

OFTA FÖRDRÖJD DIAGNOS

Retinoblastom är en sällsynt och malign ögontumör hos yngre barn. Det är av största vikt för såväl patientens prognos som för synfunktionen att diagnosen ställs utan onödigt dröjsmål.

Om föräldrarna anger att pupillen har ändrat utseende bör detta alltid medföra omgående remiss till ögonläkare. Likaså bör barn med nydebuterad skelning snarast möjligt genomgå ögonbottenundersökning hos specialist.

Retinoblastom är en näthinne-deriverad tumör som i första hand uppträder

hos barn under de första levnadsåren. Utan behandling är mortaliteten nära 100 procent, men med förbättrad diagnostik och adekvata behandlingsmetoder understiger mortaliteten numera 5 procent [1]. Sjukdomen är oftast begränsad till ett öga, men i ungefär en tredjedel av fallen förekommer bilaterala tumörer.

Vid tidigt upptäckt sjukdom kan ögat behandlas konservativt, vanligen med någon form av strålbehandling, medan ögat ofta måste enukleeras vid utbredd intraokulär tumörväxt [1]. Det är därför av största vikt att retinoblastom diagnostiseras utan dröjsmål för att därigenom kunna rädda så mycket som möjligt av synfunktionen. Dessutom är patientens prognos i hög grad beroende av att tumören är begränsad till ögat och vid inväxt i synnerven ökar mortaliteten markant [1].

Retinoblastom är emellertid en mycket sällsynt tumörform och i Sverige drabbas i genomsnitt endast sex-sju barn varje år [2]. Det ställer stora krav på landets sjukvård att upptäcka dessa fall av retinoblastom i så tidigt skede som möjligt, och sedan mitten av 1970-talet är behandlingen av retinoblastom i Sverige centraliserad till S:t Eriks ögonsjukhus och Karolinska sjukhuset i Stockholm [3].

MATERIAL OCH METODER

Samtliga 22 barn med retinoblastom diagnostiserade vid S:t Eriks ögonsjukhus under perioden januari 1992–december 1994 har rekryterats till en psykosocial uppföljningsstudie [4]. Vid den första strukturerade intervjun med barnens föräldrar, i nära anslutning till diagnosställandet, har psykologen bland annat ställt frågor om hur och när misstanken om ögonsjukdom väcktes samt hur lång tid som förflutit till dess att ögonläkare bedömt patienten.

I studien ingick 8 pojkar och 14 flickor. Hälften fick sin diagnos före 1 års ålder och sammanlagt har 13 barn haft unilateralt retinoblastom medan 9 drabbats av bilaterala tumörer. Diagnosen har i samtliga fall ställts genom den kliniska bilden vid indirekt oftalmoskopi i narkos i kombination med ultra-

ljudsundersökning och/eller datortomografi. I 17 fall har ett av ögonen avlägsnats kirurgiskt, men inget av barnen har genomgått bilateral enukleation.

RESULTAT

Fyra av barnen i studien har varit föremål för en tidig screeningverksamhet på grund av känd hereditet och ökad risk för sjukdom. Verksamheten har inbegripit regelbundna ögonbottenundersökningar i narkos, och de tumörer som upptäcktes hos denna grupp har därför varit små, upptäckts tidigt och inte givit några symtom.

Elva barn blev undersökta av ögonläkare mindre än två veckor efter det att föräldrarna kontaktat sjukvårdsinrättningen. I samtliga dessa fall har ögonläkarundersökningen styrkt en misstanke om retinoblastom, och patienten har omgående remitterats antingen först till regional ögonspecialist eller direkt till onkologienheten vid S:t Eriks ögonsjukhus. Den ytterligare fördröjning som skett i dessa led har vanligen understigit en vecka.

Bland dessa elva barn med en obetydlig fördröjning av diagnosen hade föräldrarna i nio fall upptäckt att ena ögats pupill avvikit i utseende. Ett barn angav själv sämre syn och ett barn debuterade med ensidig konjunktivit. I det sistnämnda fallet upptäcktes en vitaktig vävnad bakom pupillen först vid ögonläkarundersökningen.

De resterande sju barnens ögonläkarkonsultation fördröjdes från tre veckor till tre månader. I tre fall förelåg en begynnande skelning, medan den ena pupillen börjat avvika i utseende hos ytterligare två barn. Anhöriga till de två återstående barnen hade noterat att dessa utvecklade en uttalad synnedsättning. För samtliga dessa sju patienter har korta fallbeskrivningar för tiden fram till den första ögonläkarkontakten inkluderats.

Fallbeskrivning

Två månaders fördröjning. Föräldrarna kontaktade barnavårdscentralen på grund av skelning, vilket föranledde remiss till ögonklinik. Undersökning av ögonläkare kom emellertid

Författare

STEFAN SEREGARD

med dr, överläkare, S:t Eriks ögonsjukhus, Stockholm

ULLA EK

leg psykolog, psykologiska institutionen, Stockholms universitet

GUNILLA PREISLER

docent, leg psykolog, psykologiska institutionen, Stockholms universitet

EVA AF TRAMPE

leg läkare, konsult för allmän onkologi, S:t Eriks ögonsjukhus, Stockholm

LENA JACOBSON

biträdande överläkare, ögonklinik Huddinge sjukhus och konsult vid Tomtebodaskolans resurscenter, Solna

KRISTI OSKAR

leg sjuksköterska, S:t Eriks ögonsjukhus, Stockholm

IRENE ILLERSTÅHL

kurator, S:t Eriks ögonsjukhus, Stockholm

ERIK KOCK

docent, överläkare, S:t Eriks ögonsjukhus, Stockholm.



Figur 1. Flicka med unilateralt högersidigt retinoblastom. Båda pupillerna är artificiellt vidgade med mydriatika och tumören kan skönjas nedåt lateralt i höger pupill (pil) utan tillgång till oftalmoskop. (Bilden publiceras med föräldrarnas medgivande.)

ej att utföras förrän två månader senare. Fördröjning: två månader.

Vitgrå pupill. Föräldrarna upptäckte att barnet börjat skela och observerade strax därefter att den ena pupillen såg vitgrå ut vid närmare studium av ett fotografi taget vid ett tidigare tillfälle. Det krävdes två besök på barnavårdscentralen för att få remiss till ögonklinik. Man erhöll därvid besked om att väntetiden var minst två månader men lyckades få en återbudstid till en ortoptist. Efter denna undersökning följde ögonläkarundersökning varefter patienten remitterades akut till S:t Eriks ögonsjukhus med misstanke om retinoblastom. Fördröjning: drygt två månader.

Nydebuterad skelning. Detta barn var »kinkigt» under en oklar tidsperiod, varefter modern observerade en nydebuterad skelning. Även här iaktog modern senare »en grå hinna över pupillen». Föräldrarna sökte barnläkare på grund av skelning. Barnet remitterades till ögonklinik, vilket medförde cirka en månads väntan. Fördröjning: drygt en månad.

Två kontakter. Föräldrarna noterade »något konstigt i ögat». Två kontakter med barnavårdscentral krävdes innan remiss till ögonläkare utfärdades. Fördröjning: två månader.

Ljus pupill »av och till». Föräldrarna tyckte att »ena pupillen inte var mörk av och till». Undersökning på barnavårdscentral påvisade inte något anmärkningsvärt och barnet uppsattes på mottagningslistan hos barnläkare med en planerad väntetid på tre månader. Efter upprepade påstötningar från föräldrarna erhöles dock en tid tre veckor senare. Barnläkarundersökning föranledde sedan omgående remittering till ögonklinik. Fördröjning: drygt tre veckor.

Begäran om remiss avslogs. Barnet »går snett och tar sig för ögat ibland». Modern rekommenderade barnavårdscentralen som rekommenderade att man av-

vaktade. Efter ny kontakt erhöles en bokad tid hos barnläkare. Under detta besök begärde modern remiss till ögonläkare, vilket enligt hennes utsago avslogs.

Ytterligare ett par besök krävdes innan remiss till ögonklinik utfärdades. Fördröjning: tre månader.

Nedsatt syn. I samband med en familjehögtid noterade en anförvant att barnet föreföll ha gravt nedsatt syn. Något senare tyckte föräldrarna att »öget såg konstigt ut». Efter kontakt med sjukvården tog det tre veckor innan den första ögonläkarundersökningen utfördes. Fördröjning: tre veckor.

DISKUSSION

Trots att litteraturen rörande retinoblastom är mycket rikhaltig förekommer endast enstaka uppgifter om den fördröjning av diagnosen som torde ske inom alla sjukvårdssystem. Från USA uppges ett medianintervall om ca två månader från första kontakt med primärvården till undersökning av ögonläkare [5], och mycket talar för att tidsutdräkten är ännu längre i länder utanför västvärlden [6, 7].

Flertalet svenska barn med retinoblastom remitteras till S:t Eriks ögonsjukhus och selektionen i det föreliggande konsekutiva materialet kan därför antas vara förhållandevis ringa. Fyra barn har uppfattats löpa en ökad risk att utveckla retinoblastom och därför genomgått regelbundna ögonbottenundersökningar. Bland de resterande 18 barnen har väntetiden varit anmärkningsvärt lång (mer än två veckor men under en månad) för två barn i beaktande av att retinoblastom är en snabbväxande och högmalign tumör. För fem barn har väntetiden varit oacceptabelt lång (mer än en månad).

För lång väntan före läkarundersökning

Orsakerna är flera. Dels har onödig fördröjning skett på barnavårdscentraler och barnläkarnivå, dels har inkommande remisser rörande barn med nydebuterad skelning i några fall åsatts en alltför låg prioritering. Däremot förefaller inte någon påtaglig fördröjning ha skett när väl den första ögonläkarundersökningen utförts. Slutsatsen av detta begränsade material bör därför bli att förkorta handläggningstiden fram till den första ögonläkarundersökningen så mycket som möjligt.

Det bör noteras att samtliga barn där skelning föranlett föräldrarna att söka sjukvård erhållit sin diagnos med en betydande fördröjning (en–två månader). Även om tumörsjukdom är en ytterst ovanlig orsak till skelning, bör en nydebuterad skelning alltid föranleda en skyndsam handläggning för att utesluta retinoblastom. I det sammanhanget är inte väntetider på en eller ett par månader acceptabla.

Efter det att denna studie avslutats har vi dessvärre konstaterat att ytterligare ett litet barn med nydebuterad skelning fått sin retinoblastomdiagnos fördröjd med cirka fem månader. Under studieperioden har dessutom ett barn avlidit i disseminerat retinoblastom därför att diagnosen fördröjts kraftigt (ej remitterat till S:t Eriks ögonsjukhus och därmed ej inkluderad i materialet). Det sistnämnda fallet har sedan blivit föremål för utredning av Hälso- och sjukvårdens ansvarsnämnd.

Snabb handläggning när ögat ändrat utseende

Flertalet av de barn (9 av 11) där föräldrarna uppgett att pupillen (eller ögat) på något sätt ändrat utseende har däremot handlagts med önskvärd snabbhet. Flera föräldrar har inte kunnat precisera exakt hur pupillen (eller ögat) ändrat utseende och beskrivningen har ofta varit ganska vag. I början framträder inte den vitaktiga pupillreflexen annat än i belysning i en viss vinkel och oftast inte i dagsljus då pupillerna har en mindre diameter. Undersökningen underlättas genom att pupillen vidgas med mydriatika och i en del fall kan tumören eller en vitaktig reflex skönjas även utan tillgång till oftalmoskop (Figur 1).

Även i de fall några fynd inte kan påvisas finns det all anledning att vara lyhörd för föräldrarnas iakttagelser och generös med remiss till ögonläkare för noggrannare undersökning.

Ta oron på allvar

Centralisering av bedömning och behandling av mycket sällsynta sjukdomar ger möjligheter att samla erfarenheter, förbättra behandlingen och även

bedriva specialiserade vetenskapliga studier. Vi finner det angeläget att förmedla erfarenheterna från den psykosociala uppföljningsstudien till de sjukvårdsinstanser som kan vara berörda. Även om de flesta läkare aldrig kommer i kontakt med något fall av retinoblastom kan förhoppningsvis en ökad medvetenhet om denna sällsynta sjukdom leda till att behandlingen insätts tidigare med åtföljande bättre resultat. Dessutom kan detta kanske minska den bitterhet som några föräldrar till barn med retinoblastom känner för att deras oro inte tagits på allvar.

Litteratur

1. Shields JA, Shields CL. Intraocular tumors: a text and atlas. Philadelphia: WB Saunders Co, 1992.
2. Kock E, Naeser P. Retinoblastoma in Sweden 1958–1971. A clinical and histopathological study. Acta Ophthalmol (Copenh) 1979; 57: 344–50.
3. af Trampe E, Backlund EO, Bergström M, Greitz T, Kock E, Lax I et al. Retinoblastomteamet vid Karolinska sjukhuset. Läkartidningen 1979; 76: 603–6.
4. Preisler G, Ek U, af Trampe E, Jacobson L, Kock E. Den första tiden. Delrapport 1 i den psykosociala uppföljningsstudien av barn med retinoblastom. Barncancerfonden 1995.
5. Haik B, Siedlecki A, Ellsworth RM, Sturgis-Buckhaut L. Documented delays in the diagnosis of retinoblastoma. Ann Ophthalmol 1985; 17: 731–2.
6. Schultz KR, Ranade S, Neglia JP, Ravindranath Y. An increased relative frequency of retinoblastoma at a rural regional referral hospital in Miraj, Maharashtra, India. Cancer 1993; 72: 282–6.
7. Traboulsi EI, Jurdi-Nuwayhid F, Frangieh GT, Der Kaloustian VM. Reinoblastoma in Lebanon. Ophthalmic Paediatr Genet 1986; 7: 29–34.

Summary

Study of children with retinoblastoma; often delayed diagnosis

Stefan Seregard, Ulla Ek, Gunilla Preisler, Eva af Trampe, Lena Jacobson, Kristi Oskar, Irène Illerståhl, Erik Kock.

Läkartidningen 1996; 93: 1133–5.

Retinoblastoma is an uncommon but highly malignant ocular tumour of the early childhood. The delay in diagnosis following presentation at a health care facility was studied for 22 consecutive cases derived from the National Retinoblastoma Center in Sweden. Four of the children were regularly examined owing to a family history of retinoblastoma, but among the remaining 18 children the delay in diagnosis exceeded one month in five cases (including all children presenting with squint). However, there was no appreciable delay once appropriate fundus examination had been performed, thus stressing the need of early ophthalmological assessment in all cases of children manifesting signs consistent with retinoblastoma.

Correspondence: Stefan Seregard, MD, S:t Eriks ögonsjukhus, Flemingsgatan 22, S-112 82 Stockholm.

SÄRTRYCK UR LÄKARTIDNINGEN

MOLEKYLÄR MEDICIN

27 artiklar om den nya genteknologin, som på ett avgörande sätt ändrat förutsättningarna för klinisk forskningsdiagnostik och terapi.

112 sidor Pris 100 kr

MEDICINENS SPRÅK

Ett urval från Läkartidningens språkspalt under fyra år. Både stort och smått, dagsländor och "eviga" sanningar, om nu sådana finns i språket...

32 sidor Pris 48 kr

TRAUMATISK STRESS

Riskerna för att människor skall utsättas för traumatisk stress i form av extrema påfrestningar har ökat i vårt moderna samhälle. 14 artiklar.

40 sidor Pris 50 kr

TILLVÄXTFAKTORER

Alla kroppens celler reagerar på olika signalämnen i omgivningen. De kallas tillväxtfaktorer. 12 artiklar speglar tendenser i forskning och tillämpning.

56 sidor Pris 90 kr

REHABILITERING

Det finns ingen skarp gräns mellan behandling och rehabilitering. Allt kliniskt arbete syftar till att främja ett normalt liv. 27 artiklar belyser olika aspekter.

96 sidor Pris 85 kr

MISSÖDEN MISSTAG MISSBRUK

Hur löses konflikter vid missöden i vården? 21 artiklar om problemläkare, läkarproblem, ansvarsfrågor och patientförsäkringen.

64 sidor Pris 75 kr

VÅLD OCH AGGRESSIVITET

Våldet möter läkare på skilda nivåer inom vården. Det kan också drabba dem själva. 26 artiklar ger ett brett perspektiv på våld och aggressivitet.

84 sidor Pris 95 kr

MANNEN BAKOM SYNDROMET

Ett unikt medicinhistoriskt material som ger en bild av mannen bakom syndromen samt korta översikter över forskning, diagnostik och behandling i dag

152 sidor Pris 150 kr

LITTERÄRA LÄKARE

Lars Erik Böttigers bok om 19 läkare som bytt stetoskop och kniv mot penna och sedan blivit kända författare. Från Rabelais och Conan Doyle till Oliver Sacks.

176 sidor Pris 160 kr

Härmed beställs

..... ex

..... ex

Namn

Adress

Insändes till Läkartidningen, Box 5603, 114 86 Stockholm, fax: 08-20 76 19