



## Brev til redaktøren

Kommentarer på inntil 400 ord, eventuelt knyttet til tidligere publisert stoff, sendes [tidsskriftet@legeforeningen.no](mailto:tidsskriftet@legeforeningen.no)

### Retinoblastom – arvelig øyekreft hos barn?

Bettina Kinge og medarbeidere hevdet i Tidsskriftet nr. 2/2004 at retinoblastom i 40 % av tilfellene er arvelig (1). Da er artikkelens tittel misvisende – i hovedsak (60 %) er retinoblastom ikke arvelig. Det er også uklart hva de mener med å si at «det er en betydelig genetisk predisposisjon» – sykdommen er enten arvelig (genfeil i kimmellebanen) eller sporadisk (somatiske mutasjoner). De fleste pasienter har etter forfatterens tall ingen arvelig komponent som årsak til sin sykdom. Uklar fremstilling av «genetisk predisposisjon» kan gi flertallet av helbredede pasienter/familier unødige bekymringer for annen kreftsykdom. Vi trenger gentester for å avklare disse spørsmålene. Norsk gruppe for arvelig kreft har derfor pekt på nødvendigheten av å skape et slikt tilbud i forbindelse med den pågående revisjon av Kreftplanen.

Det angis at prenataldiagnostikk blir «for lite benyttet» (1). Hvilken referanseramme har forfatterne for riktig bruk av prenataldiagnostikk? I Norge er det knapt noe tilbud om gentesting, og derfor ikke noe å benytte seg av. Hvorvidt en helbredelig sykdom skal være gjenstand for prenataldiagnostikk, er uklart. Gentest ved fødsel vil peke ut dem som trenger helsetilbud og «friskmelde» de øvrige i en familie med arvelig retinoblastom. Det ville være i samsvar med alle andre helsetiltak mot arvelig kreft. Dette bør være et tilbud før prenataldiagnostikk diskuteres.

Pasienter som er helbredet for arvelig retinoblastom, har vesentlig risiko for annen kreft i ung voksen alder. En del av denne risikoen er bivirkning av behandling (sarkom i strålefeltet). Enkelte har kommet til så høy risiko som 51 % (2), det vil si dobbelt så mye som den eldre referansen Kinge og medarbeidere bruker. Kinge og medarbeidere gir grunn til å diskutere om arvelig retinoblastom bør behandles ulikt sporadisk retinoblastom, men diskuterer det ikke.

Det angis at «For barn med med arvelig retinoblastom er det viktig med langtidsoppfølging». Det fortelles ikke hva som skal kontrolleres og hvordan, og om kontroller er vist å være nyttige. Risiko er alene ikke nok. Hensikten med kontrollopplegg bør være klart formulert. All slik aktivitet bør evalueres for å vurdere om hensikten nås.

For differensiert behandling etter

sykdommens årsak kan det være behov for gentesting som del av utredningen av den enkelte pasient. Denne diskusjonen kommer nå for mange kreftformer som kan være arvelige. Norsk gruppe for arvelig kreft ønsker dialog med behandlingsmiljøene rundt denne problemstillingen.

**Pål Møller  
Jaran Apold**

Norsk gruppe for arvelig kreft

#### Litteratur

1. Kinge B, Tranheim RS, Eide NA. Retinoblastom – arvelig øyekreft hos barn. Tidsskr Nor Lægeforen 2004; 124: 183–5.
2. Wong FL, Boice JD Jr., Abrahamson DH, Tarone RE, Kleinerman RA, Stovall M et al. Cancer incidence after retinoblastoma. Radiation dose and sarcoma risk. JAMA 1997; 278: 1262–7.

### B. Kinge og medarbeidere svarer:

Vi takker for kommentarene fra Pål Møller & Jaran Apold og setter pris på at artikkelen har vakt interesse.

Det påpekes at tittelen kan oppfattes som misvisende da retinoblastom *ikke alltid* er arvelig, men i ca. 40 % av tilfellene. Det mest korrekte ville nok vært å la dette komme til uttrykk i tittelen.

Vår bemerkning om preimplantasjonsdiagnostikk er skrevet før det ble klart at den reviderte bioteknologiloven ikke gir adgang til dette. Prenatal diagnostikk reiser en del vanskelige etiske problemstillinger, men vi mener det er viktig å kjenne til at muligheten eksisterer.

Vi er enige i at gentest ved fødselen er et fornuftig tilbud ved arvelig retinoblastom, og vi har et godt samarbeid med genetikere ved Rikshospitalet, som i tillegg til gentesting tilbyr genetisk veiledning. For øvrig refererer vi til en lederartikkel i *European Journal of Cancer* (1). Her argumenteres det for at gentesting av nyfødte i risikofamilier også er fordelaktig rent samfunnsøkonomisk sammenliknet med gjentatte kliniske undersøkelser. Forfatterne, som representerer toppsjiktet innen retinoblastomgenetikk og -behandling, undrer seg over at gentesting ikke benyttes mer. For den enkelte familie må det være av stor betydning å få visshet i arveforholdene med tanke på hvem som må gjennomgå og hvem som kan slippe gjentatte kliniske undersøkelser, oftest i narkose. Hensyn til familieplanlegging teller også.

Vi er tilbakeholdne med strålebehandling

hos personer med antatt arvelig retinoblastom. Som Møller & Apold nevner, er det en økt risiko for sekundære tumorer, og størrelsen av denne risikoen varierer fra materiale til materiale.

Når det gjelder langtidsoppfølging, er det oss bekjent ikke dokumentert hva som er best for pasienter som er behandlet for retinoblastom. Vi tror at denne pasientgruppen er tjent med å ha en «åpen dør» til behandlende leger, både med tanke på øyekomplikasjoner og sekundære tumorer.

Vår artikkel er skrevet av øyeleger med allmennleger som målgruppe. Vi er definitivt opptatt av å utvikle et bredere samarbeid på tvers av spesialiteter for å bedre denne pasientgruppens behandlingstilbud og oppfølging. Vi er glad for interessen som er vist og imøteser en dialog med Norsk gruppe for arvelig kreft.

**Bettina Kinge  
Randi Skarpaas Tranheim  
Nils Eide**  
Øyeavdelingen  
Rikshospitalet

#### Litteratur

1. Cowell JK, Gallie BL. Which retinoblastoma patients should be screened for RB1 mutations? Eur J Cancer 1998; 34: 1825–6.

### Tendensiøs forskning om vannkvalitet

Karin Nygård og medarbeidere rapporterte i Tidsskriftet nr. 23/2003 om sykdomsutbrudd forårsaket av drikkevann i Norge i perioden 1988–2002 (1). De sammenstilte data om sykdomsutbrudd registrert ved Nasjonalt folkehelseinstitutt og Statens næringsmiddeltilsyn, som hadde bedt norske leger om å innrapportere alle tilfeller av gastroenteritt der man mistenkte smitekilden for å være vannbåren eller matbåren. Dataene inkluderer hendelser der minst to personer ble syke og vann var en av to mistenkte smitekilder.

Det ble registrert gjennomsnittlig 707 tilfeller av gastroenteritt per år, inkludert både anslag og registrerte syke (1). Bare noe over halvparten av disse hadde en identifisert bakterieinfeksjon. Hvor mange som ble behandlet i sykehus, vet forskerne ikke. Det de vet er at *anslagsvis* gjennomsnittlig 382 personer av en befolkning på 4,5 millioner har hatt en identifiserbar mageinfeksjon, som *kan* skyldes forurenset