

Ретинобластома диагностируется у одного из 20 тыс. новорождённых, она составляет 2,5–4,5% всех злокачественных опухолей у детей. Может быть одно- и двусторонней, одно- и многоочаговой, часто бывает врождённой. Возможна спонтанная регрессия ретинобластома, как и других опухолей у детей.

Описаны **семейные** и **спорадические** случаи ретинобластомы. Ненаследственные случаи ретинобластомы всегда односторонние и одноочаговые. Семейные (наследственные) случаи составляют около 50%, опухоль при этом обычно двусторонняя, часто многоочаговая. Больные с генетическими формами ретинобластомы имеют предрасположенность к развитию и других видов злокачественных новообразований. Ретинобластомы чаще возникают в возрасте до 4 лет.

Развитие ретинобластомы связано с мутацией гена Rb, расположенного в хромосоме 13q14. Этот ген кодирует ядерный белок, блокирующий выход клетки из G1-фазы клеточного цикла и участвующий в дифференцировке клеток. В генетически [детерминированных случаях](#)

дети рождаются с одним нормальным и одним дефектным геном Rb (унаследован от одного из родителей или результат новой мутации в зародышевых клетках). Мутация второго гена — соматическая, она происходит в сетчатке. При ненаследственных (спорадических) случаях обе мутации соматические. Таким образом, в клетке сетчатки, дающей начало ненаследственной ретинобластоме, должны возникнуть две соматические мутации. Поскольку уровень соматических мутаций низок, пациенты со спорадическими случаями имеют лишь единичный очаг опухоли.

У пациентов с семейной ретинобластомой повышен риск развития остеосарком и других опухолей мягких тканей. Инактивация гена Rb обнаружена также в мелкоклеточном раке лёгкого, раке мочевого пузыря, молочной и предстательной желёз.

**Интересные статьи:**

- 1) [Отдельные виды острой интерстициальной пневмонии](#)
  
- 2) [Идиопатический фиброзирующий альвеолит и десквамативная интерстициальная пневмония](#)
  
- 3) [Рестриктивные расстройства](#)