



De ziekte 'X-Linked Congenital Stationary Night-Blindness' (CSNB)

Algemeen

CSNB is een aangeboren erfelijke aandoening van het netvlies. Zoals de naam suggereert is een van de kenmerken van de ziekte dat er nachtblindheid bij voorkomt. Belangrijker is echter dat ook de gezichtsscherpte bij deze aandoening verlaagd is, zodat het visueel functioneren van de patiënt verminderd is.

Het netvlies is opgebouwd uit lichtgevoelige cellen (fotoreceptoren) en zenuwcellen. Als er licht op het netvlies valt ontstaat er in de fotoreceptoren een elektrisch stroompje, dat doorgegeven wordt naar de zenuwcellen in het netvlies. Die geven het signaal op hun beurt weer door, via de oogzenuw, naar de hersenen. Bij CSNB is de overdracht van het signaal van de fotoreceptoren naar de zenuwcellen in het netvlies gestoord.

Een belangrijk kenmerk van de ziekte is het stationaire karakter. Dit houdt in dat de ziekte in de loop van het leven niet in ernst toeneemt.

Klachten

De ziekte openbaart zich meestal op de jonge kinderleeftijd, omdat het gezichtsvermogen verminderd blijkt bij het consultatiebureau

onderzoek, of omdat het kind vanaf de geboorte een nystagmus heeft. Een nystagmus is een onwillekeurige ritmische beweging van de oogbollen. De nystagmus ontstaat door de lage gezichtsscherpte: de ogen zien niet goed genoeg om stil te blijven staan op het punt waarnaar gekeken wordt. Verder zijn kinderen met CSNB vaak bijziend, zodat een bril nodig kan zijn. Overigens is het zo dat de kinderen ondanks de bril nog steeds slechtziend kunnen zijn. CSNB is eigenlijk een *groep* van een aantal ziekten, die als gemeenschappelijk kenmerk de nachtblindheid en het stationaire karakter van de ziekte hebben. CSNB wordt vaak ingedeeld in een *complete* en een *incomplete* vorm. Het verraderlijke aan deze indeling is dat kinderen met de incomplete vorm vaak veel meer klachten kunnen hebben, met name wat betreft de gezichtsscherpte. Gemiddeld is de gezichtsscherpte bij patiënten met de complete CSNB tussen 1,0 en 0,5 maar een lagere gezichtsscherpte is niet uitgesloten. Bij patiënten met de incomplete vorm is gemiddeld de gezichtsscherpte lager en varieert tussen 0,8 en 0,05. Een normale gezichtsscherpte is 1,0. De nachtblindheid bij CSNB kan ook erg verschillen tussen patiënten. Er zijn bijv. kinderen met CNSB die in de winter 's morgens zelfstandig naar school kunnen fietsen, terwijl anderen patiënten 's nachts niet alleen naar buiten durven. Dit kan zelfs binnen een familie variëren.

Diagnose

De diagnose wordt gesteld op een aantal kenmerken, die deze ziekte heeft. Naast de nachtblindheid, die dus weinig uitgesproken kan zijn, en verlaagde gezichtsscherpte, is de bijziendheid een

kenmerk. Verder komt deze ziekte alleen bij jongens voor. Bij onderzoek van het netvlies in de spreekkamer zijn er geen afwijkingen te zien. Een belangrijk onderzoek in de diagnose is het electroretinogram (ERG). Door middel van het ERG onderzoek kan de elektrische activiteit van het netvlies gemeten worden. Kenmerkend in het ERG van een CSNB patiënt is de afwijkende overdracht van de signalen van de fotoreceptoren naar de overige zenuwcellen in het netvlies. Dit geeft een kenmerkende afwijking te zien bij dit onderzoek.

Erfelijkheid

X-Linked CSNB is een zeldzame erfelijke ziekte. Het is niet duidelijk hoe vaak deze ziekte voorkomt, maar een grove schatting is dat CSNB bij 1 op 100.000 mensen voorkomt. X-linked betekent dat de ziekte alleen voorkomt bij jongens/mannen, en dat de ziekte doorgegeven wordt door de moeder. De moeder zelf is draagster van de ziekte, maar heeft geen ziekteverschijnselen. De dochters van een patiënt zijn ook allen draagsters, maar wordt niet doorgegeven aan de zonen.

Er zijn verschillende genen gevonden die verantwoordelijk zijn voor deze ziekte. Een gen is een stukje erfelijk materiaal dat informatie bevat voor een erfelijke eigenschap. Bij de complete vorm van CSNB (type 1) gaat het om een afwijking in het zogenaamde NYX-gen. Dit werkingsmechanisme van dit gen is niet geheel duidelijk, maar een goede werking is essentieel voor de overdracht van het signaal van de fotoreceptor naar de neuronale cellen in het netvlies. Bij de incomplete vorm van CSNB (type 2) gaat het om afwijkingen in het zogenaamde

CACNAF-gen. Dit gen is verantwoordelijk voor de goede werking van een Calcium-kanaal in celmembranen van het netvlies.

Klinische Genetica

Op de afdeling Klinische Genetica wordt erfelijkheidsadvisering 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. Deze taken worden uitgevoerd door klinisch genetici. Klinisch genetici zijn medisch specialisten. Routinematig DNA onderzoek op X-linked CSNB is mogelijk.

Behandeling

Voor CSNB bestaat geen behandeling. Op het moment van schrijven (sept 2021) zijn ook geen onderzoeken naar gentherapie bij deze aandoening bekend. In verband met de refractie-afwijkingen (brilsterkte) worden kinderen tenminste jaarlijks gecontroleerd.

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. Kinderen

worden rechtstreeks naar Visio verwezen. 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: www.visio.org

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

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