

Le rétinoblastome est une tumeur de la rétine qui se développe chez les jeunes enfants, généralement avant l'âge de deux ans. Cette maladie est très rare en Suède et ne concerne que six à sept enfants par an. Dans la plupart des cas, la tumeur est unilatérale (limitée à un œil), tandis qu'un tiers des patients présentent une tumeur bilatérale (aux deux yeux).

Toutes les tumeurs bilatérales sont héréditaires, contre 10 à 15% seulement des tumeurs unilatérales. Néanmoins, les cas où l'enfant est le premier individu de la famille à être atteint par un rétinoblastome héréditaire sont plus fréquents que les cas de transmissions par l'un des parents.

La moitié de tous les enfants d'un parent porteurs de rétinoblastome héréditaire héritent de la maladie et presque tous les enfants porteurs développent une ou plusieurs tumeurs oculaires. Par conséquent, le risque de développer une tumeur est de près de 50% chez chaque enfant porteur.

En revanche, le rétinoblastome unilatéral est une forme de maladie survenant de manière sporadique et aléatoire, la transmission aux descendants est donc rare.

### SYMPTÔMES

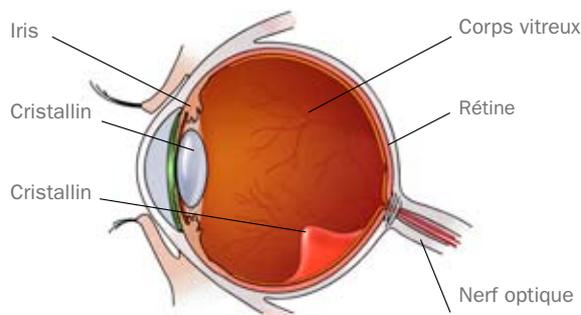
Les symptômes du rétinoblastome peuvent être diffus et difficiles à interpréter. Le plus souvent, la pupille a une apparence anormale en étant blanche ou blanc-jaune au lieu de noire. Certains parents constatent un reflet de la pupille sous certains angles, tandis que d'autres notent des anomalies sur les photos. Le fait que l'enfant louche peut aussi être un symptôme de tumeur oculaire, même si c'est une cause de strabisme très rare.

### DIAGNOSTIC

Si l'on soupçonne un rétinoblastome, la clinique régionale d'ophtalmologie adresse l'enfant au S:t Eriks ögonsjukhus de Stockholm pour effectuer un diagnostic.

### TRAITEMENT

Le traitement dépend de la taille de la tumeur et de sa nature, unilatérale ou bilatérale. L'ablation de l'œil où la tumeur est la plus développée est fréquente, tandis que les éventuelles tumeurs à l'autre œil peuvent souvent être traitées avec succès par chimiothérapie systémique, puis par



des séances de laser focal. Dans certains cas, le traitement est complété par rayonnement ionisant avec un applicateur radioactif, fixé à la surface de l'œil pendant environ 24 heures et, si cela n'est pas suffisant, il est possible d'effectuer une radiothérapie «externe» de la face arrière de l'œil. Il arrive que de nouvelles tumeurs se développent après le traitement et les visites de contrôle après la chimiothérapie et le traitement laser ont d'abord lieu à un mois d'intervalle, avant d'être progressivement espacées. Les contrôles s'effectuent d'abord sous anesthésie générale puis, dès l'âge de 4 ou 5 ans, à la clinique en état d'éveil. Les contrôles peuvent généralement cesser vers l'âge de 7 ou 8 ans.

### PRONOSTIC

Le pronostic de guérison du rétinoblastome était assez sombre au début du 20<sup>e</sup> siècle, mais il s'est considérablement amélioré depuis. Aujourd'hui, en occident, plus de 95 % des enfants guérissent totalement dans les cinq ans suivant l'apparition de la maladie et il est extrêmement rare que la tumeur se propage. De même, les traitements modernes permettent de préserver une bonne acuité visuelle et, parmi les enfants qui développent un rétinoblastome, assez peu gardent un net handicap visuel. En outre, il suffit de voir parfaitement d'un œil pour pouvoir par exemple conduire une voiture.

*Révision factuelle: Stefan Seregard, Professeur, St Eriks Ögonsjukhus, avril 2009.*