

網膜芽細胞腫（RB） どのような病気ですか？

- 網膜の細胞から生じたがん（悪性腫瘍）です。
- 腫瘍が成長し、眼球外へ浸潤したり、転移を生じると生命の危険を伴います。
- 分裂能力をもつ網膜細胞（網膜芽細胞）から生じるため、乳幼児期に発症します。成人の網膜細胞は分裂能力を持たないため、網膜芽細胞腫は発症しません。
- 片側性（片眼だけにがんがある）と両側性（両眼ともにごんがある）があり、2：1の割合です。両側性は転移ではなく多発しているということです。
- 国内では、毎年約70人が発症しています。

網膜芽細胞腫（RB） どのように診断しますか？

- 白色瞳孔（目が白く光る）、斜視などで発見されます。
- 眼底検査を行うと白色の腫瘍があり、超音波検査などで石灰化があれば、臨床診断として確定診断が可能です。
- 診断のために細胞を採ることは行いません。臨床診断に基づいて治療方針を決めます。
- 網膜芽細胞腫と診断するための遺伝子検査は不要です。
- 眼球摘出をした場合には病理診断を行います。
- 進行期と判断された場合には、転移の検査としてCTやPET、骨髄検査、髄液検査などを行います。

網膜芽細胞腫（RB） どのような治療をしますか？

病期	治療	眼球温存率	生命予後
眼内初期	レーザーなどの局所治療による眼球温存	90%以上	良好
眼内進行期	全身化学療法と局所治療を併用して眼球温存	50%	良好
合併症眼（緑内障、眼窩炎症など）	眼球摘出、病理に基づき転移の予防治療	—	良好
眼球外病変・転移	大量化学療法・放射線・手術など集学的治療	—	やや不良
中枢神経浸潤・転移	大量化学療法・放射線・手術など集学的治療	—	救命困難

網膜芽細胞腫 (RB)

遺伝性の網膜芽細胞腫とはどういう状態ですか？

- 網膜芽細胞腫の原因は **RB1** という遺伝子です。
- 1細胞の中に2つの *RB1* があります。両方の遺伝子がうまく働かない状態 (変異) になるとがん化します。
- 遺伝性ではない網膜芽細胞腫は、網膜の1細胞で両遺伝子に変異を生じた場合です。他の細胞に変異がないので遺伝しません。
- 遺伝性の網膜芽細胞腫は、全身の細胞で1つの *RB1* に変異がある状態です。複数の細胞でもう一つの *RB1* に変異を生じることが多く、多発・両側発症になることが多いです。網膜以外の細胞でも、*RB1* の関与する肉腫などの **関連腫瘍 (二次がん)** を発症することがあります。

網膜芽細胞腫（RB）

遺伝性の診断はどのようにするのですか？

- 網膜芽細胞腫と診断された方の、腫瘍ではない細胞（通常は血液の細胞）の ***RB1*** の状態を検査します。
- **病的バリエーション** が検出された場合、遺伝性と診断します。
 - 血縁者が同じ病的バリエーションを持っていれば、遺伝していると判断します。眼底検査を行い腫瘍の早期発見を目指します。
 - 血縁者が病的バリエーションを持っていないければ、遺伝していないと判断します。
- 病的バリエーションが検出されなかった場合、遺伝性ではない場合と、遺伝性でも現在の技術では検出できない変異の場合があります。血縁者の遺伝性の判断はできません。

網膜芽細胞腫（RB）

遺伝性の場合、どのような腫瘍がしやすいですか？

- 松果体部の腫瘍（脳腫瘍）と、二次がんがあります。
- 脳の松果体という部位に、網膜芽細胞腫と同じ腫瘍が生じることがあります。網膜に似た細胞があるためと考えられていて、**三側性網膜芽細胞腫**と呼ばれます。両側性の約3%に生じます。
- 全身には、**二次がん**と呼ばれる関連腫瘍が生じます。20年で15.7%という頻度が報告されています。10～20歳代で肉腫の頻度が高く、白人では悪性黒色腫が多いことが知られています。
- 放射線治療を受けていると、二次がんの発症頻度が増加します。化学療法は影響が少ないと考えられています。

網膜芽細胞腫（RB）

どのような予防・早期発見が勧められますか？

- **二次がん**の頻度を減らすためには、放射線被曝を避けることが重要です。喫煙（間接喫煙も含む）は、二次がんを増やす危険性が指摘されています。
- 健康診断の胸部X線写真、歯の治療のX線写真などは、被曝線量が少なく、医学的な必要性があるため受けて構いません。
- 二次がんの早期発見に役立つことが証明された検査はありません。全身MRI検査の有効性は示されていません。普段と異なる症状に注意し、必要に応じた画像検査が推奨されます。
- 欧米では悪性黒色腫の頻度が高いため、定期的な皮膚の診察が推奨されています。日本人にはほとんど生じません。

網膜芽細胞腫（RB）

網膜芽細胞腫を早く発見・診断するためには？

- 乳幼児健診で、瞳孔反射の異常から発見されることがあります。
- 片側性、両側性に関わらず遺伝する可能性があります。
- 出生時から眼底検査を行うことで、早期発見が可能です。
- 網膜芽細胞腫を持つ親の病的バリエーションが同定されている場合、出生時に臍帯血の検査を行うことで子に遺伝しているか否かの判断が可能です。遺伝が否定されれば眼底検査は不要です。
- 出生前診断、着床前診断（PGT-M）は技術的には可能で、海外では行っている国もあります。倫理面で慎重な対応が必要であり、この疾患の経験のある施設で相談することが重要です。

網膜芽細胞腫（RB） 関連情報に関するWebサイト、出版物はありますか？

- 一般社団法人 日本小児血液・がん学会 小児がん診療ガイドライン2016年版 Web版

<https://www.jspho.org/journal/guideline.html>

- がん情報サイト PDQ日本語版 網膜芽細胞腫の治療

https://cancerinfo.tri-kobe.org/summary/detail_view?pdqID=CDR0000258033&lang=ja

- 網膜芽細胞腫の家族の会「すくすく」

<https://sukusuku20.jimdofree.com/>

- 網膜芽細胞腫ピアサポートの会

<https://rbpeer.jimdofree.com/>

Back up