



De ziekte van Best/ Vitelliforme degeneratie

Algemeen

De ziekte van Best is ook bekend onder de naam Vitelliforme macula degeneratie. Het is een erfelijke afwijking van het centrum van het netvlies, ook wel gele vlek (macula) genoemd. De macula is het meest gevoelige deel van het netvlies, waarmee we de kleine details kunnen onderscheiden. Een afwijking van de macula veroorzaakt daarom een daling van de gezichtsscherpte. Het perifere gezichtsveld blijft intact. Ook het kleurenzien kan verminderen. Er kan uiteindelijk een grijze vlek in het centrum van het gezichtsveld overblijven.

Klachten

De klachten van de ziekte van Best beginnen meestal op de kinderleeftijd maar soms in de late tienerjaren. De achteruitgang van de gezichtsscherpte is vaak heel geleidelijk. Voor de leeftijd van 40 jaar heeft 75% van de patiënten een gezichtsscherpte van tenminste 0,5 in het beste oog. Na het vijftigste jaar heeft 50% een gezichtsscherpte van minder dan 0,3 in het beste oog.

Diagnose

Vooral in de eerste stadia van de ziekte heeft het netvlies een kenmerkende afwijking in de macula. De macula heeft dan het aspect van een 'eierdooier'. Later gaat die gele vlek oplossen en ontstaat er meer een algemene verkleuring van de macula, die soms ook doet denken aan een 'gewone' ouderdoms afwijking (macula degeneratie). In dat stadium is de ziekte dus moeilijker te herkennen door de oogarts. Maar met de huidige moderne diagnostische apparatuur, zoals de OCT scan, kunnen we de diagnose meestal in de spreekkamer stellen.

Een tiental jaren geleden, voor de introductie van de OCT scan werd voor het stellen van de diagnose ook gebruik gemaakt van het zogenaamde electro-oculogram (EOG). Met het EOG kan de functie van het pigmentlaagje onder het netvlies (het zgn. pigmentepitheel) gemeten worden. Bij de ziekte van Best is dit onderzoek afwijkend. Ook bij mensen die wel de ziekte hebben, maar (nog) niet de oogheekundige afwijkingen is het EOG onderzoek vaak al afwijkend. Omdat dit onderzoek voor de patiënt lastig uit te voeren is, en omdat de resultaten van het onderzoek niet altijd eenduidig zijn, voeren we dit onderzoek tegenwoordig minder vaak uit.

Erfelijkheid

De ziekte van Best is een erfelijke ziekte. De ziekte wordt dominant overgeërfd. Dit betekent dat de ziekte in alle generaties van een familie voorkomt. Ieder kind van een patiënt heeft 50% kans op het krijgen van de ziekte. De ziekte heeft wel een variabele expressie. Dit betekent dat binnen een familie de ene patiënt veel klachten kan hebben, en een ander soms helemaal geen klachten.

De ziekte van Best is zeldzaam en komt bij ongeveer 2 op de 100.000

mensen voor.

Het gen verantwoordelijk voor de ziekte van Best wordt BEST1 (ook wel VMD2) genoemd. Bij patiënten waarbij de ziekte van Best ook in de familie voorkomt kan bij vrijwel iedereen afwijkingen in dit gen worden geconstateerd. Bij patiënten die geen familieleden hebben met deze ziekte kan bij slechts 70% een afwijking worden geconstateerd.

Klinische Genetica

Omdat de ziekte van Best 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 erfelijkheidsadviesing gegeven. Erfelijkheidsadviesing gaat over de kans op het krijgen of doorgeven van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in de familie. Een onderdeel van erfelijkheidsadviesing is erfelijkheidsonderzoek. Dit is onderzoek om vast te stellen op welke manier een bepaalde aandoening erfelijk is. Zo mogelijk wordt in het erfelijkheidsmateriaal de oorzaak opgespoord. Deze taken worden uitgevoerd door klinisch genetici. Klinisch genetici zijn medisch specialisten. Omdat het bekend is bij de ziekte van Best in welk gen de mutatie zich bevindt, kan de diagnose door middel van onderzoek van het DNA vaak bevestigd worden.

Behandeling

Voor de ziekte van Best bestaat op dit moment geen behandeling.

Hulpmiddelen en begeleiding

Door middel van bijvoorbeeld een loep, beeldscherm vergroeters/tablets en voorleesapparaten, kan in geval van een ernstige daling van de

gezichtsscherpte het functioneren van de slechtziende worden verbeterd. Het voorschrijven van dergelijke hulpmiddelen bij volwassenen wordt op de afdeling oogheelkunde UMCG gedaan op de 'Poli Revalidatie Slechtzienden (PRS)'. Dit spreekuur wordt verzorgd in samenwerking met Visio. Visio is een organisatie die informatie en advies biedt bij slechtziendheid en verschillende vormen van revalidatie en begeleiding geeft. Kinderen met slechtziendheid kunnen rechtstreeks verwezen worden naar Visio.

Patiëntenverenigingen en andere informatie

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

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

Oogvereniging: <https://www.oogvereniging.nl/ledengroep/retina/>