

Retinitis Pigmentosa

Algemeen

Retinitis pigmentosa (RP) is een groep van erfelijke oogaandoeningen. De ziekte wordt gekenmerkt door toenemende klachten van nachtblindheid, vernauwend gezichtsveld en uiteindelijk verlies van de gezichtsscherpte. De ziekte ontstaat door afwijkingen in de lichtgevoelige cellen (fotoreceptoren) van het netvlies. De mens heeft twee soorten fotoreceptoren, namelijk staafjes en kegeltjes. De staafjes zijn zeer lichtgevoelig en werken alleen in een donkere omgeving (maanlicht), en worden gebruikt om in het donker je weg te vinden. Overdag, als het licht is, zijn onze staafjes uitgeschakeld en kijken we alleen met onze kegeltjes. Met de kegeltjes, die vooral in het centrum van het gezichtsveld zitten, kunnen we kleine details en kleuren onderscheiden. Bij retinitis pigmentosa worden zijn in de eerste plaats de staafjes aangedaan, en in een latere stadium ook de kegeltjes.

Klachten

Omdat in het begin van de ziekte vooral de staafjes zijn aangedaan, zijn de eerste klachten van de ziekte nachtblindheid. In het late stadium, als ook de kegeltjes slechter gaan werken, ontstaat er een vernauwing van het gezichtsveld, soms tot aan kokerzien toe en kan

de gezichtsscherpte gaan dalen.

De ziekte ontstaat soms zo geleidelijk, dat de patiënt vaak in een gevorderd stadium voor het eerst naar een oogarts gaat. De diagnose RP wordt meestal tussen de leeftijd van 20 tot 40 jaar gesteld. De ziekte is progressief, wat betekent dat er steeds meer klachten ontstaan. Sommige patiënten behouden hun hele leven een deel van hun visuele functie, andere patiënten worden uiteindelijk blind. Het beloop van retinitis pigmentosa is onvoorspelbaar. Daarom is voor individuele patiënten geen voorspelling te maken hoe de ziekte verloopt.

Een aparte groep is de RP die al bij pasgeborenen optreedt. Deze baby's zijn al vanaf de geboorte blind tot slechtziend. Deze ernstige vorm van retinitis pigmentosa heeft een aparte naam gekregen, namelijk Leber's Congenital Amaurosis (LCA) en zal hier verder niet behandeld worden.

Diagnose

De diagnose is meestal door de oogarts goed te stellen. In de eerste plaats zijn de klachten van de patiënt vaak kenmerkend. Daarnaast heeft het netvlies, op het moment dat de klachten zich hebben geopenbaard, vaak al de kenmerkende verkleuringen. In het perifere netvlies zijn donkere vertakkende streepvormige lijntjes zichtbaar, die botbalkjes worden genoemd.

Naast het algemeen oogheelkundig onderzoek kan de oogarts een gezichtsveldonderzoek afspreken en een elctroretinogram (ERG) laten maken. Door middel van het ERG onderzoek kan de elektrisch activiteit van het netvlies gemeten worden. Deze activiteit is bij retinitis pigmentosa verlaagd.

Het beloop van de ziekte kan vervolgd worden aan de hand van netvlies foto's, OCT scan en gezichtsveld onderzoek. De oogarts zal ook bij ieder bezoek letten op het ontstaan van staar (troebeling in de ooglens), omdat RP patiënten een verhoogde kans hebben op het ontwikkelen van staar.

Erfelijkheid

RP is een erfelijke ziekte en komt bij 1 op de 4000 mensen in Nederland voor. De overerving kan dominant, recessief of X-linked zijn. Een dominante overerving betekent dat de ziekte in alle generaties van een familie kan voorkomen. Als een ziekte autosomaal recessief is betekent dit, dat de ouders van de patiënt beide dragers zijn van de ziekte. De drager van de ziekte heeft zelf geen klachten. Eventuele kinderen van patiënten zijn ook weer dragers van de ziekte, en hebben zelf dus ook geen klachten (tenzij de partner van de patiënt toevallig zelf ook drager is). Als een ziekte X-linked overgeërfd wordt betekent dit dat alleen jongens de ziekte krijgen en dat hun moeder drager is van de ziekte.

In 1989 werd de eerste mutatie (verandering in het erfelijk materiaal) aangetoond bij retinitis pigmentosa. Dit was in het gen voor rhodopsine, een belangrijk eiwit in de fotoreceptoren. Een gen is een stukje erfelijk materiaal dat informatie bevat voor een erfelijke eigenschap. Sindsdien zijn in tenminste 60 andere genen afwijkingen aangetoond bij RP patiënten. Nog lang niet alle genen, die een rol spelen bij RP zijn bekend.

Klinische genetica

Omdat RP een erfelijke ziekte is, bestaat er de mogelijkheid om door

de oogarts naar de afdeling klinische genetica te worden verwezen. 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.

Behandeling

Voor RP bij volwassenen bestaat op dit moment geen effectieve behandeling. Wel wordt er in de wereld veel onderzoek gedaan naar een mogelijke oplossing. Als er een behandeling gaat komen voor RP patiënten, zal deze waarschijnlijk gericht zijn op de afwijking in het genetisch materiaal (mutatie in gen). Zo'n behandeling heet genterapie. Om deze reden kan het zinvol zijn om nu al door de afdeling klinische genetica erfelijkheidsonderzoek te laten verrichten.

Voeding en RP

In het algemeen geldt dat een gezonde voeding met een gevarieerd dieet inclusief verse groenten goed is voor de gezondheid en ook voor de functie van het netvlies. Bij RP is het af te raden om hoge dosis multivitaminen te gebruiken. Met name een hoge dosis vitamine E is schadelijk voor het netvlies van RP patiënten. Er zijn onderzoeken die aangetoond hebben dat een zeer hoge dosis vitamine A de achteruitgang van de functie van het oog kan

afremmen, maar omdat deze hoge dosis gedurende vele jaren gebruikt moet worden, zijn de risico's op schade voor de gezondheid (lever, longen, ongeboren kind) waarschijnlijk groter dan de voordelen. In Nederland wordt deze behandeling niet toegepast. Onderzoek heeft aangetoond dat omgega-3 vetzuren de achteruitgang in het functioneren van RP patiënten kan afremmen. Omega-3-vetzuren zitten vooral in vette vissoorten: zalm, tonijn, makreel, sardientjes en haring. Het wordt daarom aangeraden om 1 a 2 porties van 80 a 110 gram van deze vissoort per week te eten. Daarentegen wordt het afgeraden om omega-3 vetzuren via tabletten in te nemen, omdat deze pillen vaak ook een onnatuurlijke hoge dosis vitamine E bevatten, welke weer schadelijk kan zijn voor het netvlies van RP patiënten.

Hulpmiddelen en begeleiding

Door middel van bijvoorbeeld een loep, beeldscherm vergroeters, voorleesapparaten en speciale programma's voor de computer, 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.

Patiënten verenigingen en andere informatie

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

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

Oogvereniging:

<https://www.oogvereniging.nl/oogaandoeningen/oogaandoeningen-overzicht/retinitis-pigmentosa/>