



De ziekte van Lebers Congenital Amaurosis

Algemeen

Lebers Congenital Amaurosis (LCA) is een groep van ernstige aangeboren afwijking van het netvlies. Het netvlies is de binnenbekleding van de oogbol. Daarin bevinden zich de lichtgevoelige cellen (photoreceptoren). Bij LCA werken deze lichtgevoelige cellen al vanaf de geboorte niet goed, waardoor het jonge kind in feite slechtziend of blind geboren is. LCA is een erfelijke ziekte.

Klachten

Omdat de ziekte al bij de geboorte aanwezig is valt al snel op dat het kind niet het normale kijkgedrag vertoont dat je van een pasgeboren kind verwacht. Een kind van een paar weken oud behoort je aan te kijken, of zijn blik op een opvallend voorwerp te richten. Blinde of slechtziende baby's hebben meestal de neiging om alleen naar een felle lichtbron te kijken. Verder heeft een kind met LCA dwalende oogbewegingen, en na een paar maanden ontstaat vaak een nystagmus. Een nystagmus is een onwillekeurige ritmische beweging van de oogbollen. Daarnaast kunnen kinderen met LCA gedrag vertonen, waarbij heel hard in de ogen wordt gewreven, of zelfs op de ogen wordt geslagen. Dit gedrag wordt waarschijnlijk in stand

gehouden omdat de kinderen met dit duwen of slaan op de ogen toch nog een lichtsensatie opwekken.

Er zijn vormen van LCA waarbij de overgebleven visuele functies in de loop van het leven nog verder afnemen, maar er zijn ook vormen van LCA, waarbij de ziekte juist stabiel is.

Diagnose

De diagnose wordt door de oogarts in eerste instantie gesteld op de afwezige visuele responsies bij het kind. Bij het oogheekundig onderzoek van het jonge kind kan de oogarts aan het netvlies meestal geen afwijkingen zien. Verkleuringen van het netvlies ontstaan meestal op een latere leeftijd. Wel heeft een kind met LCA soms een hoge brilsterkte. Verder kunnen de pupillen van de ogen soms heel traag op een lichtprikkel reageren.

De definitieve diagnose wordt gesteld door middel van een electroretinogram (ERG). Door middel van het ERG onderzoek kan de elektrische activiteit van het netvlies gemeten worden. Kinderen met LCA hebben een netvlies waarin (vrijwel) geen elektrische activiteit meer te meten is.

Erfelijkheid

LCA is een zeldzame erfelijke ziekte. De ziekte wordt bij ongeveer een 1 op de 80.000 geboortes voor. Dat betekent dat er per jaar gemiddeld 2 kinderen met LCA in Nederland worden geboren. De overerving van de ziekte is meestal autosomaal recessief. Dit betekent dat de ouders van de patiënt beide dragers zijn van de ziekte. De drager van de ziekte krijgt zelf geen klachten. Eventuele kinderen van patiënten zijn ook weer dragers van de ziekte, en krijgen

zelf dus geen klachten (tenzij de partner van de patiënt toevallig zelf ook drager is).

Er zijn op dit moment meer dan 18 genen bekend, waarbij een fout in het gen (mutatie) kan leiden tot LCA. Een gen is een klein stukje van ons erfelijk materiaal, die codeert voor een van de bouwstenen van ons lichaam.

Klinische genetica

Omdat LCA een erfelijke ziekte is, bestaat er de mogelijkheid om door de oogarts naar de afdeling Klinische Genetica verwezen te worden. Op de afdeling Klinische Genetica wordt een erfelijkheidsadvies gegeven. Erfelijkheidsadvisering gaat over de kans op het krijgen of doorgeven van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in de familie. Een onderdeel van erfelijkheidsadvisering is erfelijkheidsonderzoek. Dit is onderzoek om vast te stellen op welke manier een bepaalde aandoening erfelijk is. Zo mogelijk wordt in het erfelijk materiaal (DNA) de oorzaak (mutatie) opgespoord. Op dit moment is de kans dat bij een LCA patient een bekende mutatie wordt gevonden ongeveer 70-80%. Het belang van het uitzoeken van de genetische achtergrond bij LCA is sinds kort nog belangrijker geworden, door het beschikbaar komen van gentherapie voor een van de varianten van LCA (zie verder bij behandeling).

Verder zullen de artsen van de klinische genetica het kind ook onderzoeken op eventuele andere aangeboren afwijkingen. LCA kan ook voorkomen binnen een syndroom, waarbij een kind in meerdere orgaanstelsels een afwijking heeft.

Behandeling

Sinds 1 januari 2021 is het middel Luxterna beschikbaar gekomen voor behandeling van LCA. Dit middel is alleen bedoeld voor de variant LCA, die veroorzaakt wordt door een mutatie in het RP65 gen. Deze mutatie komt bij slechts 8% van alle LCA patiënten voor. Het gaat hier om een gentherapie. De bedoeling van de behandeling is dat een drager (een verzwakt virus) met het juiste gen-materiaal onder het netvlies wordt geïnjecteerd dmv. een operatie, en dat hiermee de werking van de fotoreceptoren in het netvlies wordt verbeterd. De behandeling kan tot een verbetering in visuele functie leiden, maar geeft het normale zicht niet terug. Het is ook niet bekend of het resultaat van de behandeling blijvend is. De behandeling is beperkt tot enkele centra in Nederland. In voorkomend geval wordt de patiënt naar een centrum doorverwezen.

Begeleiding

In alle gevallen van LCA blijft begeleiding van het slechtziende kind van het allergrootste belang. In de regio Noord-Nederland wordt de begeleiding van slechtziende kinderen verzorgd door Visio.

Begeleiding van kind en ouders wordt gegeven door een multidisciplinair team. U kunt Uw kind zelf aanmelden bij Visio, maar de verwijzing loopt meestal via de oogarts.

Patiënten verenigingen en andere informatie

Visio: <https://www.visio.org/home/>

Bartimeus: <https://www.bartimeus.nl>

Oogvereniging:

<https://www.oogvereniging.nl/oogaandoeningen/oogaandoeningen-overzicht/leber-congenitale-amaurosis-lca/>