

De ziekte Juvenile X-linked Retinoschisis

Algemeen

Juvenile X-linked retinoschisis is een erfelijke aangeboren netvliesziekte. De ziekte wordt gekenmerkt door een splijting (schisis) in de binnenste lagen van het netvlies (retina), waardoor de gezichtsscherpte verminderd. Het netvlies zit aan de binnenkant van de oogbol en bevat de lichtgevoelige cellen (fotoreceptoren) van het oog bevat. Behalve de fotoreceptoren zitten er in het netvlies ook verschillende soorten zenuwcellen, die zorgen voor de overdracht van de signalen van de fotoreceptoren naar de hersenen. Door de splijting in de binnenste laag met zenuwcellen wordt de verbinding tussen de fotoreceptoren en de hersenen gedeeltelijk verbroken. De meest opvallende afwijkingen zijn zichtbaar in het centrum van het netvlies. Het centrum van het netvlies wordt ook wel de gele vlek genoemd of de macula. Naast de lagere gezichtsscherpte hebben patiënten met retinoschisis ook een hogere kans op het krijgen van een netvliesloslating.

Klachten

Meestal wordt de ziekte voor het eerst opgemerkt bij een van de eerste onderzoeken door de jeugdgezondheidsarts (schoolarts) rond de leeftijd van 4 jaar. De gezichtsscherpte van het kind varieert

tussen 0,2 en 0,7 (normaal is 1,0). Het kan ook al eerder opgemerkt worden als het kind 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. Behalve de afwijkingen in het centrum van het netvlies kunnen ook in de periferie gebieden zijn met een splijting van het netvlies. Als deze gebieden uitgebreid zijn kan dat tot uitval in het gezichtsveld leiden. Het kind zal zich niet bewust zijn van deze uitval. Ongeveer de helft van de patiënten met retinoschisis heeft zo'n perifere schisis. Alhoewel het beloop van de ziekte van te voren niet goed is te voorspellen kunnen wel enige algemene opmerkingen gemaakt worden. Meestal is de gezichtsscherpte tot de leeftijd van 40 jaar vrij stabiel. Daarna kan een geleidelijke visusdaling gaan optreden. Op de leeftijd van 70 jaar is er altijd een gezichtsscherpte lager dan 0,1 (normaal is 1,0).

Patiënten met juveniele retinoschisis hebben een grotere kans op het krijgen van een netvliesloslating. Dit heeft direct te maken met de zwakheden in het netvlies. Door een netvliesloslating kan de gezichtsscherpte van het oog ernstig aangetast worden. Ook hier is het niet goed aan te geven bij welk percentage van de patiënten kan optreden. In verschillende rapportages verschilt dit percentage tussen 5 en 20%.

Diagnose

Alhoewel juveniele retinoschisis vrij kenmerkende verschijnselen heeft, wordt de diagnose soms eerst gemist, door de zeldzaamheid van de ziekte. De diagnose kan gesteld worden op het aspect van

het netvlies. De macula kan kenmerkende afwijkingen hebben met radiaal verlopende plooitjes, die radspaken worden genoemd. Bij oudere patiënten kunnen de macula afwijking minder kenmerkend worden en meer lijken op 'gewone' macula degeneratie. Daarnaast kunnen de perifere splijtingen kenmerkend zijn, maar deze zijn niet altijd aanwezig.

Een belangrijk onderzoek in de diagnostiek 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 retinoschisis patiënt is de afwijkende overdracht van de signalen van de fotoreceptoren naar de overige zenuwcellen in het netvlies.

Een relatief nieuw instrument in de spreekkamer van de oogarts is de OCT-scan. Met dit apparaat kan een zeer uitvergroete dwarsdoorsnede van het centrale netvlies gemaakt worden. Hierop is zeer goed de kenmerkende splijting van de netvlieslagen zichtbaar.

De oogarts kan ook een gezichtsveldonderzoek laten maken.

Hiermee kan verlies van het gezichtsveld als gevolg van een perifere netvliesplijting worden aangetoond en vervolgd.

Erfelijkheid

X-linked juveniel retinoschisis is een zeldzame erfelijke ziekte. Het komt bij 1 op 5000 tot 1 op 25000 mensen voor (het meeste in Finland). X-linked overerving 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 alleen

draagster. Vaders met de ziekte kunnen de ziekte dus niet doorgeven aan hun zonen.

Het gen dat verantwoordelijk is voor juveniele retinoschisis wordt XLR5-1 genoemd. Een gen is een stukje erfelijk materiaal dat informatie bevat voor een erfelijke eigenschap. Bij 91% van de patiënten met juveniele retinoschisis kan een mutatie in dit gen worden aangetoond.

Klinische Genetica

Omdat de juveniele retinoschisis 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. Deze taken worden uitgevoerd door klinisch genetici. Klinisch genetici zijn medisch specialisten. Routinematig DNA onderzoek op juveniele retinoschisis is mogelijk.

Behandeling

Voor juveniele retinoschisis bestaat geen behandeling. In verband met het risico op een netvliesloslating is jaarlijkse oogheelkundige controle aan te raden.

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

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

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