网膜母细胞瘤的晚期病例中能观察到这一情况，可能会要求与我们的儿科肿瘤医生进行会诊，以进行更多的诊断性测试和更先进的治疗。在做出诊断之后，通常每年重复进行MRI。

儿童在MRI扫描期间通常需要麻醉，我们的护士可轻易对此进行安排。对于年龄从5-6岁起的更大的儿童，MRI可在无麻醉的情况下进行。在MRI期间，我们的儿童生活治疗师可与您的小孩一起。

MRI没有X光检查，您的小孩不会暴露于电离辐射。MRI的进行通常配合或不配合造影剂，所以请在安排MRI之前与护士讨论任何过敏。结果通常在MRI完成后24-48小时得出。您的眼科医生将讨论MRI结果。



视网膜母细胞瘤的MRI扫描

## 诊断事实：

视网膜母细胞瘤的诊断通过直接观察到眼内的肿瘤、超声、RetCam影像和MRI扫描而得出。

活检罕有必要。

检查和治疗可能有必要进行麻醉，通常每3-4周。

对父母进行检查可有助于诊断小孩。

如果诊断出视网膜母细胞瘤，小孩的兄弟姐妹也应接受检查。



# 访视日预计内容



## 检查之前

到达我们的视网膜母细胞瘤诊所时，您和您的小孩将见到护士，护士将取得简要病史、进行眼睛评估，并为您的小孩接受经麻醉检查开始做准备。护士将向您的小孩的眼睛里一连滴入几滴散瞳药水。这几滴药水让瞳孔变得更大，以便医生能观察到眼内并做出诊断。然后您将与眼科医生见面，在经麻醉检查之前提出您有的任何问题并得到回答。

接下来，您和您的小孩将被领到程序室，您的小孩将接受全麻。麻醉通过一个有色有香味的小口罩进行，口罩将盖住您的小孩的鼻子和嘴，直至他/她睡着。小孩通常会在一分钟内睡着。鼓励您与小孩待在一起，直至他或她睡着。然后在检查进行期间，您将被领到候诊室。

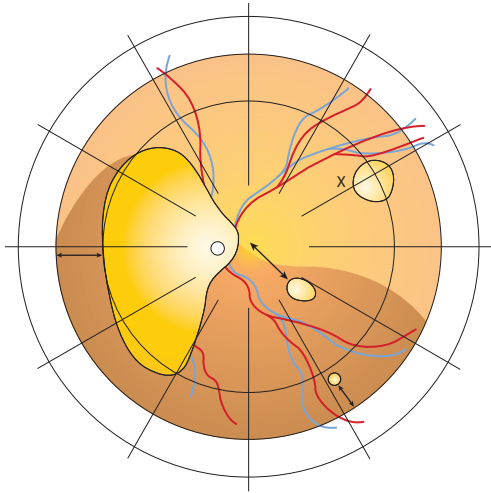
## 在检查期间

在检查期间，眼科医生将仔细检查双眼，以寻找肿瘤或异常情况。首先，医生用一只称为开睑器的金属夹撑开眼睑，以帮助小孩的眼睛保持睁开。由于小孩在麻醉状态下，他或她的眼睛是麻木的，所以开睑器不会导致任何不适。如果眼科医生在小孩还在麻醉状态下时预见到要开始治疗，可能会抽血进行血液测试，并且可能会置入静脉内导管。

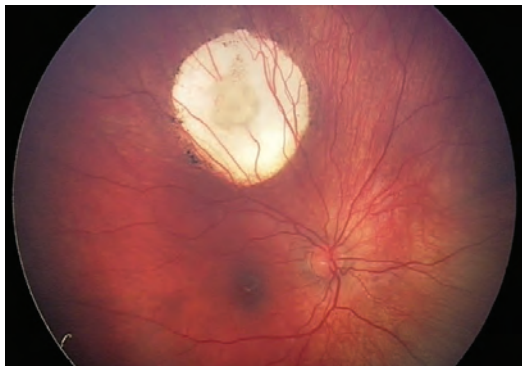
## 为了评估小孩眼睛的肿瘤，医生可能会使用：

- 检眼镜以查看视网膜。
- 视网膜绘图。大多数眼科医生制作这些绘图，全世界的眼科医生均能看懂。
- 照片（RetCam影像）。这些照片，加上视网膜绘图，可用作肿瘤图。未来的检查将基于这些原始绘图和照片。
- 使用声波来穿透和勾勒眼内结构的超声检查。超声检查证实任何视网膜母细胞肿瘤的存在，并确定其厚度或高度。
- 眼压测量。
- 用来记录视网膜电活动的视网膜电图。

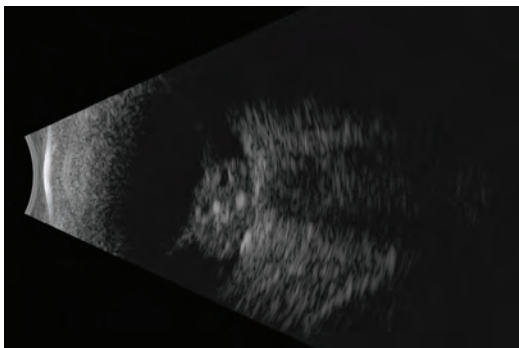




视网膜母细胞瘤的视网膜绘图



视网膜母细胞瘤的RetCam影像



视网膜母细胞瘤超声检查

所有这些测试的结果将在检查后立即得出。

检查从始至终小孩都受到监控，直至他或她恢复。该检查花费大约20-30分钟。

### 检查之后

当检查完成时，您的小孩将被移送到恢复区。与此同时，医生将与您讨论检查结果。医生还将讨论治疗选项和随访。您将有充足的时间讨论和提问。

当您的小孩醒着的时候，他或她将由儿科恢复护士带出来。麻醉的一个常见副作用是大约10-15分钟的烦躁易怒。此外，有些小孩可能会出现恶心和/或呕吐。小孩在恢复后不久就能够少量饮食。将发放出院说明，小孩将在同一天出院。



# 分类

视网膜母细胞瘤的肿瘤严重程度可按两种系统中的一种来分类，这两种系统是：里斯-埃尔斯沃斯分类系统（Reese-Ellsworth classification system）和国际分类法（International Classification）。系统中的组别数字或字母越高，保住眼睛的预后越差。有些中心可能使用一种分类法而不用另一种，但是在MSK我们两种都使用。

## 视网膜母细胞瘤的里斯-埃尔斯沃斯分类法 (Reese-Ellsworth Classification)

作为一种预测是否可保住患儿眼睛的方法开发了该分类系统。

### I组

- A. 单发性肿瘤，尺寸小于4个视盘直径，位于赤道部或在赤道部后面。
- B. 多发性大小不等的肿瘤，没有一个尺寸超过4个视盘直径，所有位于赤道部或在赤道部后面。

### II组

- A. 单发性肿瘤，尺寸为4至10个视盘直径，位于赤道部或在赤道部后面。
- B. 多发性大小不等的肿瘤，尺寸为4至10个视盘直径，所有位于赤道部或在赤道部后面。

### III组

- A. 位于赤道部前方的任何病灶。
- B. 单发性肿瘤，超过10个视盘直径，位于赤道部后面。

### IV组

- A. 多发性肿瘤，有些超过10个视盘直径。
- B. 任何前伸到锯齿缘的病灶。

### V组

- A. 巨大的肿瘤，累及大半个视网膜。
- B. 玻璃体种植。

## 国际分类法

### A组

- 小肿瘤（小于3 mm），仅在视网膜内，距离中央凹（凹的中央）3 mm以上，距离视盘1.5 mm以上。

### B组

- 限于视网膜内任何位置、超过3 mm的肿瘤。
- 清澈的视网膜下液，距离肿瘤边缘不到6 mm。

### C组

- 局部玻璃体和/或视网膜下种植（距离肿瘤边缘小于6 mm）。
- 在玻璃体内或视网膜下空间内无肿瘤块、簇或大块。

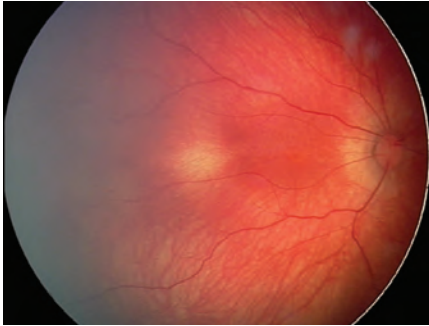
### D组

- 弥散性玻璃体和/或视网膜下种植（距离肿瘤超过6 mm）。
- 视网膜下液，距离肿瘤边缘超过6 mm。

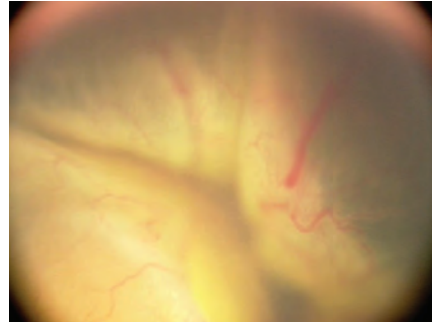
### E组

- 无视觉电位，**或者**，存在以下一种或多种情况：
  - 眼前段肿瘤
  - 睫状体内或睫状体上的肿瘤
  - 新生血管性青光眼
  - 遮蔽肿瘤的玻璃体积血或显著的前房积血
  - 眼球瘁或眼萎缩（Phthisical or pre-phthisical eye）
  - 眼眶蜂窝织炎类呈现

**A组**



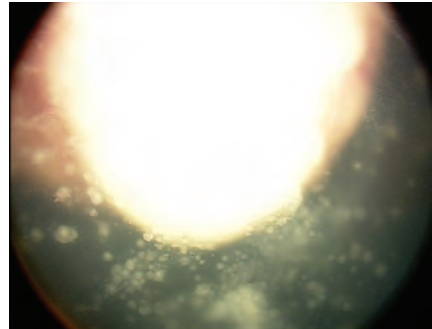
**D组**



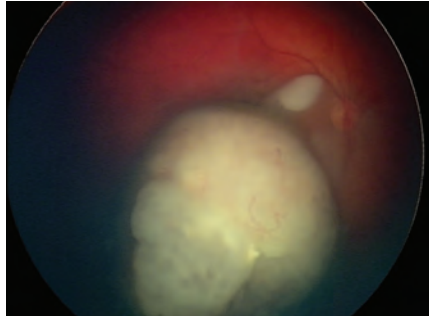
**B组**



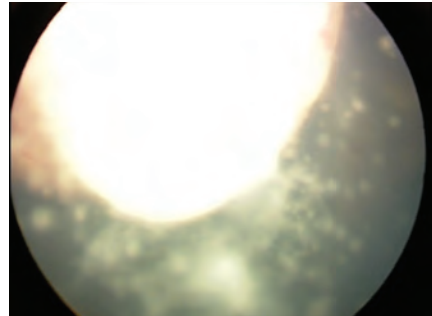
**E组**



**C组**



**E组**



# 治疗

视网膜母细胞瘤的治疗因人而异。治疗取决于患儿的年龄、累及单眼还是双眼，以及每个肿瘤的特征。几乎所有父母都会为其小孩选择某种方式的治疗。视网膜母细胞瘤是一种非常有可能治愈的疾病，但是如果不接受治疗，常常会致命。

**眼动脉化学外科治疗 (OAC)：** OAC (有时候称为动脉内化学治疗) 是一种通过眼动脉把少量化疗药物直接传递到眼内癌症本身的方法。OAC最初是于2006年在MSK和纽约长老会医院 (New York Presbyterian Hospital) 由大卫·艾布拉姆森 (David Abramson) 和皮埃尔·戈宾 (Pierre Gobin) 医生实施的。从那以后，我们已经使用了超过1500次OAC，治疗了超过450只眼睛。这个数量很大，因为整个国家每年只有350例视网膜母细胞瘤。

OAC由介入放射科医生在门诊环境下进行。放射科医生把一只微导管穿入股动脉 (位于腹股沟附近的动脉) 并将导管本身引至眼动脉处。导管一旦到位，放射科医生即向给眼睛供血的一条血管内直接注入少量化疗药物。这一程序的独一无二之处在于，它使我们能够对癌症应用高浓度的药物。通常情况下，治疗每月进行，平均3至4次。单用OAC有时候能治愈该癌症。

在MSK，OAC已成为视网膜母细胞瘤患者的常规护理。这一程序目前已在超过32个国家使用。

与传统的全身性静脉化疗不同的是，眼动脉化学外科治疗不要求患者插入中央导管。与接受全身性化疗的患儿相比，接受OAC的患儿体验到显著更轻和更少的副作用。OAC可导致轻微的中性粒细胞减少症 (白细胞数量减少) 和局部肿胀、发红，而且有时候会有几天轻微不适。不到1%的接受OAC治疗的患儿需要输血。

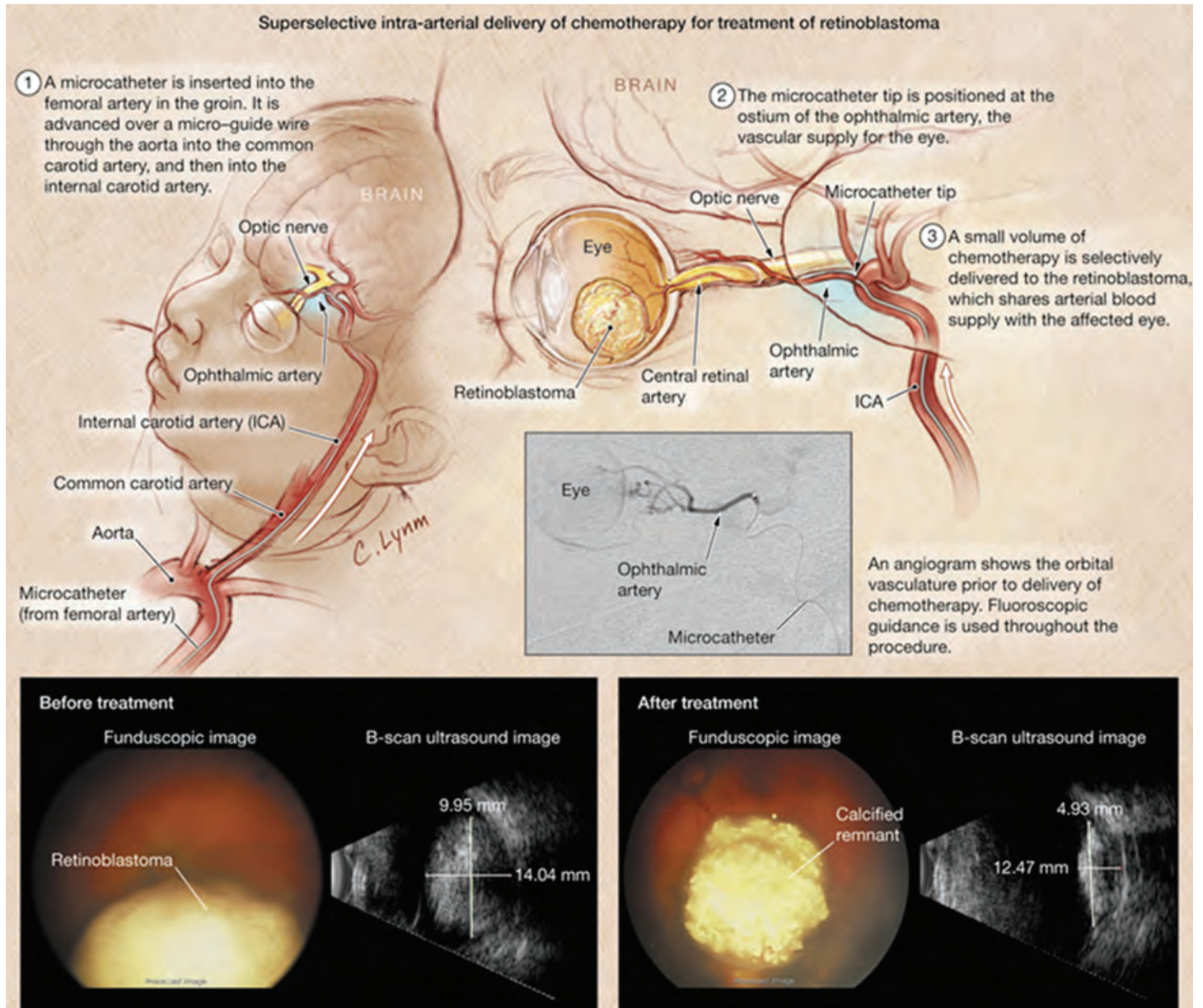
**玻璃体内化疗**涉及把微量化疗药物通过眼壁注入玻璃体内。该程序于门诊环境中在患儿全麻下进行。通常情况下，治疗每月进行，平均3-4次。这些治疗通常不会导致任何疼痛，不过眼白部分有时候可能会泛红两三天。

玻璃体内化疗尤其对治疗玻璃体种植有用，玻璃体种植指肿瘤的小碎片剥落并漂浮在眼睛的胶状物 (玻璃体) 中。偶尔情况下，该方法可能会与眼周化疗结合。

**眼周化疗：**眼周化疗是一种把化疗药物注入眼周组织层其中一层下方的方法。针头不进入眼睛，而是由化疗药物浸润眼睛外部并穿透眼壁进入眼睛。这种治疗可能会与其他疗法 (眼动脉化学外科治疗或玻璃体内化疗) 一起使用。患者的眼睛和眼睑可能会轻微肿胀和发红两三天。



# 眼动脉化学外科治疗



JAMA 305(22):2276-2278. © American Medical Association (美国医学会)

**激光疗法**是一种针对视网膜母细胞瘤的无创性治疗。正如在照片中所显示，它可在门诊环境下，在您的小孩检查期间在全麻下进行。激光疗法对摧毁小块视网膜母细胞瘤非常有效，还能与其他治疗选项合并使用来控制更大的肿瘤。这种治疗把不可见光穿过瞳孔聚焦，进入并围绕肿瘤。不可见光缓慢加热肿瘤，摧毁它。激光疗法通常不会在程序后导致任何疼痛。

**冷冻疗法**是另一种治疗，可在门诊环境下，在您的小孩检查期间在全麻下进行。冷冻疗法冷冻小块视网膜母细胞瘤，还能与其他治疗选项合并使用来控制更大的视网膜母细胞肿瘤。一只笔状探针被轻柔置于肿瘤旁边的巩膜上，肿瘤被冷冻。冷冻疗法可能需要重复数次，以摧毁所有的癌细胞。冷冻疗法可能导致眼睑肿胀1-5天，有时候肿胀可导致肿胀的眼睑闭合。这可能会吓到患儿和父母，但是通常无害，会在几天内消退。如有必要，可给患儿施用减轻肿胀的滴眼液或眼膏，还有止痛药。



视网膜母细胞瘤的激光治疗



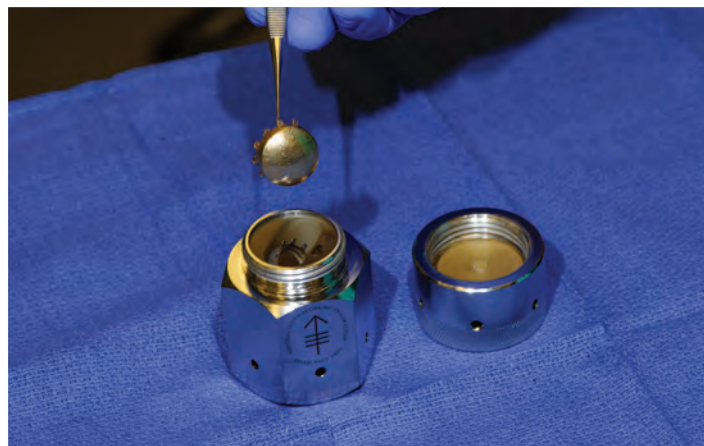
冷冻治疗



**全身性化疗（化学减容）：**这种技术通过静脉或中央导管来施用化疗药物。药物进入血流中，随着它经过眼睛，它导致肿瘤缩小，这是一种称为化学减容的过程。尽管全身性化疗可能在肿瘤缩小方面有效，但是靠它本身罕见治愈视网膜母细胞瘤。

接受化疗的患者将由小儿肿瘤医生进行治疗，该医生将在我们的小儿日间医院监控化疗剂量和任何副作用。在MSK，化学减容主要用于幼小的婴儿，直至他们大到可以接受眼动脉化学手术治疗。在这种情况下，患儿仅接受小剂量的化疗药物以控制肿瘤，直至他或她三个月大和/或体重6 kg或更重。

**放射性盘块**是发出辐射以杀灭视网膜母细胞瘤中的肿瘤细胞的盘状物。它们被开发于二十世纪三十年代。每名患儿的盘块都是量身定制的。患儿必须住院并进行两次手术：第一次插入盘块，第二次在1-4天后取出盘块。通过手术把小巧的放射盘块置于眼上，以摧毁视网膜母细胞肿瘤。术后，患儿接受3-4周的滴眼液或眼膏，以预防感染和发炎。长期副作用可包括白内障、放射性视网膜病变（视网膜破坏，导致出血和视网膜渗出）和视力受损。

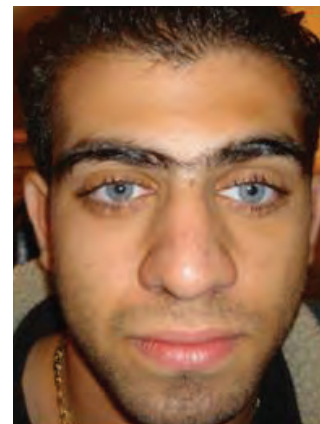


放射性盘块

**眼球摘除**指手术取出眼睛。由于眼动脉化学手术治疗已被开发，所以眼球摘除的需要大幅度减少。尽管如此，针对因太晚期而无法进行眼动脉化学手术治疗的视网膜母细胞瘤而言，眼球摘除依然是一种良好的治疗选项。眼球摘除中，眼睛被完全取出。完全取出眼睛是从身体中去除癌症的唯一方法，手术去除癌症而保住眼睛是不可能的。

眼球摘除在手术室中于全麻下进行（患儿完全睡着）。家长可能能够在手术当天陪同其小孩进入手术室。手术切除整个眼睛和一长条视神经。眉毛、眼睑和眼肌全保留原位，患儿就依然能够眨眼、流泪和动眉毛。

## 您能分辨出哪只是义眼吗？



在该程序之前，在家人在场的情况下，医生将在做手术的那只眼睛上标注他或她的姓名首字母，这确保将切除的眼睛不会出错。手术花费不到一小时的时间，而且不疼。一个塑胶或珊瑚球放在眼睛曾经在的位置，这样就没有空腔或孔洞。患儿在当天回家；您将接受有关如何护理手术部位的指示。

当眼窝愈合后，它看上去会像嘴唇里面的组织。患儿可在术后约4-6周配义眼（假眼）。义眼由义眼制造者（艺术家/技师）用塑料制成，与另一只眼看上去一模一样。由于眼周的肌肉不附着在义眼上，所以它不像自然眼那样移动。义眼倾向于上下移动要好过左右移动。目前没有办法移植或替换整只眼。

**体外射束放射治疗（EBRT）**从二十世纪初就开始作为一种保住眼睛和视力的治疗视网膜母细胞瘤的方法。视网膜母细胞瘤对辐射敏感，并且幸运的是，（不像大多数其他癌症）视网膜母细胞瘤可用辐射永久性治愈。尽管成千上万的视网膜母细胞瘤患儿用放射治疗已经治愈，但是如今使用它的频率降低，因为它可能会有长期的副作用，而且因为有更安全的治疗，比如眼动脉化学手术治疗。EBRT的副作用最有可能在1年内治疗过以及患有遗传型视网膜母细胞瘤的患儿身上出现。

# 应对

## 来自护士的说明：

感到害怕、不知所措和焦虑都没关系。这是对诊断您的小孩患有视网膜母细胞瘤的一种正常的、常见的反应。我们的护士，持有儿科肿瘤学认证，将与您的家人一起协调您的小孩的治疗计划。他们将帮助您安排验血和其他测试，并将在相邻两次预约之间必需的随访护理中与您的儿科医生或肿瘤医生沟通。如果出现问题，护士还能与您的小孩的老师和学校或在校护士谈话。不要犹豫，请与他们谈论有关您可能有的任何问题或顾虑。

您还可以通过与其他家长或儿童交谈，来寻求支持。通常会有一位儿童生活治疗师待在我们的诊所随时待命，以协助您的小孩应对有压力的情况。幸运的是，儿童有着强大的适应能力。您的小孩可能比您应对得更好！

## 资源：

我们的社工能提供情绪支持，并且能帮助您查找社区资源，比如住房和交通。罗纳德·麦克唐纳住房（Ronald McDonald House）为来自外州或外国的患者提供补贴住房。国内的患者还可能享受慈善机票。询问支持团体和一对一咨询。如有要求，可提供儿科精神病医生。许多家庭已经发现这些资源有帮助。



## 这里有一些您可能发现有用的网站：

[mskcc.org/search/site/retinoblastoma](http://mskcc.org/search/site/retinoblastoma)

[mskcc.org/blog/meet-retinoblastoma-team](http://mskcc.org/blog/meet-retinoblastoma-team)

[eyewiki.aao.org/Intra-arterial\\_Chemotherapy\\_for\\_Retinoblastoma](http://eyewiki.aao.org/Intra-arterial_Chemotherapy_for_Retinoblastoma)

[www.mskcc.org/blog/large-study-retinoblastoma-survivors-identifies-extent-medical-conditions-later-life](http://www.mskcc.org/blog/large-study-retinoblastoma-survivors-identifies-extent-medical-conditions-later-life)

[www.miraflexglasses.com](http://www.miraflexglasses.com)

[www.funooogles.com](http://www.funooogles.com)

## 长期后果



美国大多数儿童（超过95%）从这种癌症中存活下来，转而过上正常的生活。视网膜母细胞瘤患儿可拥有正常的视力，进行体育活动，日后还能驾车。他们去正规的学校，有职业生涯，并拥有自己的家庭。

极为重要的是，做过眼球摘除的患儿要终其一生佩戴眼睛护具，以保护他们留下的那只眼睛。我们鼓励全部时间佩戴护目镜，尤其当参加运动和其他可能有危险的活动时。您不需要有处方才能获得护目镜，不过您可以从您的眼科医生那里获得一个。

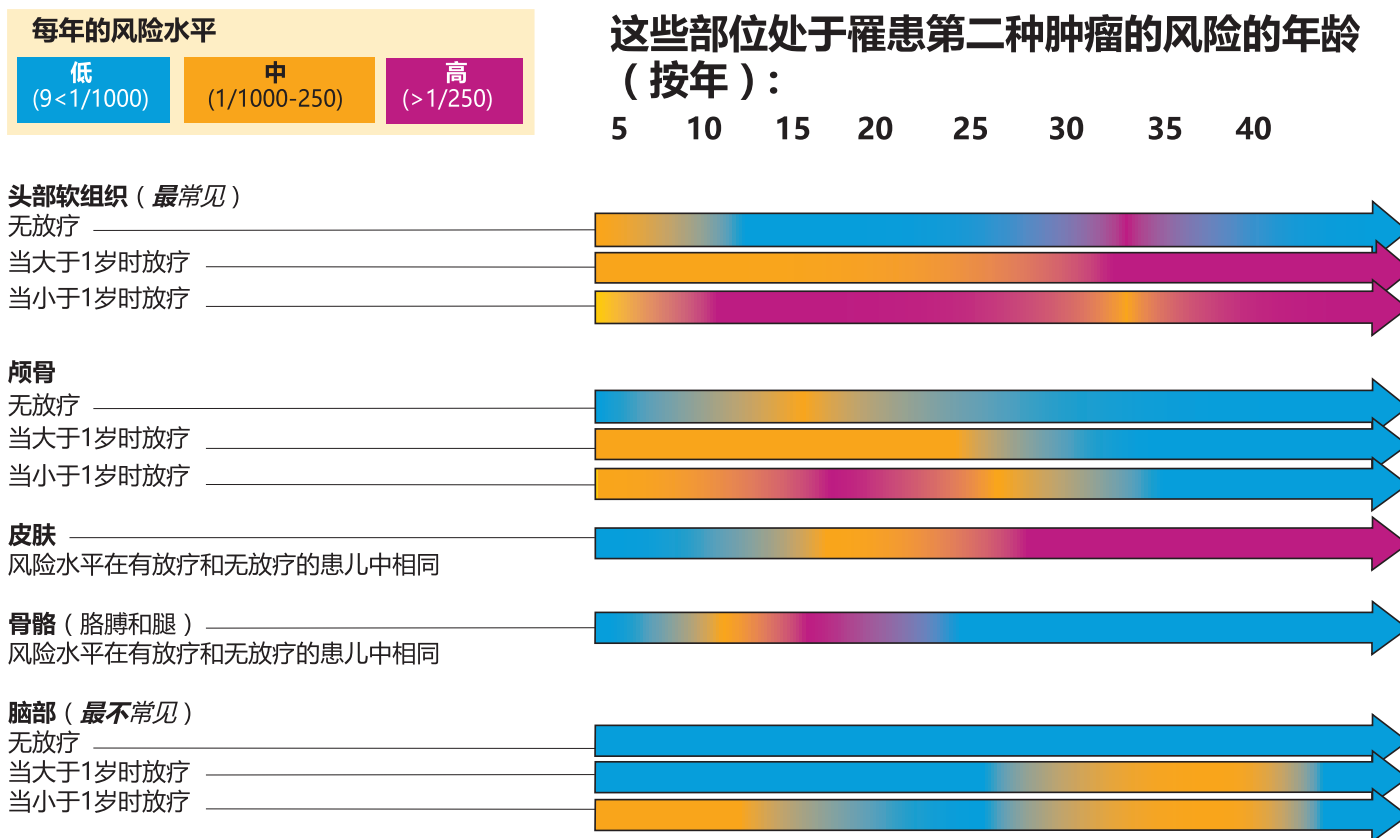
患儿终生有眼科医生随访尤为重要，以发现该病和治疗的潜在后果。

各研究表明，患有非遗传型视网膜母细胞瘤的儿童罹患第二种癌症的风险**没有**增加。但是，患有遗传型视网膜母细胞瘤的儿童在眼睛之外的部位罹患第二种癌症的风险更高。密切的随访尤为重要，因为第二种癌症可能会危及生命。我们高度鼓励诊断性测试，比如每年的MRI扫描。许多医院，包括本院在内，都有长期的随访诊所。与您的眼科医生对此进行讨论。

最常见的第二种肿瘤是骨原性肉瘤（一种累及骨骼的肿瘤）、软组织肉瘤和皮肤黑素瘤（皮肤、肌肉和结缔组织肿瘤）。尽管在各种不同的研究中，这些肿瘤的风险大相径庭，不过风险似乎约为每年1%。

视网膜母细胞瘤危及生命，但是如果适当治疗，则罕见致命。借助正确的治疗、一位经验丰富的眼科医生和适当的随访，视网膜母细胞瘤患者有很不错的几率过一个长寿、充实和幸福的一生。

本表显示父母和患儿需要注意潜在继发性癌症的年龄。该表基于对超过40年的时间段中被诊断患有视网膜母细胞瘤患儿的统计分析。



您的医生的诊所可能会提供一张讲解本表和其他重要信息的参考卡。



# 术语表

**房水**——浸润和滋养眼睛前部的水样液

**双侧视网膜母细胞瘤**——双眼视网膜中的癌性肿瘤

**MRI (磁共振成像)**——使用磁场和无线电波建立详细影像以查看眼睛和脑部的测试，无放射暴露。

**脉络膜**——眼睛的中间层，含有血管

**染色体13**——该染色体中有缺失片段对视网膜母细胞瘤的发病负有责任

**结膜**——该薄膜覆盖在眼睛外部

**角膜**——眼睛前部使光线弯曲的清澈部分

**冷冻治疗**——用于小块视网膜母细胞瘤的冷冻治疗

**视盘直径**——视神经乳头的水平尺寸，约1-1.5 mm，用来作为测量肿瘤的参考点

**眼球摘除**——手术切除眼睛

**赤道部**——环绕参考带，约在眼睛后方和眼睛前方之间一半的位置

**玻璃体**——充满眼睛的果冻样物质

**ERG (视网膜电图)**——测量视网膜电活动（类似于心脏EKG），作为视功能的代理。

**体外射束放射**——使用机器放射以治疗肿瘤

**眼底绘图**——眼科医生绘制的含有肿瘤草图的眼睛示意图

**眼底照片**——眼睛内部显示视网膜的照片

**间接检眼镜**——用来查看视网膜的仪器

**眼动脉化学手术治疗 (OAC)**——局部治疗，旨在把化疗药物直接灌注到肿瘤内，同时对其他身体系统的有害影响最低。

**眼周注射**——把药物注射到眼周其中一层下。

**玻璃体内注射**——把药物通过眼壁注入玻璃体

**虹膜**——眼睛的有色部分

**筛板**——视神经中表示眼睛解剖终点的区域

**激光**——用于治疗小块视网膜母细胞瘤的光线治疗

## 参考文献

- 艾布拉姆森.DH.视网膜母细胞瘤：挽救有视力的生命.年度医学综述,2014;65:171-84.
- 艾布拉姆森.D.动脉内化疗视网膜母细胞瘤的利益和风险更新.今日视网膜.2011;6(8):43-6.
- 艾布拉姆森.DH.化学手术治疗视网膜母细胞瘤：5年后我们知道什么.眼科学档案. 2011;129(11):1492-4.
- 艾布拉姆森.DH, 戈宾.YP, 邓克尔.I, 玛尔.BP, 布罗迪.S, 弗洛恩德.KB. 聚焦脉络膜血管部分闭塞病变发生时成功治疗中的并发症. 视网膜 (宾州费城) .2011;31(8):1746; 作者回复7-8.
- 艾布拉姆森.DH, 玛尔.BP, 布罗迪.SE, 邓克尔.I, 帕里奥若.S, 戈宾.YP. 眼动脉化学手术治疗较不晚期的眼内视网膜母细胞瘤：五年综述. PloS ONE.2012;7(4):e34120.
- 艾布拉姆森.DH, 玛尔.BP, 布罗迪.SE, 邓克尔.IJ, 林.A, 福尔伯格.R, 等. 对镰状细胞性状下的视网膜母细胞瘤施用动脉内化疗后的眼内出血. 开放眼科学杂志. 2012;6:1-3.
- 艾布拉姆森.DH, 玛尔.BP, 邓克尔.IJ, 布罗迪.S, 扎伯.EC, 德瑞斯科尔.SJ, 等.对玻璃体和/或视网膜下种植眼的视网膜母细胞瘤施用动脉内化疗：2年结果.英国眼科学杂志. 2012;96(4):499-502.
- 禅塔达.G, 邓克尔.I, 艾布拉姆森.D. 高风险视网膜母细胞瘤的管理. 眼科学专家综述. 2012;7(1):61-72.
- 拽亚.T. 遗传型视网膜母细胞瘤风险评估. 位于: 阿尔伯特.D, 杰可比艾克.F, 编辑. 眼科学原理和实践, 卷5. 费城: WB Saunders Co.; 1996. p. 3270-9.
- 恩格.C, 李.FP, 艾布拉姆森.DH, 埃尔斯沃斯.RM, 王.FL, 古德曼.MB, 等.视网膜母细胞瘤长期存活者中来自第二种肿瘤的死亡率.国家癌症研究所杂志.1993;85(14):1121-8.
- 弗朗西斯.JH, 克莱恩纳曼.RA, 塞登.JM, 艾布拉姆森.DH. 遗传型视网膜母细胞瘤中的继发性恶性子宫平滑肌肉瘤风险增加. 妇科肿瘤学. 2012;124(2):254-9.
- 戈宾.YP, 邓克尔.IJ, 玛尔.BP, 布罗迪.SE, 艾布拉姆森.DH. 动脉内化疗对治视网膜母细胞瘤：四年体验. 眼科学档案. 2011;129(6):732-7.
- 戈宾.YP, 罗森斯坦. LM, 玛尔.BP, 布罗迪.SE, 艾布拉姆森.DH.对视网膜母细胞瘤进行动脉内化疗期间的放射暴露.眼科学档案. 2012;130(3):403-4; author reply4-5.
- 克莱恩纳曼.RA,于.CL, 小.MP,李.Y, 艾布拉姆森.D, 塞登. J, 等.在长期存活者中按视网膜母细胞瘤家族病史划分的第二种癌症风险的变化.临床肿瘤学杂志. 2012;30(9):950-7.
- 克鲁法斯.MA, 戈宾.YP, 玛尔.B, 布罗迪.SE, 邓克尔.IJ, 艾布拉姆森.DH.作为眼内视网膜母细胞瘤治疗方式的动脉内化疗：直接眼动脉导管插入术外的其他选择. AJNR美国神经放射学杂志.2012;33(8):1608-14.
- 米尔斯.MB, 赫金斯L, 巴莱斯.RR, 艾布拉姆森.DH, 克莱恩纳曼.RA.在一组视网膜母细胞瘤存活者中与父亲和母亲年龄相关联的突变风险.人类遗传学. 2012;131(7):1115-22.
- 帕里奥若.S, 戈宾.YP, 布罗迪.SE, 玛尔.BP, 邓克尔.IJ, 艾布拉姆森.DH.大部分 (>50%) 视网膜脱落的眼睛中行眼动脉化学手术治疗视网膜母细胞瘤.小儿血液和癌症.2012;59(5):859-64.



Memorial Sloan Kettering  
Cancer Center

**Outpatient Ophthalmic  
Oncology Service**

**门诊眼科肿瘤学服务**

1275 York Avenue  
New York, NY 10065

**General Information**

**一般信息**

212-639-7232

**F** 646-227-7275

**[www.mskcc.org](http://www.mskcc.org)**