



# kinderkrebsinfo

Informationsportal zu Krebserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

---

## Retinoblastom (Kısa Bilgiler)

Copyright © 2023 Competence Network Paediatric Oncology and haematology

yazar: Maria Yiallourou, üzerinde oluşturulan 2016/04/04, serbest bırakma: Prof. Dr. med. Petra Ketteler, PD Dr. med. Eva Biewald, Prof. Dr. Dr. h.c. Nikolaos Bechrakis, türk tercüman: ['Dr. med. Ebru Saribeyoglu', 'Sait Kont'], son deęiřtirilme tarihi: 2023/06/13

---

*Kinderkrebsinfo, Deutsche Kinderkrebsstiftung tarafından finanse edilmektedir*





## İçindekiler

1. Hastalık tablosu .....	3
2. Görülme sıklığı .....	3
3. Sebepleri .....	4
4. Hastalık belirtileri .....	4
5. Tanı .....	5
5.1. Göz aynası ile muayene .....	5
5.2. Görüntüleme yöntemleri ve diğer incelemeler .....	5
5.3. Genetik tanı .....	6
5.4. Bilinen kalıtsal hastalıkta erken tanı .....	6
6. Tedavi planı .....	6
6.1. Retinoblastomun yayılma evreleri .....	7
7. Tedavi .....	7
7.1. Göz koruyucu tedavi (intraoküler-göziçi retinoblastom) .....	8
7.1.1. Oftalmik lokal tedaviler (fokal tedaviler) .....	8
7.1.2. Kemoterapi .....	9
7.1.2.1. Göz içi (intraoküler) retinoblastomlarda sistemik kemoterapi (kemoredüksiyon) .....	9
7.1.2.2. Lokal kemoterapi .....	9
7.2. Gözün cerrahi olarak çıkarılması (enükleasyon) .....	10
7.3. Ekstraoküler (göz dışı) retinoblastom tedavisi .....	10
8. Tedavi iyileştirme araştırmaları ve veri bankası .....	11
9. Tedavi başarısı (prognoz) .....	11
Kaynakça .....	12
Sözlük .....	15

# Retinoblastom (Kısa Bilgiler)

## 1. Hastalık tablosu

Retinoblastom gözün ender rastlanan kanserlerinden biridir. Gözdeki ağ tabakası (retina) içinde oluşur ve yalnızca çocukluk çağında görülür. Bu hastalığın kalıtsal ve kalıtsal olmayan iki şekli bulunmaktadır. Kalıtsal cinsinde bu hastalığın gelişmesi için irsi bir yatkınlık söz konusudur. Diğer cinsinde ise kanser spontan olarak, yani kendiliğinden bir ağ tabakası hücresinin değişikliğe uğraması sonucunda tesadüfen oluşur.

Retinoblastom tek bir gözde veya her iki gözde de görülebilir. Çoğu zaman (vakaların yaklaşık %60'ında) sadece bir göz etkilenir ve bu durum tek taraflı retinoblastom olarak adlandırılır. Çocukların yaklaşık %40'ında hastalık her iki gözü de etkiler (bilateral retinoblastom). Eğer ikinci durum söz konusuysa, bu neredeyse her zaman kalıtsal retinoblastomun bir göstergesidir. Tek taraflı retinoblastomlar ise genellikle kalıtsal değildir. Tümörler gözde tek bir yerde (unifokal) ya da birkaç yerde (multifokal) oluşabilir. Çocukların yaklaşık üçte birinde ilk tanı konulduğunda, genellikle her iki gözde olmak üzere çok odaklı tümörler vardır veya hastalık ilerledikçe başka tümörler de gelişir.

Retinoblastomlar genellikle çabuk büyürler. Göz küresinde ve göz boşluğunda oluşabildikleri gibi göz sinirini (görme siniri) takip ederek merkezi sinir sistemine (MSS) ve kan damarları ve/veya lenf damarları üzerinden diğer organlara yayılabilirler. Hastalık tedavi edilmezse hemen hemen daima ölümlü sonuçlanır. Ancak çok ender vakalarda (%1) tümör kendiliğinden kaybolur; bu durum spontan regresyon (kendiliğinden gerileme veya kaybolma) diye adlandırılır.

## 2. Görülme sıklığı

Retinoblastom, çocukluk çağında gözde oluşan (intraokular) kötü huylu tümörlerin en sık görülenidir. Alman çocukluk çağı kanser kayıt merkezine (Mainz) göre, Almanya'da her yıl 18 yaşın altında yaklaşık 45 çocuk (1.000.000'da yaklaşık dört) bu kanser türü tanısı almaktadır. Diğer bir deyişle canlı dünyaya gelen yaklaşık her 18.000 çocuktan birinde retinoblastom görülür. Ancak tüm kanser hastalıklarının geneline bakıldığında retinoblastomlara ender rastlanır: Mainz kentindeki Alman çocukluk çağı kanser kaydının açıklamalarına göre çocuk ve gençlerde rastlanan kötü huylu kanserlerin sadece % 2 kadarını retinoblastomlar oluşturmaktadır.

Retinoblastom genellikle bebeklerde ve küçük çocuklarda görülür, yani etkilenen çocukların neredeyse tamamı 5 yaşın altındadır ve bilateral olarak etkilenen çocuklar genellikle tek taraflı retinoblastomu olanlardan daha gençtir. Retinoblastomlara altı yaşından sonra rastlanması çok nadirdir. Hastaların ortanca (hastaların ortalama yaşı) yaşı 1 yaştır. Erkek çocuklarda kızlara oranla biraz daha sıkça görülmektedir (erkek kız oranı: 1:1/1).

### 3. Sebepleri

Retinoblastomun oluşma sebebi, ağ tabakasının retinoblast denilen öncü hücrelerinde meydana gelen iki *genetik* değişikliktir (mutasyon). Böyle değişiklikler spontan olarak yani kendiliklerinden ağ tabakasının hücrelerinin bazılarında oluşabilir. Bu değişiklikler üreme hücrelerinde (*germinal hücrelerde*) (ve dolayısıyla bütün vücut hücrelerinde) mevcut olabilir ve kalıtsal olarak aktarılabilir.

Hastaların yarısından fazlasında, retinoblastomun kalıtsal olmayan türü söz konusudur, yani *mutasyonlar* (genetik değişiklikler) izole bir şekilde sporadik olarak (tesadüfen) yeni oluşur ve yalnızca tümör hücrelerinde bulunurlar. Retinoblastomların yaklaşık %50 kadarı ise kalıtsaldır. Bu kalıtsal vakaların yaklaşık dörtte birinde yani toplam olarak tüm hastaların %10-15'inde hastaların aile bireylerinde diğer retinoblastom hastalıklarına rastlandığı bilinmektedir (ailesel retinoblastom). İrsi yani kalıtsal diğer retinoblastomların diğerleri ise sporadik yani tesadüfi olarak belirir (*aşağıya bakınız*).

Retinoblastom ister kalıtsal olsun, ister olmasın hepsinde *kromozom 13*'de bulunan *retinoblastom geninde* genetik değişiklikler söz konusudur. Her kromozom çift olarak mevcut olduğundan, her hücrede iki adet retinoblastom *alleli* (gen çifti) bulunur. Tümör ancak her iki allelde (her iki gen çiftinde) de genetik değişiklik olursa meydana gelebilir. Ancak kalıtsal retinoblastomda, tüm retina hücreleri zaten baştan beri değişmiş bir retinoblastom gen aleline sahiptir, bu nedenle tümörün gelişmesi için "sadece" bir mutasyon daha gereklidir. Bu nedenle, kalıtsal form genellikle çok erken yaşlarda, her iki gözde (bilateral) ve genellikle bir gözde birkaç bölgede (multifokal) ortaya çıkar. Hastalıklı geni kalıtsal olarak alan çocuklarda retinoblastom gelişme riski neredeyse %100'dür. Diğer kanserlere yakınlık da arttığı için kalıtsal retinoblastoma kansere yakınlık sendromu [*kansere yakınlık yaratan sendromlar*] olarak da adlandırılır.

### 4. Hastalık belirtileri

Çok küçük retinoblastomlar genellikle şikayete (semptoma) neden olmazlar. Hastalık uzun zaman belirtisiz seyreder. Şikayetler çoğu vakalarda ancak tümör büyüdükten sonra veya gözün diğer bölgelerine doğru büyüme başladığında belirir. Bu durumda görme yeteneği (görme keskinliği) olumsuz etkilenebilir ve hatta körlük söz konusu olabilir.

Ama hasta çocuklarda en sık rastlanan ilk bulgu (hastaların üçte ikisinden fazlasında), bazı ışık yoğunluklarında, örneğin fotoğraf çekerken kırmızı veya siyah parlayan göz bebeğinin aksine, göz bebeklerinin beyaz parlamasıdır (lökokori). Kedi gözü olarak da bilinen bu beyaz göz bebeği, gözde tümör büyümesinin bir göstergesi olabilir. Ayrıca, etkilenen gözde görme ekseninin kayması nedeniyle şaşılık meydana gelebilir. Kaynağına bağlı olarak, hastaların %50'sine kadarında bu durum söz konusudur. Daha az sıklıkla, çocuklar diğer görme bozuklukları veya göz içi basıncının artmasına bağlı olarak ağrılı, kızamık ve/veya şişmiş bir göz nedeniyle fark edilir.

**Çocuğunuzda aşağıdaki uyarıcı bulgulara dikkat etmelisiniz:**

- Tek bir veya her iki göz bebeğinde beyazımsı sarımtırak renk (lökokori)
- Şaşılık (strabismus)

- Görme keskinliğinde azalma veya kayıp / görme bozukluğu
- Etkilenen gözün irisinde renk değişikliği (pigmentasyon bozukluğuna bağlı olarak).
- Gözde iltihaplı kızarıklık veya şişlik; göz ağrısı
- Görme bozukluğu ("göz titremesi", nistagmus)
- Etkilenen göz bebeğinin genişlemesi (midriazis)

Bu hastalık belirtilerinin birinin veya bir çoğunun görülmesi, mutlaka bir retinoblastom veya başka bir tümör var anlamına gelmeyebilir. Bu semptomların bazıları tümörle ilgisi olmayan daha önemsiz sebeplerden kaynaklanabilir. Buna rağmen mümkün olduğunca çabuk bir doktora başvurarak belirtilerin sebeplerinin açıklığa kavuşturulması önerilir. Eğer gerçekten bir retinoblastom (veya bir diğer kötü huylu hastalık) mevcutsa, hastalığın erken teşhisi başarılı bir tedavi için en önemli ön şarttır.

**Bilinen bir kalıtsal yatkınlığınız varsa bilmenizde fayda var:** Kalıtsal olarak hastalık riski yüksek olan ailelerin çocukları, retinoblastomun erken evrelerde yakalanması ve uygun tedavi önlemlerinin zamanında başlatılabilmesi için – hastalığın kalıtsal olduğu kanıtlanmışsa veya bu konuda hala belirsizlik varsa – şikayetler veya semptomlar olmasa bile düzenli olarak bir göz doktoru tarafından muayene edilmelidir (*ayrıca bkz. "Tanı" bölümü*).

## 5. Tanı

Çocuk doktoru veya göz doktoru tıbbi öykü (*anamnez*), *fiziksel muayene* ve/veya göz muayenesi (örneğin Brückner testi) yoluyla retinoblastomdan şüphelenirse, hastayı derhal (yani birkaç gün içinde) bu kanser türünde uzmanlaşmış bir hastaneye (oftalmolojik veya pediatrik onkolojik tedavi merkezi) sevk etmelidir. Bunun nedeni, retinoblastomdan şüpheleniliyorsa, önce tanıyı doğrulamak için, daha sonra da retinoblastomun hangi formu olduğunu (kalıtsal veya kalıtsal olmayan) ve hastalığın ne kadar yayıldığını belirlemek için çeşitli tetkiklerin gerekli olmasıdır.

### 5.1. Göz aynası ile muayene

Retinoblastomun kanıtlanması için en önemli inceleme gözün göz aynası ile incelenmesidir (oftalmoskopik muayene, fundoskopi, göz dibi incelemesi). Bu, her iki gözün arkasına bakmak için oftalmoskopların ve güçlü bir ışık kaynağının kullanılmasını içerir. Retinoblastom mevcutsa, oftalmoskopik muayene hastalığın boyutunu değerlendirmek için de kullanılabilir ve bu da evreleme için temel oluşturur. Örneğin, mevcut tümörlerin sayısı, boyutu ve konumu ile retinanın ötesine veya vitreus gövdesi içine olası bir yayılma dikkate alınır. Muayene anestezi altında, göz bebeği maksimuma kadar büyütülerek (midriazis olarak adlandırılır) gerçekleştirilir.

### 5.2. Görüntüleme yöntemleri ve diğer incelemeler

Tümörün yayılımını ("evreleme") belirlemek için ultrason incelemesi (*ultrasonografi*) ve *manyetik rezonans tomografisi* (MRT) gibi ek görüntüleme yöntemleri kullanılır. Örneğin ultrason, tümörü ölçmek için kullanılır. Göz çukuru ve kafatası MRT yardımıyla hastalığın sadece gözü mü etkilediği (bu durumda göz içi retinoblastomu olarak adlandırılır) yoksa göz çukuruna, göz

*siniri* (görme siniri) ve/veya beyne mi yayıldığı (göz dışı retinoblastomu) belirlenebilir. "Trilateral retinoblastom" (retinoblastom ile eş zamanlı beyin tümörü) da bu şekilde tespit edilebilir. MRT anestezi altında gerçekleştirilir. Retinoblastom ilk saptandığında, her çocuk bir pediatrik onkolog tarafından da muayene edilmelidir.

Nadir durumlarda, örneğin çok ilerlemiş hastalıkta ve/veya *kemoterapi* öncesinde, başka tetkikler de eklenebilir (örneğin akciğer *röntgeni*, beyin omurilik sıvısının (*lomber ponksiyon*), kemik iliğinin (*kemik iliği ponksiyonu*) ve/veya kemiklerin (*iskelet sintigrafisi*) incelenmesi.

Tedaviye başlamadan önce gerekli tüm tetkikler tamamlandıktan sonra, tıbbi ekip çocuğunuza hangi tedavi yönteminin en iyi şekilde yardımcı olacağına sizinle birlikte karar verebilir.

### 5.3. Genetik tanı

Hiçbir hastada retinoblastomun kalıtsal bir formu dışlanamayacağı için, ilk tanı anında daima genetik konsültasyonu yapılır ve aile onay verdikten sonra kanda *moleküler genetik* testler yapılır (genetik test). Kanda bulunan *DNA*, retinoblastom geninde retinoblastoma özgü genetik değişikliklerin (mutasyonlar) varlığı açısından incelenir. Bu tür değişiklikler bulunursa, bu durum çocukta kalıtsal retinoblastom olduğunu gösterir. Böyle bir durumda tetkikler sadece hastalığı taşıyan çocukla sınırlı kalmaz. Hastalığın aile içindeki riskini netleştirmek ve uygun önleyici ve kontrol tedbirlerini almak için hastanın kardeşleri ve ebeveynleri için de genetik testler ve gerekirse oftalmolojik muayeneler yapılır. Bunun nedeni, hastanın kardeşlerinin de hastalıklı geni miras almış olabmesidir.

**Bilinmesinde yarar var:** Genetik danışmanlık ve genetik tanı, retinoblastomlu çocukların ve ailelerinin izleminin ayrılmaz bir parçasıdır.

### 5.4. Bilinen kalıtsal hastalıkta erken tanı

Günümüzde retinoblastom hastalığı olan ailelerde (ailesel retinoblastom), çocuğun doğumundan hemen sonra kusurlu *geni* alıp almadığı incelenebilmektedir (bu durumda kusurlu geni almış olma olasılığı %50'dir). Ön koşul, ailede mevcut olan *mutasyonun* tespit edilmiş olmasıdır. Retinoblastoma genindeki değişiklikler çok çeşitli olabileceğinden bu her zaman mümkün olmayabilir. Çocukta mutasyon varsa (veya bu konuda belirsizlik varsa), tümörlerin mümkün olduğunca erken tespit ve tedavi edilebilmesi için oftalmolojik muayene şiddetle tavsiye edilir. Dejenerasyona yatkın retina hücreleri tamamen olgunlaşana kadar, yani çocuk yaklaşık beş yaşına gelene kadar yakın izleme devam edilmelidir. Bunun ötesinde, etkilenenler yetişkinlik döneminde de düzenli olarak muayene edilir.

## 6. Tedavi planı

Tanı kesinleştikten sonra tedavi planlanır. Tedaviyi planlayan ekip mümkün olduğunca kişiye özgü yani hastaya göre uyarlanmış (risk adaptasyonu yapılmış) bir tedavinin gerçekleştirilmesi amacıyla hastadaki *prognoz* durumunu (tedaviye yanıtı) etkileyen belirli faktörleri (risk veya *prognoz faktörleri*) dikkate alır.

Önemli bir prognostik faktör ve dolayısıyla en uygun tedavinin seçiminde temel bir kriter, tanı anında retinoblastomun yayılımıdır. Aynı zamanda hastalığın tek taraflı mı yoksa iki taraflı mı olduğu da dikkate alınır. Hastalığın yayılım derecesi, doktorlara hastanın belirli bir tedavi yöntemine nasıl yanıt vereceği, tedaviden sonra bir veya her iki göz için görmenin hala beklenip beklenemeyeceği ve tümörün daha fazla büyüme veya hastalığın nüksetme riskinin ne kadar yüksek olacağı konusunda ipuçları verir. Tedavi planlanırken hastanın yaşı, genel sağlık durumu ve hastalığa *genetik* yatkınlık bilgisi de dikkate alınır.

## 6.1. Retinoblastomun yayılma evreleri

Bir retinoblastom, yaygınlığına bağlı olarak (sınıflandırma olarak adlandırılır) farklı evrelere ayrılır. İlk belirleyici faktör, intraoküler retinoblastomun mevcut olup olmadığı, yani sadece gözün/gözlerin etkilenip etkilenmediği veya hastalığın göz/gözler dışındaki dokulara/organlara veya vücudun diğer bölgelerine de yayılıp yayılmadığıdır (ekstraoküler retinoblastom). Tümörün boyutu her zaman her iki göz için ayrı ayrı değerlendirilir.

Intra ve ekstraoküler retinoblastomu evrelemek için çeşitli sınıflandırma sistemleri mevcuttur:

- Göz içi hastalığının en yaygın sınıflandırması Uluslararası Retinoblastom Sınıflandırmasıdır (ICRB, Philadelphia versiyonu). Bu sınıflandırma, tümörün boyutu ve yerleşiminin yanı sıra vitröz (camsı sıvı) kanamanın varlığı ve derecesini de dikkate alır ve buna göre beş hastalık evresi (A'dan E'ye) arasında ayırım yapar.
- Ekstraoküler retinoblastom, "Uluslararası Retinoblastom Evreleme Sistemi (IRSS)"nde tümörün çıkarılması sonrasına (enükleasyon) göre dört evreye ayrılmıştır (IRSS I-IV). Özellikle tümörün koroid, sklera ve/veya optik sinire yayılıp yayılmadığı veya göz çukuruna uzanıp uzanmadığı, *merkezi sinir sistemine* metastaz yapıp yapmadığı (menengiozis) ve/veya hatta uzak *metastazlar* olup olmadığı dikkate alınır.

Başka bir sınıflandırma sistemi – retinoblastom için TNM sınıflandırması – intraoküler (göziçi) ve ekstraoküler (göz dışı) hastalık hakkındaki bilgileri birleştirir.

[Intraoküler ve ekstraoküler retinoblastom için ICRB ve IRSS sınıflandırması hakkında ayrıntılı bilgiye ulaşabilirsiniz.](#)

## 7. Tedavi

Retinoblastom tedavisi için uygun tedavi türleri olarak şu seçenekler mevcuttur: **ameliyat** (cerrahi, operasyon), **kemoterapi** (sistemik veya lokal ilaç tedavisi), **radoterapi** (brakiterapi-tümör bölgesine ışınlı çubuklar konularak veya perkutan radyoterapi-dışardan ışın vererek), **lazer tedavisi**, **kriyoterapi** (dondurma tedavisi) ve **termoterapi** (ısı ile tedavi). Bazı ilerlemiş hastalık söz konusu olduğu durumlarda, yüksek doz kemoterapi ve ardından otolog kök hücre nakli de gündeme gelebilir.

Hangi yöntemin uygulanacağı tümörün tek bir gözde mi yoksa her iki gözde mi olduğuna, tanı sırasında hastalığın bulunduğu evreye (göz içi-intraokuler veya göz dışı-ekstraokuler retinoblastom

ve evresi) ve tedaviden sonra tek bir gözün mü yoksa her iki gözün mü hala görme gücüne sahip olabileceği beklentisine bağlıdır. Tedavi planı hazırlanırken çocuğun yaşı da dikkate alınır. **Her tedavinin hedefi** tümörün tamamen yok edilmesi veya ameliyatla alınmasıdır ve dolayısıyla kanserin iyileştirilmesidir. Hastanın hayatta kalabilmesi hedefi, görme kabiliyetinin korunması hedefinden üstün tutulur.

#### Prencip olarak iki tedavi stratejisi mümkündür:

- Lazer tedavisi, kriyoterapi, termoterapi, radyoterapi (brakiterapi) ve/veya kemoterapi yoluyla göz küresi koruyucu tedavi.
- Gözün çıkarılması (enükleasyon) yoluyla tümörün cerrahi olarak çıkarılması ve gerekirse tedavinin başarısını pekiştirmek için tamamlayıcı (adjuvan) tedavi biçimleri.

Mümkün olduğunda göz koruyucu tedavi tercih edilir. Hayatı riske atmadan görmeyi korurken tümörü etkisiz hale getirmek hedeflenmektedir. Tedavinin şekli tümörün büyüklüğüne bağlıdır: Tek, küçük retinoblastomlar için tercih edilen tedavi oftalmik lokal tedavi (fokal tedavi) olarak adlandırılır. Tümörler bu tür bir tedavi için zaten çok büyükse, daha sonra bu tür bir lokal tedaviyi mümkün kılmak için tümörün boyutunu küçültmek (kemoredüksiyon) amacıyla bazı durumlarda kemoterapi uygulanabilir.

Hastalık çoktan ilerlemişse, enükleasyon olarak adlandırılan gözün çıkarılması genellikle kaçınılmazdır. Eğer yavru tümörler (metastazlar) mevcutsa, *ameliyata* ek olarak yardımcı (adjuvan) kemoterapi ve/veya perkütan *radyoterapi*, bazı durumlarda da *yüksek doz kemoterapi* ve ardından *otolog kök hücre nakli* yapılır.

Farklı tedavi yöntemleri aşağıda açıklanmıştır:

## 7.1. Göz koruyucu tedavi (intraokuler-göziçi retinoblastom)

Göz koruyucu tedavi olarak bir yandan oftalmik lokal tedaviler (fokal tedaviler) ve diğer yandan kemoterapi (sistemik ve/veya lokal) kullanılabilir. Göz içi (intraokular) retinoblastom için perkütan radyoterapi (dışarıdan radyasyon tedavisi) sadece nadir durumlarda gereklidir.

### 7.1.1. Oftalmik lokal tedaviler (fokal tedaviler)

Oftalmolojik (göz doktorunun uyguladığı) lokal tedavilerin yardımıyla, küçük göz içi tümörleri (ICRB evre A ve kısmen B; yaklaşık 5 mm yüksekliğe kadar) göz kurtarıcı bir şekilde başarıyla tedavi edilebilir. Tedavi seçenekleri arasında *lazer tedavisi* (lazer koagülasyonu veya fotokoagülasyon olarak da bilinir), *kriyoterapi* (kriyokoagülasyon olarak da bilinir), *termoterapi* ve *brakiterapi* yer alır. Uygun tedavi yöntem(ler)inin seçimi her şeyden önce retinoblastomun boyutuna ve konumuna bağlıdır:

- **Lazer tedavisi** esas olarak küçük tümörler (2 mm'den küçük) için kullanılır; bir lazer ışını genel anestezi altında göz bebeğinden tümörün üzerine yönlendirilir. Lazer ışınının ısısı tümörü yok eder.



- **Kriyoterapide** özellikle düşük ısılar kullanılır. Tümör bir oftalmoskop ve metal bir sonda yardımıyla dışarıdan tespit edilir ve birkaç kez dondurulur. Bu, soğuğa duyarlı tümör hücrelerini yok eder. Bu tedavi şekli, retinanın ön kısmında (periferik olarak) bulunan tümörler (yaklaşık 3-4 mm yüksekliğe kadar) için uygundur. Bu yöntem lokalize vitreus yayılmasını tedavi etmek için de kullanılabilir.
- **Termoterapi** (veya termokemoterapi), sistemik olarak uygulanan kemoterapi ile kombine edilen bir lazer tedavisi şeklindedir. Genellikle gözün arka kutbundaki tümörler için kullanılır.
- **Brakiterapi** (kısa mesafeli ışınlama) yardımıyla, kolay erişilebilir bölgelerde tek başına bulunan orta büyüklükteki (yaklaşık 4-5 mm yüksekliğinde) retinoblastomlar ışınlanabilir. Bu amaçla, radyoaktif bir radyasyon taşıyıcısı (örneğin bir rutenyum aplikatörü) dışarıdan tümör bölgesindeki skleraya yerleştirilir ve istenen radyasyon dozu tamamlanana kadar (genellikle birkaç gün boyunca) orada bırakılır. Radyasyon sadece tümör yönünde verilir. Böylece, komşu doku büyük ölçüde korunurken, doğrudan tümöre yüksek radyasyon dozu verilmiş olur. Radyasyona duyarlı retinoblastom haftalar, aylar hatta yıllar içinde yavaş yavaş inaktif skar (yara) dokusuna dönüşür.

Tüm bu tedavi yöntemleri tek başına veya diğer tedavi yöntemleriyle birlikte kullanılabilir. Örneğin sistemik kemoterapi kullanımı ile gerileyen retinoblastomlarda, bu yöntemlerp tedavinin başarısını pekiştirmek için gündeme gelebilir.

## 7.1.2. Kemoterapi

Kemoterapi, *sitostatikler* olarak adlandırılan hücre büyümesini engelleyen ilaçlarla yapılan bir tedavidir. Kanser hücrelerinin büyümesini durdurmayı veya onları yok etmeyi amaçlar.

### 7.1.2.1. Göz içi (intraoküler) retinoblastomlarda sistemik kemoterapi (kemoredüksiyon)

Retinoblastomlarda sistemik kemoterapi – yani vücudun her yerinde (sistemik olarak) tümör hücreleriyle savaşabilen kemoterapi – genellikle diğer tedavilerin etkilerini artırmak veya tedavinin başarısını pekiştirmek amacıyla diğer tedavilere ek olarak kullanılır. Kural olarak, birkaç sitostatik ilaç aynı anda kullanılır (polikemoterapi). İlaçlar *damar* yoluyla (intravenöz) uygulanır. Kan dolaşımı yoluyla vücuda dağılırlar ve böylece tümörün kan damarlarına da ulaşarak burada etkili olurlar.

Sistemik kemoterapi, yıllarca esas olarak ilerlemiş hastalıkta (yani tümörün göz küresinin ötesine yayılması) veya enükleasyonu (gözün çıkarılması) takiben kullanılmış olsa da, artık gözle sınırlı retinoblastomlarda da (göz içi retinoblastom) önemli bir rol oynamaktadır. Göz koruyucu tedavi bağlamında kemoterapinin amacı, gözdeki mevcut tümörlerin boyutunu küçültmektir (kemoredüksiyon olarak adlandırılır), böylece tümörler gözle ilgili (oftalmolojik) lokal tedavi yöntemleriyle daha iyi kontrol altına alınabilirler. Bu şekilde mümkün olduğunca çok hastada, hem perkütan radyoterapiden hem de gözün çıkarılmasından kaçınılması mümkün olabilmektedir.

### 7.1.2.2. Lokal kemoterapi

Doğrudan gözde yüksek kemoterapi konsantrasyonları elde etmek ve aynı zamanda tüm vücudu etkileyen *intravenöz* (sistemik) kemoterapinin yan etkilerini önlemek veya azaltmak için, lokal

kemoterapi yöntemleri göz koruyucu tedavi olarak bir süredir kullanılmaktadır. Bu nispeten yeni tedavi seçenekleriyle perkütan radyoterapi ihtiyacı daha da azaltılabilir.

- **Intra-arteriyel (atardamar içine verilen) kemoterapide *sitostatik*** bir ilaç (örneğin melfalan) göz atardamarı yoluyla göz içine özel olarak uygulanır. Kasık arterine (atar damarına) bir *kateter* yerleştirilir ve bu kateter kalbi geçerek etkilenen gözün atar damar bölgesine ilerletilir. Uygulanan ilaç buradan göz damar sistemine ve dolayısıyla retinoblastomun tümör damarlarına dağıtılır. Kemoterapinin intra-arteriyel uygulaması, göz koruyucu bir tedavi olarak çok etkilidir. Hem ilk tedavinin bir parçası olarak hem de başka bir tedaviyi takiben (ikincil tedavi) kullanılabilir.
- **Göz içi kemoterapi (intravitreal-IVIc)** camsı tabakaya yayılan (vitreusa yayılan) retinoblastom hücreleri bulunan hastalar için bir tedavi seçeneğidir. Melfalan veya diğer kemoterapötik ilaçlar uygulanarak vitreusa yayılan hücreler genellikle başarılı bir şekilde kontrol altına alınabilir ve böylece etkilenen göz korunabilir.

## 7.2. Gözün cerrahi olarak çıkarılması (enükleasyon)

Gözün cerrahi olarak çıkarılması (enükleasyon) eskiden retinoblastomlu hastalar için en yaygın tedavi yöntemi idi ve tümörü tamamen çıkarmanın ve böylece hastalığı tedavi etmenin tek yolu idi.

Enükleasyon, ilerlemiş göz içi hastalığının (ICRB evre E, bazen de evre D) tedavisinde halen kullanılmaktadır. Ayrıca tümörün büyüklüğü lokal tedaviye izin vermediğinde ve etkilenen gözde görme fonksiyonu beklentisi olmadığına uygulanır. Bu durum genellikle daha tanı anında ilerlemiş olan tek taraflı retinoblastomlar için geçerlidir. İki taraflı retinoblastom durumunda, tümörler genellikle farklı şekilde büyümüştür, böylece iki göz farklı hastalık evreleri gösterir. Bu vakalarda, her iki göz de korunamadığı sürece, daha ciddi şekilde etkilenen göz genellikle cerrahi olarak çıkarılır.

Tümörün çıkarılması için, optik sinirin mümkün olduğunca uzun bir kısmıyla birlikte göz küresinin tamamı çıkarılmalıdır. Tümörün belirli organ sınırlarını aştığı (ekstraoküler retinoblastom) veya çeşitli risk faktörleri nedeniyle metastaz riskinin arttığı saptanmışsa, adjuvan tedavi olarak adlandırılan ek tedavi gerekli olabilir (*bkz. aşağıdaki "Ekstraoküler (göz dışı) retinoblastom tedavisi" bölümü*). Aksi takdirde tedavi enükleasyon ile tamamlanır.

## 7.3. Ekstraoküler (göz dışı) retinoblastom tedavisi

Enükleasyondan sonra belirli ince doku (histolojik) risk faktörleri (koroid, sklera veya optik sinir infiltrasyonu) gösteren ve böylece tümörün göz dışına yayıldığı gösterilen hastalar, tümörün kan dolaşımı yoluyla vücudun diğer bölgelerine ve/veya optik sinir yoluyla beyne daha fazla yayılma riskini azaltmak için ek (adjuvan) tedavi almalıdırlar. Metastazlar mevcutsa daha ileri tedavi gereklidir. Hastalık ne kadar ilerlemişse, tedavi de o kadar yoğun ve karmaşık olacaktır. Tedavi seçenekleri olarak şu yöntemler sayılabilir: tek başına sistemik kemoterapi, kombine kemoterapi ve radyoterapi (sonucusu lokal olarak orbitayla sınırlıdır) ve kemoterapi, *otolog kök hücre nakli* ile *yüksek doz kemoterapi* ve radyoterapiden oluşan multimodal tedavi.

## 8. Tedavi iyileştirme arařtırmaları ve veri bankası

Retinoblastom çok nadir görölen bir hastalık olduđundan, riske uyarlanmış ve kanıta dayalı her hasta için en uygun tedavinin (yani hastalığın tekrar etme olasılıđına uyarlanmış ve istatistiksel olarak kanıtlanmış) seğıimine temel oluşturabilecek çok az veri mevcuttur.

Çocukluk ve ergenlik döneminde ortaya çıkabilen diđer kötü huylu kanserlerin aksine, retinoblastomlu hastalar için bugüne kadar örneğın bir tedavi iyileştirme arařtırması [*tedavi iyileştirme arařtırmaları*] kapsamında kontrollü, standartlaştırılmış bir tedavi önerisi bulunmamaktadır. Bu nedenle 2013 yılı sonunda **RB Registry** klinik veri tabanı açılmıştır. Retinoblastom hastalığının *epidemiolojisi* ve seyri hakkında birkaç yıl boyunca veri toplanması ve böylece hastalık ve çeşitli tedavilere verdiđi yanıt hakkındaki bilgilerin geliştirilmesi amaçlanmaktadır.

Retinoblastom kayıt merkezi (veri tabanı), Almanya ve Avusturya'da ilk kez retinoblastom ve/veya *germline* RB1 *mutasyonu* tanısı konmuş ve henüz tedaviye başlamamış 18 yaşın altındaki tüm çocuk ve ergenlere açıktır. Veri tabanının merkezi Prof. Dr. Petra Ketteler'in yönetiminde Essen'deki Üniversite Çocuk Hastanesi'nde yer almaktadır.

Risk faktörleri nedeniyle ilk tedavinin bir aşaması olarak enükleasyon (göz küresinin çıkarılması) gerektiren lokalize (bölgesel), tek taraflı retinoblastomlu hastalar için, adjuvan (yardımcı) tedavi seçeneklerini (kemoterapi ve radyoterapi) arařtırmak üzere Almanya veya Avrupa çapında bir klinik çalışma planlanmaktadır.

## 9. Tedavi başarısı (prognoz)

Günümüzde modern tanı ve tedavi yöntemleri uygulanması sayesinde retinoblastomlu çocukların %95'inden fazlası uzun vadede tedavi edilebilmektedir. Tek taraflı retinoblastomlu çocuklar görme bozukluđu olmayan sağlıklı bir göze sahiptir ve tamamen normal bir yaşam sürdürebilirler. Bilateral retinoblastomlu çocukların çoğunda en az bir gözde rezidüel (kısmi) görme keskinliđi korunabilmektedir.

Hastanın bireysel olarak *prognozu* ilk tanı sırasında hastalığın ne derecede ilerlemiş olduđuna (hastalık evresine) ve retinoblastomun kalıtsal olup olmamasına bađlıdır.

Tanı anında bir gözde veya her iki gözde sınırlı olan retinoblastomlar (intraoküler-göziçi retinoblastom), daha ileri evre hastalığa göre daha iyi tedavi edilebilirler; bu nedenle prensipte daha olumlu bir prognosa sahiptirler.

Kalıtsal retinoblastomda kalıtsal olmayanlara göre prognoz yani sağkalım beklentisi daha kötüdür. Bunun sebebi, uygulanan tedavi ne olursa olsun irsi olarak nesilden nesile geçen hastalıkta *genetik* sebepli olarak kötü huylu ikinci bir tümöre yakalanma riskinin daha yüksek olmasıdır (örneğin *yumuşak doku sarkomu* veya *osteosarkom*). Bu risk tedavi amacıyla göz küresinin ışınlanmasıyla daha da artmaktadır. Kalıtsal tek taraflı retinoblastomlu çocukların yaklaşık % 5'inde hastalığın başlamasından itibaren birbuçuk sene içinde diđer gözde de retinoblastom oluşmaktadır.

# Kaynakça

- [1] Bornfeld N, Biewald E, Bauer S, Temming P, Lohmann D, Zeschnigk M „, The Interdisciplinary Diagnosis and Treatment of Intraocular Tumors.“ *Deutsches Arzteblatt international* 2018 Feb 16;115(7):106-111, 29510820 [pubmed]
- [2] Chantada G, Doz F, Antoneli CB, Grundy R, Clare Stannard FF, Dunkel IJ, Grabowski E, Leal-Leal C, Rodríguez-Galindo C, Schwartzman E, Popovic MB, Kremens B, Meadows AT, Zucker JM „, A proposal for an international retinoblastoma staging system.“ *Pediatric blood & cancer* 2006 Nov;47(6):801-5, 16358310 [pubmed]
- [3] Dunkel IJ, Piao J, Chantada GL, Banerjee A, Abouelnaga S, Buchsbaum JC, Merchant TE, Granger MM, Jubran RF, Weinstein JL, Saguilig L, Abramson DH, Krailo MD, Rodríguez-Galindo C, Chintagumpala MM „, Intensive Multimodality Therapy for Extraocular Retinoblastoma: A Children's Oncology Group Trial (ARET0321).“ *Journal of clinical oncology : official journal of the American Society of Clinical Oncology* 2022 Jul 12;;JCO2102337, 35820112 [pubmed]
- [4] Erdmann F, Kaatsch P, Grabow D, Spix C „, German Childhood Cancer Registry - Annual Report 2019 (1980-2018)“ *Institute of Medical Biostatistics, Epidemiology and Informatics (IMBEI) at the University Medical Center of the Johannes Gutenberg University Mainz* 2020, [https://www.kinderkrebsregister.de/typo3temp/secure\\_downloads/42507/0/1c5976c2ab8af5b6b388149df7182582a4cd6a39/Buch\\_DKKR\\_Jahresbericht\\_2019\\_komplett.pdf](https://www.kinderkrebsregister.de/typo3temp/secure_downloads/42507/0/1c5976c2ab8af5b6b388149df7182582a4cd6a39/Buch_DKKR_Jahresbericht_2019_komplett.pdf) [uri]
- [5] Ketteler P, Hülsenbeck I, Frank M, Schmidt B, Jöckel KH, Lohmann DR „, The impact of RB1 genotype on incidence of second tumours in heritable retinoblastoma.“ *European journal of cancer (Oxford, England : 1990)* 2020 Jul;133:47-55, 32434110 [pubmed]
- [6] Kiefer T, Schlüter S, Bechrakis NE, Bornfeld N, Göricke S, Ketteler P, Ting S, Geismar D, Biewald E „, Intraarterial Chemotherapy for Retinoblastoma - Initial Experiences of a German Reference Centre.“ *Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde* 2021 Jul;238(7):788-796, 34376009 [pubmed]
- [7] Reschke M, Biewald E, Bronstein L, Brecht IB, Dittner-Moormann S, Driever F, Ebinger M, Fleischhack G, Grabow D, Geismar D, Göricke S, Guberina M, Le Guin CHD, Kiefer T, Kratz CP, Metz K, Müller B, Ryl T, Schlamann M, Schlüter S, Schönberger S, Schulte JH, Sirin S, Süsskind D, Timmermann B, Ting S, Wackernagel W, Wieland R, Zenker M, Zeschnigk M, Reinhardt D, Eggert A, Ritter-Sovinz P, Lohmann DR, Bornfeld N, Bechrakis N, Ketteler P „, Eye Tumors in Childhood as First Sign of Tumor Predisposition Syndromes: Insights from an Observational Study Conducted in Germany and Austria.“ *Cancers* 2021 Apr 14;13(8), 33919815 [pubmed]
- [8] Ritter-Sovinz P, Temming P, Wackernagel W, Tarmann L, Langmann G, Benesch M, Lackner H, Karastaneva A, Schwinger W, Seidel M, Sperl D, Strenger V, Sorantin E, Urban



- C „, Retinoblastom - Klinische Symptome, Diagnostik und Management“ *Monatsschrift Kinderheilkunde* 165, 764-771 2017, 10.1007/s00112-017-0364-3 [doi]
- [9] Shields CL, Shields JA „, Retinoblastoma management: advances in enucleation, intravenous chemoreduction, and intra-arterial chemotherapy.“ *Current opinion in ophthalmology* 2010;21(3):203-12, 20224400 [pubmed]
- [10] Shields CL, Shields JA „, Intra-arterial chemotherapy for retinoblastoma: the beginning of a long journey.“ *Clinical & experimental ophthalmology* 2010;38(6):638-43, 20584015 [pubmed]
- [11] Shields CL, Shields JA „, Basic understanding of current classification and management of retinoblastoma.“ *Current opinion in ophthalmology* 2006 Jun;17(3):228-34, 16794434 [pubmed]
- [12] Shields CL, Mashayekhi A, Au AK, Czyz C, Leahey A, Meadows AT, Shields JA „, The International Classification of Retinoblastoma predicts chemoreduction success.“ *Ophthalmology* 2006 Dec;113(12):2276-80, 16996605 [pubmed]
- [13] Stanulla M, Erdmann F, Kratz CP „, Risikofaktoren für Krebserkrankungen im Kindes- und Jugendalter“ *Monatsschrift Kinderheilkunde* 169, 30-38 2021, 10.1007/s00112-020-01083-8 [doi]
- [14] Temming P, Eggert A, Bornfeld N, Sauerwein W, Göricke S, Lohmann DR „, [Diagnosis and treatment of retinoblastoma: current strategies for effective tumour control and preservation of vision].“ *Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde* 2013 Mar;230(3):232-42, 23508752 [pubmed]
- [15] Temming P, Viehmann A, Arendt M, Eisele L, Spix C, Bornfeld N, Sauerwein W, Jöckel KH, Lohmann DR „, Pediatric second primary malignancies after retinoblastoma treatment.“ *Pediatric blood & cancer* 2015 Oct;62(10):1799-804, 25970657 [pubmed]
- [16] Temming P, Arendt M, Viehmann A, Eisele L, Le Guin CH, Schündeln MM, Biewald E, Astrahantseff K, Wieland R, Bornfeld N, Sauerwein W, Eggert A, Jöckel KH, Lohmann DR „, Incidence of second cancers after radiotherapy and systemic chemotherapy in heritable retinoblastoma survivors: A report from the German reference center.“ *Pediatric blood & cancer* 2017 Jan;64(1):71-80, 27567086 [pubmed]
- [17] Temming P, Eggert A „, Retinoblastom, in: Niemeyer C, Eggert A (Hrsg.): Pädiatrische Hämatologie und Onkologie“ *Springer-Verlag GmbH Deutschland* 2018, 978-3-662-43686-8 [isbn]
- [18] Imhof SM, Moll AC, Hofman P, Mourits MP, Schipper J, Tan KE „, Second primary tumours in hereditary- and nonhereditary retinoblastoma patients treated with megavoltage external beam irradiation.“ *Documenta ophthalmologica. Advances in ophthalmology* 1997;93(4):337-44, 9665291 [pubmed]



- [19] Jurklics C „, „Das Retinoblastom - Diagnose und Therapie“ *WIR Informationsschrift der Aktion für krebskranke Kinder e.V. (Bonn)* 2007, 1: 26, [http://www.kinderkrebsstiftung.de/fileadmin/KKS/files/zeitschriftWIR/2007\\_1/WIR\\_01\\_07\\_S26-31.pdf](http://www.kinderkrebsstiftung.de/fileadmin/KKS/files/zeitschriftWIR/2007_1/WIR_01_07_S26-31.pdf) [uri]
- [20] Kaatsch P, Spix C „, „Jahresbericht 2011“ *Deutsches Kinderkrebsregister, Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz* 2011, <http://www.kinderkrebsregister.de/dkkr/veroeffentlichungen/jahresbericht/jahresbericht-2011.html> [uri]
- [21] Lohmann D „, „Die Genetik des Retinoblastoms“ *WIR Informationsschrift der Aktion für krebskranke Kinder e.V. (Bonn)* 2007, 1: 31, [http://www.kinderkrebsstiftung.de/fileadmin/KKS/files/zeitschriftWIR/2007\\_1/WIR\\_01\\_07\\_S31-33.pdf](http://www.kinderkrebsstiftung.de/fileadmin/KKS/files/zeitschriftWIR/2007_1/WIR_01_07_S31-33.pdf) [uri]
- [22] Wieland R, Havers W „, „Retinoblastome, in: Gadner H, Gaedicke G, Niemeyer CH, Ritter J: Pädiatrische Hämatologie und Onkologie“ *Springer Medizin Verlag* 2006: 823-828, 3540037020 [isbn]
- [23] Wong FL, Boice JD Jr, Abramson DH, Tarone RE, Kleinerman RA, Stovall M, Goldman MB, Seddon JM, Tarbell N, Fraumeni JF Jr, Li FP „, „Cancer incidence after retinoblastoma. Radiation dose and sarcoma risk.“ *JAMA : the journal of the American Medical Association* 1997;278(15):1262-7, 9333268 [pubmed]



# Sözlük

allel	Bir genin, birbirine büyük ölçüde özdeş (homologen) kromozom çiftine ait değişik oluşumlarına (varyantlarına) allel denir. Bir genin iki alleli, homologen kromozomların aynı yerinde (gen noktasında) bulunurlar. Bunların biri babadan diğeri ise anneden gelir. Yani anne ve babalar, kendilerinde mevcut iki allelden sadece birini çocuğa verirler.
ameliyat	tedavi amacıyla bir hastaya uygulanan cerrahi işlemdir. Bazı ender durumlarda tanısız amaçlı olarak da uygulanabilir. Cerrahi girişim özel aletler kullanılarak genel anestezi (narkoz) altında gerçekleştirilir.
anamnez	Hastalık geçmişi, öyküsü; hastalık belirtilerinin gelişmesi; hastalığın mevcut durumu ve geçmişiyle ilgili bilgilerin tümü. Doktorun hastasıyla yapacağı anamnez konuşmasında, şikayetlerinin başlaması, seyri ve risk faktörleri (örneğin irsi hastalık durumu söz konusu olup olmadığı) sorulur, araştırılır ve açıklanır.
brakiterapi	Tümörlerin kısa mesafeden iyonize edici ışınlarla tedavisi. Bu metodla genellikle bir ışın kaynağı (iyot veya rutenyum aplikatörü) cerrahi bir müdahaleyle tümörün üstüne getirilip yerleştirilir. Aplikatör hedeflenen ışınlama gerçekleşene kadar orada bırakılır. Işınlar sadece tümöre doğru yönlendirilir; dolayısıyla diğer dokular ışınlardan korunur.
damar	kan damarı; nabız atmayan, kan akış yönü kalbe doğru olan kan damarı; genellikle organlardan topladığı oksijenden fakir (kullanılmış) kanı kalbe taşır, sadece akciğer toplardamarlarında (pulmoner ven) oksijenden zengin kan bulunur.
DNA	Deoksiribonükleik asit, DNS teriminin İngilizcesinin (deoxyribonucleic acid) kısaltmasıdır; kalıtsal bilgileri taşıyan ve tüm canlılarda rastlanan bir oluşumdur. DNA, ribonükleik asidi (RNA) yani proteinlerin oluşturulabilmesi için gerekli bilgilere sahip genleri içermektedir. Büyücek bir moleküldür. İki nükleik asit molekülünden oluşan çift sarmaldan oluşur. Sarmallar dört değişik yapı taşının (bazların) arka arkaya sıralanmasından meydana gelir. Bu yapı taşlarının sıraları (sekans) genetik kod tarafından belirlenir.
epidemioloji	toplumda veya belirli nüfus gruplarında hastalıkların oluşumu, sıklığı, nedenleri ve yayılması ile ilgilenen tıp alanı.



fiziksel muayene	tanı yani teşhise yönelik muayenelerin önemli bir unsurudur. Vücudun bazı organlarını ellemek veya dinlemek ve ayrıca bazı refleksleri kontrol etmek şeklinde gerçekleşir. Amaç olası hastalık belirtilerinin, hastalığın ve seyrinin tespitidir.
gen	Kromozomdaki kalıtsal birimdir; belirli bir proteinin oluşturulmasına yarayan bilgileri içeren desoksiribonuklein asitinin (DNA) bir parçasıdır.
genetik	Genlerin irsilik yani kalıtsallık özelliği; irsiyet
germinal hücre	cinsel dölleme yeteneğine sahip olgun hücreler (kadınlarda oositler [yumurtalar], erkeklerde sperm hücreleri)
germline	bireyin gelişimi sırasında genetik materyalin doğrudan aktarımına hizmet eden hücre dizisi; döllemiş hücre ile başlar ve ilkel eşey (üreme) hücrelerinin oluşumu yoluyla üremeden sorumlu eşey bezlerinin dokusunun oluşumuna yol açar.
göz siniri	görme yolunun göz ağ tabakasından (retina) çıkan ve serebral korteksin (beyin kabuğunun) görme merkezine giden ilk bölümüdür; optik sinir, retinanın sinir hücrelerinin uzantılarından (aksonlar) oluşur ve bu nedenle toplamda yaklaşık bir milyon sinir lifi içerir. Ortalama 4,5 cm uzunluğunda olan optik sinir üç kısma ayrılabilir: Bir kısım göz küresinde, bir kısım göz çukurunda ve bir kısım da kafatasında bulunur.
intravenöz	damar içine
iskelet sintigrafisi	Radyoaktif işaretlenmiş maddelerin zerkedilmesi yardımıyla iç organların veya dokuların içini görüntüleyen ve bunların fonksiyonlarını yani aktivitelerini görülebilir hale getiren bir nükleer tıp muayene yöntemidir; görüntüleme örneğin bir röntgen filmi üzerinde gerçekleşebilir. Bu suretle elde edilen siyah beyaz resimlerin kaydedilip incelenebilir hale getirilmesine sintigram denir. Muayene edilecek organa ve zerkedilecek kimyasal maddeye bağlı olarak değişik sintigrafi çeşitleri bulunmaktadır.
kansere yatkınlık yaratan sendromlar	Kansere yakalanma riskini arttırmanın yanında, bir çok gelişimsel bozukluğa veya zihinsel geriliğe sebep olan genetik (kalıtsal, doğuştan gelen) hastalıklardır. Güncel bilgilerimize göre çocukluk ve gençlik çağında kansere yakalanan hastaların yaklaşık %10 kadarında kalıtsal bir değişim veya kansere yatkınlığı arttırıcı bir sendrom bulunmaktadır. Kansere yatkınlığı arttırıcı bazı sendromlar şunlardır: Louis-Bar sendromu (= Ataksi telenjiektazi), Beckwith-Wiedemann sendromu, Down sendromu, Hippel-Lindau sendromu, Li-Fraumeni sendromu, MEN sendromu,





Nörofibromatozis ve ve WAGR sendromu. Retinoblastomların ailevi (genetik, kalıtsal) olan tipi de bu grupta sayılabilir.

kateter

Boru veya hortum şeklinde, sert veya bükülmesi mümkün esnek bir enstrümandır. Vücudun içi boş organlarına, damarlara veya bazı vücut boşluklarına (örneğin idrar torbasına) geçirilmeye yarar. Kateter enstrümanı örneğin muayenelerde, iç yıkamada, drenaj yani sıvı akıtma amacıyla, numune alınmasında, bazı vücut fonksiyonlarının kontrolünde veya belirli noktalara ilaç verilmesinde kullanılır.

kemik iliği ponksiyonu

Hücre muayenesi amacıyla kemik iliği dokusundan numune alınması. Ponksiyon esnasında içi boş bir iğneyle leğen kemiğinden veya göğüs kemiğinden birkaç mililitre kemik iliği bir şırınga vasıtasıyla alınır. Ponksiyon işlemi büyük çocuklarda lokal anestezi uygulanarak yapılır. Ek olarak bir müsekkin verilir. Küçük çocuklarda bazı durumlarda kısa süreli narkoz verilmesi uygun olabilir.

kemoterapi

Organizmadaki tümör hücrelerinin frenlenmesi amacıyla kemoterapötik veya sitostatik denilen türden ilaçların kullanılması.

kriyoterapi

buradaki anlamı: Bir tümörün (örneğin retinoblastom) düşük ısılar kullanarak yani soğuk tedavisi. Bu methodla tümör birkaç defa dondurulur ve bu suretle soğuğa karşı hassas olan tümör hücreleri imha edilir.

kromozom

Hücrenin irsi özelliklerinin yani genetik bilgilerin taşıyıcısıdır. Kromozomlar hücre çekirdeğinin parçalarıdır; özellikle desoksiribonuklein asitinden (DNA) ve proteinlerden (histon) oluşurlar. Şekil ve sayıları canlının türüne göre değişiktir. İnsanların her hücresinde 46 kromozom (23 kromozom çifti) bulunur.

lazer tedavisi

lazer ışını yardımıyla meydana getirilen yüksek ısıyla dokuların yakılıp eritilmesi. Bu yöntem örneğin doku parçalarının alınmasında ve imhasında ve damarların kaynak edilmesinde (skleroterapi) uygulanır.

lomber ponksiyon

Bel kemiğindeki omurga kanalına bir iğneyle girilip beyin omurilik sıvısından (likör) örnek numune alınması işlemidir; örneğin kötü huylu hücre bulunup bulunmadığını araştırmak için, veya lumbal kanal içerisine intratekal tedavi çerçevesinde ilaçların zerk edilmesi amacıyla veya basınç düşürülmesi hedefiyle uygulanan bir tedavi şeklidir.



manyetik tomografi	rezonans	Bir görüntüleme metodudur; organizmanın iç kesimlerinin ışınlama yapmaksızın görüntülenmesini sağlar. Manyetik alanlar yardımıyla vücudun kesitler halinde görüntüleri oluşturulur. Bu kesit resimleri yardımıyla birçok organların ve organ değişikliklerinin değerlendirilmesi mümkün olur.
merkezi sinir sistemi		Beyni ve omuriliği kapsar; perifer sinir sisteminden ayrıdır. Vücudun merkezi entegrasyon, koordinasyon ve regülasyon organıdır; dış hislerin işlenmesine ve organizmanın kendi ürettiği uyarıların işlenmesine hizmet eder.
metastaz		Kardeş tümör oluşması veya tümörlerin vücutta çoğalması. Tümörlü hücrelerin buldukları yerden vücudun diğer bir bölgesine aktarılması sebebiyle oluşan urlar. Özellikle kötü huylu tümörlerde rastlanır (kanser).
moleküler genetik		Genetik (kalıtım) biliminin ve biyolojinin bir bölümüdür. Moleküler genetik, hücrelerin irsi aktarımı, yapısını, metabolizmasını, ayrışmasını ve karşılıklı etkileşimlerini moleküler açıdan inceleyen bir bilim dalıdır. Bu incelemenin ağırlık noktasını şunlar oluşturmaktadır: Deoksiribo nükleik asidinin (DNA) ve ribo nükleik asidin (RNA) kalıtsal bilgilerinin analizi, bunların protein sentezi ve gen regülasyonu çerçevesinde işlenmesidir.
mutasyon		Kalıtsal genetik materyalin değişikliğe (diferasyona) uğramasına mutasyon denir. Mutasyon ya kendiliğinden dış bir sebep bulunmaksızın gerçekleşebilir (spontan mutasyon) veya adına mutagen denilen değişik dış etkenler sebebiyle (amaçlı veya indüklenmiş mutasyon) gerçekleşebilir. Vücut hücrelerinde mutasyon söz konusu ise buna somatik mutasyon denir. Ovum yani germinal hücrelerde mutasyon ise generatif mutasyon diye adlandırılır. Somatik mutasyonlar irsi değildir. Buna karşın generatif mutasyonda gen taşıyıcısında ciddi tahriba oluşabilir. Genetik malzemede gerçekleşen değişikliğin derecesine göre (tek bir gen mi çok sayıda gen mi tahribata uğramış, büyük kromozom kesimleri mi tahribata uğramış yoksa kromozomların hepsinde mi tahribat var) nokta mutasyonu, blok mutasyonu veya numerik mutasyon ya da strüktürel kromozomal aberasyon durumları söz konusudur.
osteosarkom		Çocukluk ve ergenlik döneminde en sık görülen kemik tümörüdür; çoğunlukla yaşamın ikinci on yılında ergenlik (puberte) büyüme evresinde ortaya çıkar.



otolog kök hücre nakli	İnsanın kendisinden kazanılan hücre bağıışı; henüz remisyon evresindeyken kemik iliğinden veya kandan alınan kök hücreler hastaya tekrar verilir.
prognoz	Öngörü; hastalığın olası gelişmesine yönelik tahmin veya beklenti; tedavi başarı öngörüsü.
prognoz faktörleri	Hastalığın muhtemel gelişmesini kestirebilmeye yardımcı öngörü faktörleri (belirleyicileri)
radıyoterapi	ışın tedavisi; kötü huylu hastalıkların tedavisi amacıyla iyonize edici ışınların kontrollü kullanılmaları.
retinoblastom geni	kromozom 13ün uzun kolunda bulunan ve genetik modifikasyon (mutasyon) yoluyla kötü huylu retina tümörünün (retinoblastom) gelişmesine neden olan Rb1 adlı tümör baskılayıcı gen.
röntgen	Röntgen ışınları kullanarak organların veya organ kesimlerini görüntüleme yöntemi.
sitostatik	Hücre büyümesini önleyici ilaçlar; sitostatik ilaçlar, çok çeşitli türdeki hücrelerin metabolizmasına etki ederek bu hücrelerin ya ortadan kaybolmasına ya da çoğalmasına neden olurlar. Özellikle hızlı çoğalan hücreler sitostatik ilaçlardan daha çok etkilenirler.
tedavi arařtırmaları	iyileřtirme Hastaların en iyi düzeyde tedavisini hedefleyen ve aynı zamanda tedavi imkanlarının iyileřtirilmesine ve geliřtirilmesine yarayan kontrollü klinik arařtırmaları. Terapi iyileřtirme arařtırmaları bir yandan hastayı iyileřtirme řansını arttırmayı hedefler, öte yandan tedaviye baėlı yan ve ge etkilerin azaltılmasını saėlamaya alıřır.
termoterapi	bir tümörün lazer ışınları aracılıėıyla hedeflenerek aşırı ısıtılması; tümör hücrelerini yok etmeyi ve/veya eşlik eden kemoterapi/radyasyonun tümör hücreleri üzerindeki etkisini artırmayı amaçlar.
ultrasonografi	Muayene edilecek organlara cilt üzerinden ultrason denilen ses dalgaları yöneltilerek görüntü elde etme yöntemidir. Ses dalgaları, doku ve organ sınırlarında yani bitim noktalarında geri yansır (refleksiyon edilir), bir alıcı tarafından alınıp bilgisayara iletilir ve bu suretle görüntü elde edilir.
yüksek doz kemoterapi	Kanserli hücrelerin hepsini imha etmek hedefiyle hücre büyümesini frenleyici bir veya birden fazla ilacın (sitostatiklerin) yoğun ve yüksek bir dozajda vücuda zerkedilmesi. Bu işlem esnasında kemik iliğindeki kan oluřturma sistemi de bundan zarar gördüğünden, bu tedavinin ardından hastanın kendisinden alınan



(otolog) veya bir bağışçıdan alınan (allogen) kan kök hücrelerinin nakli gerekmektedir.

yumuşak doku sarkomu

Yumuşak dokudan, baş dokusundan, yağ dokusundan, kas dokusundan, veya perifer sinir sisteminden kaynaklanan kötü huylu bazı hastalıklardır. çocuklarda ve gençlerde rastlanan kötü huylu hastalıkların % 7 kadarını oluştururlar. Bu yaş grubundaki hastalarda en sık rastlanan yumuşak doku sarkomu, rabdomiyosarkomudur.