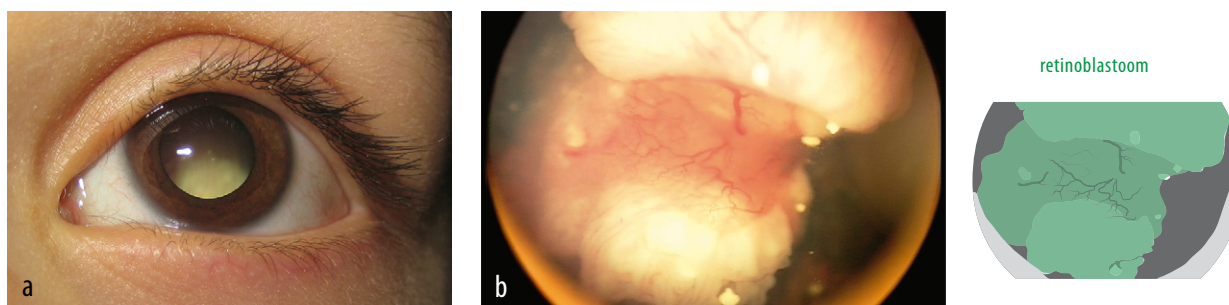


DIAGNOSE IN BEELD

Een jongen met een witte pupil

Najim Lahrouchi, Machteld I. Bosscha en Annette C. Moll



FIGUUR (a) Foto van patiënt met leukocorie van het linker oog. (b) Bij fundoscopisch onderzoek bleek deze te berusten op een tumoreus proces. Histopathologisch onderzoek van de tumor bevestigde de diagnose 'retinoblastoom'.

CASUS

Een jongen van 1,5 jaar werd doorverwezen naar de oogarts vanwege een witte pupil ('leukocorie') (figuur a). Moeder vertelde dat zij 2 maanden eerder een witte gloed in het linker oog van haar zoon had bemerkt. De familie-anamnese voor oogheelkundige afwijkingen was blanco. Bij fundoscopie onder algehele anesthesie zagen wij in het linker oog een witte tumor met oppervlakkige bloedvaten (figuur b). Ook waren er kleine, solitaire, witte en scherp begrensde tumoreuze afwijkingen zichtbaar in het glasvocht en op de retina. Het rechter oog vertoonde geen afwijkingen. Echoscopie van het linker oog liet een massa met veel calcificaties zien, een beeld dat typisch is voor het retinoblastoom. Patiënt onderging een enucleatie van het linker oog, waarbij een orbita-implantaat ingebracht werd. Histopathologisch onderzoek van de tumor bevestigde de diagnose 'retinoblastoom' en toonde geen risicofactoren

voor metastasering, met name geen ingroei in de N. opticus of in de choroidea. Vanwege deze bevindingen was er geen reden om patiënt te behandelen met adjuvante chemotherapie. Bij genetisch onderzoek werden in het tumor-DNA 2 mutaties gevonden in het tumorsuppressorgen *RB1* op chromosoom 13. Beide mutaties werden niet gevonden in het DNA van het bloed. Alhoewel somatisch mozaïcisme niet uitgesloten kan worden, lijkt het hier hoogstwaarschijnlijk te gaan om een patiënt met een unilateraal, niet-hereditair retinoblastoom. Een witte pupil is altijd een alarmsymptoom en vereist snelle doorverwijzing naar de oogarts. Bij verdenking op een retinoblastoom dient de patiënt doorverwezen te worden naar het Retinoblastoom Centrum Nederland (VUmc, Amsterdam), waar de zorg voor deze patiënten is gecentraliseerd. Vroege herkenning is belangrijk voor de overleving en voor behoud van het gezichtsvermogen van de patiënt.

DIAGNOSE

Niet-hereditair retinoblastoom.

Drs. W.J. Japung, oogarts (UMCG, Groningen), stelde figuur a ter beschikking.

Belangenconflict: geen gemeld. Financiële ondersteuning: geen gemeld.

Aanvaard op 11 juni 2012

Citeer als: Ned Tijdschr Geneeskd. 2013;157:A5003

VUmc, afd. Oogheelkunde, Amsterdam.

N. Lahrouchi, Bsc., coassistent;

drs. M.I. Bosscha en dr. A.C. Moll, oogartsen.

Contactpersoon: N. Lahrouchi, Bsc. (n.lahrouchi@vumc.nl).

> KIJK OOK OP WWW.NTVG.NL/KLINISCHEPRAKTIJK