

儿童血液病、恶性肿瘤诊疗规范之

视网膜母细胞瘤

一 概述

视网膜母细胞瘤 (RB) 是小儿眼部最常见的恶性肿瘤,起源于原始视网膜干细胞或视锥细胞前体细胞。视网膜母细胞瘤是一种婴幼儿疾病,95%的病例在5岁前发病,平均年龄2~3岁,包括两种临床表型:一是双侧或多灶遗传型(约占所有病例的40%),二是单侧或单灶型(占所有病例的60%)。

二 诊断

1. 临床表现 (1) 白瞳症:俗称“猫眼”,即瞳孔可见黄白色反光;(2) 斜视;(3) 继发青光眼:患儿常因高血压疼痛而哭闹;(4) “三侧”视网膜母细胞瘤:是指同时存在双眼视网膜母细胞瘤和不同期颅内肿瘤的联合疾病;(5) 13q 综合征:主要表现为面部畸形、细微骨骼异常,以及不同程度的智力迟缓和运动障碍的表现。

2. 实验室检查 (1) 眼底检查:一旦怀疑视网膜母细胞瘤,要尽快进行眼底检查;(2) 影像学检查:包括超声、CT、MRI等;(3) 脑脊液及骨髓:用于判断是否出现中枢及全身转移;(4) 病理检查:从组织学特点、超微结构、免疫组织化学、分子检测等方面进行分析;(5) 基因检测:有条件的可以同时进行外周血和肿瘤中 RB1 基因突变检测,目前首选二代测序。

三 肿瘤分期

RB 的分期对个体化治疗及预后判断有重要意义,常用的分期方法为眼内期视网膜母细胞瘤国际分期 (IIRC)。

A 期 远离黄斑中心凹和视盘的小视网膜内肿瘤。所有肿瘤的最长径 ≤ 3 毫米,限制于视网膜内;所有肿瘤距黄斑中心凹的距离 ≥ 3 毫米,距视盘的距离 ≥ 1.5 毫米。



B 期 所有限制于视网膜内的孤立的肿瘤。限制于视网膜内的非 A 组的其它肿瘤;小于 3 毫米的肿瘤,伴有视网膜下积液,不伴有视网膜下种植。

C 期 伴有局限的视网膜下液或玻璃体种植。孤立的肿瘤;有或既往曾有视网膜下积液,种植小于 1/4 视网膜;局部微小的晶状体种植可接近孤立肿瘤;来自肿瘤的局部视网膜下种植小于 3 毫米。

D 期 肿瘤位于眼内,伴有广泛玻璃体及视网膜下种植。巨大或弥漫的肿瘤;有或既往曾有视网膜下积液不伴有种植,可致全视网膜脱离;弥漫或巨大玻璃体内种植,可包括细小“脂样”玻璃体内种植或无血管的巨大瘤块;弥漫的视网膜下种植可包括结节样瘤体种植。

E 期 存在至少 1 个预后不良因素。肿瘤触及角膜;肿瘤前端至晶状体前表面可累及睫状体或前段;弥漫浸润的视网膜母细胞瘤;生血管性青光眼;出血机化;伴有无菌性眼眶蜂窝织炎的肿瘤坏死;眼球癌。

四 治疗

1. 治疗原则 目的是挽救生命和保存视力,原则上有转移风

险的,选择眼球摘除术。一般来讲,A、B 期患者,行局部治疗;C、D 期患者行化疗联合局部治疗;E 期不伴有临床高危因素患者选择保眼还是摘眼,可以先采用化疗联合局部治疗保眼,一旦发现效果不佳,尽快摘除眼球;E 期伴有临床高危因素患者,行眼球摘除术。

2. 治疗方案

(1) 局部治疗 适用于直径为 3~6 毫米的肿瘤,包括巩膜外冷冻、视网膜激光光凝和经瞳孔温热疗法,常需要同时配合全身化疗。

(2) 化疗 主要用于治疗眼内及眼外 RB,具体包括系统化疗、动脉内灌注化疗,以及玻璃体内化疗。

(3) 放疗 RB 是高度放射敏感的肿瘤,局部放疗效果好,适用于整个眼球受累的患者及保留眼球或治疗眼眶外、中枢神经系统及其他部位转移性病变。

(4) 眼球摘除术 手术指征包括肿瘤较大,充满整个玻璃体,或肿瘤侵及前房或者出现新生血管性青光眼,视力保存的可能性极小,影像上肿瘤可疑向视神经蔓延,但范围尚在球后视神经近端的患眼。(完)

据国家卫生健康委员会官网

儿童重症肌无力分三型

儿童重症肌无力 (MG) 包括先天性重症肌无力、新生儿重症肌无力、儿童型重症肌无力等类型,其中新生儿 MG 及儿童 MG 是一种神经-肌肉接头传递障碍的获得性自身免疫性疾病,90%成人烟碱型乙酰胆碱受体抗体阳性,儿科病例多为阴性。

先天性重症肌无力 是指非重症肌无力母亲所生的孩子发生的重症肌无力。本病与常染色体遗传有关,同胞也常患此病,病程一般较长,少数患儿可自行缓解,新生儿期主要表现为哭声低弱和喂养困难。本型初发时症状较轻,诊断比较困难,少数病例可自然缓解,但多数持续时间长,症状不重,而对胆碱酯酶抑制剂的反应很差。

新生儿重症肌无力 是指发生于患重症肌无力的母亲所生的新生儿的一过性肌无力。患儿一般在出生后数小时至 3 天内出现肌无力症状,表现哭声低弱,吸吮、吞咽及呼吸困难,面肌无力,主动运动减少,几乎所有患儿都会出现球部肌肉麻痹,半数患儿出现全身性肌张力低下,拥抱反射及深反射减弱或消失,其症状与母亲患病时间及妊娠期治疗与否无关。

儿童型重症肌无力 是小儿重症肌无力中最常见的一种类型。发病年龄为 2~20 岁,多数于 10 岁以前发病,女性患儿多于男性,比例约为 2~6:1,发病可以为隐匿性,也可以急性起病,常为急性发热性疾病所诱发。

湖南省儿童医院重症医学科 陈瑶羽

带宝宝看急诊 家长该做些什么?

宝宝突发疾病或发生意外伤害时,大多需要先看急诊。带宝宝看急诊时,家长不要惊慌失措,可以为宝宝做以下事情。

等待时 在等待就诊时,家长应尽量安抚宝宝,抱抱他,抚摸他,平静地和宝宝交流,让宝宝知道你在身边陪伴他,缓解他的紧张情绪,允许的情况下,可以暂时带宝宝离开急诊室,避免宝宝因看见一些紧张、痛苦的画面而紧张。

治疗时 一般情况下,医生为宝宝诊治时,家长是可以陪同的,此时家长在安慰宝宝的同时尽量不要妨碍医护人员的治疗。

离开时 记清楚医生对宝宝的诊断、所做的治疗、回家后的护理措施和注意事项等。记录小清单:病情描述、家庭护理要点、接诊医生的名字、所做的检查项目、使用的药物,以及宝宝回家后出现哪些症状必须复诊等。

回家后 让宝宝安心,告诉宝宝正在好转,并表扬他在病痛时、治疗时的勇敢表现,向宝宝解释病情以及可能发生的情况。在回家后的几天甚至几周内,对宝宝的情绪变化要高度敏感,多拥抱和抚摸宝宝。

湖南省儿童医院 黄梅娟

腹泻是否要尽快就医? 主要看三方面

日常生活中引起腹泻的原因很多,如细菌、病毒感染,或因为暴饮暴食引起消化不良导致的腹泻,或因为乳糖不耐受、牛奶蛋白不耐受引起的腹泻等。正是因为腹泻的病因多,轻重不一,当孩子出现腹泻时,哪些情况下可以在家中观察,哪些情况需要及时就医呢? 主要从以下三个方面判断。

1. 观察大便性状和次数 看大便是什么样子很重要,如果是稀糊状或大便里有不消化的奶瓣

儿,量不大,不是水样变,也不是黏液脓血便,可以暂时不用处理,观察一下。如果是水样变,每次量很多,或肉眼看见黏液或血丝,应立即去医院化验大便。

2. 观察孩子是否脱水 如孩子腹泻同时伴有皮肤干燥、眼眶凹陷、少尿、哭时泪少或无泪等症状,说明脱水很严重,需要立即给孩子补液。如孩子无呕吐,可以给孩子喂口服补液盐,或临时喂点淡糖水,如呕吐很严重,不能进食者,需要去医院输液治疗。

3. 观察孩子的一般情况 除了观察大便的性状和次数以外,还需要观察孩子的体温、精神状态等情况。如果腹泻时伴发热,且体温超 38.5℃时,就要适当使用退热药,并带孩子去医院就诊;另外还要看身上有无皮疹或其他异常表现,尤其注意观察孩子的精神面貌,是否有精神差、阵发性哭闹、尿少、呕吐等症状。如果不能确定,那么不要纠结,请果断就医。

上海市儿童医院 蒋璐