

Schiedamse Vest 180
3011 BH Rotterdam
T +31 (0)10 401 77 77
www.oogziekenhuis.nl

Retinitis Pigmentosa (RP)

Deze patiëntenfolder geeft u meer informatie over Retinitis Pigmentosa (RP).

Retinitis Pigmentosa (RP)

Retinitis pigmentosa is een verzamelnaam voor een groep erfelijke ziekten van het netvlies. De oorzaak is een verandering van het DNA (erfelijk materiaal).

Het begint meestal met nachtblindheid gevolgd door het langzaam kleiner worden van het gezichtsveld (kokerzien). Geleidelijk aan gaat het zicht verder achteruit en ontstaat ernstige slechtziendheid. De ernst en het beloop kunnen tussen patiënten wisselen: soms zijn de symptomen al op kinderleeftijd duidelijk, soms wordt de ziekte pas op middelbare leeftijd vastgesteld. Het kan alleen een oogheelkundige aandoening zijn, of een onderdeel van een syndroom. Bij een syndroom kunnen ook andere verschijnselen buiten het oog voorkomen.

Erfelijkheid

Geschat wordt dat ongeveer 5000 mensen in Nederland RP hebben. Omdat RP een erfelijke oogziekte is, kan het zijn dat meerdere mensen in een familie deze aandoening hebben. Bij ongeveer de helft van de patiënten zijn er geen andere familieleden met RP bekend. Dat betekent niet, dat de ziekte in die gevallen niet erfelijk is.

Er zijn verschillende vormen van erfelijkheid, waarbij de kans om de aandoening over te dragen op eventuele kinderen varieert van zeer gering bij autosomaal recessieve overerving (minder dan 1%) tot aanzienlijk bij autosomaal dominante overerving (maximaal 50 %) (Voor meer uitleg over erfelijkheid zie www.erfelijkheid.nl). Genetisch onderzoek is zinvol ter bevestiging van de diagnose en kan informatie verschaffen over het overervingspatroon binnen de familie.

Diagnose

Wanneer RP in de familie voorkomt zal men dikwijls de symptomen (nachtblindheid, kokerzien, verminderde gezichtsscherpte) bij een familielid snel herkennen. Wanneer de aandoening niet in de familie voorkomt, wordt de diagnose vaak pas later gesteld. Door het zeer langzame beloop past de patiënt zich bijna ongemerkt aan en kunnen klachten vaak al veel langer bestaan.

Bij oogheelkundig onderzoek worden door de oogarts alle onderdelen van het oog nagekeken. Er wordt hierbij specifiek gelet op veranderingen in het netvlies. Vaak wordt er ook aanvullend onderzoek verricht zoals bijvoorbeeld een electroretinogram (ERG) ter bevestiging van de diagnose. Om te onderzoeken of er achteruitgang is, wordt vaak gebruik gemaakt van gezichtsveldonderzoek en scans van het netvlies (OCT).

Beloop

Het beloop van RP kan per patiënt verschillen en daarom is het moeilijk om een uitspraak te doen over de prognose. Zelfs binnen één familie kunnen er verschillen zijn in het beloop van de ziekte. In principe is er sprake van een langzame en geleidelijke achteruitgang. Soms lijken er periodes van “stilstand “ op te treden.

Behandeling

Helaas is er tot dusver geen effectieve behandeling voor RP. Gentherapie met het medicijn voretigene neparvovec (Luxturna©) lijkt voor een bepaalde, kleine groep mensen met retinitis pigmentosa door een afwijking in het RPE65 gen verbetering te kunnen geven. Wereldwijd wordt er veel onderzoek gedaan naar eventuele behandelingsmogelijkheden, o.a. op het gebied van gen- en stamceltherapie. We hopen dat dit in de nabije toekomst tot meer therapieën kan leiden.

Controle bij de oogarts

oewel de oogarts de ziekte niet kan wegnemen, kan hij wel helpen.

- Het controleren van de brilsterkte is zinvol, om uw gezichtsvermogen zo goed mogelijk te benutten. De oogarts kan u ook verwijzen voor extra hulpmiddelen (loupes etc.) en begeleiding.
- Verder komt bij RP vaak staar voor. Deze staar kan worden geopereerd, waardoor het zicht soms aanzienlijk kan verbeteren. RP-patiënten hebben geen verhoogd operatierisico.
- Soms daalt de gezichtsscherpte door ophoping van vocht in de gele vlek (maculaoedeem). Hiervoor kan de oogarts bijvoorbeeld acetazolamide (Diamox ©) voorschrijven.
- Tenslotte komt bij een zeer klein percentage van RP-patiënten een verhoogde oogdruk voor. Dit is, zo nodig, relatief makkelijk te behandelen met oogdruppels en onnodige schade voorkomen.

Ondersteuning en begeleiding

Het blijkt vaak moeilijk met de onzekerheid over het beloop en de toekomst te leven en je omgeving uit te leggen wat je beperkingen zijn. Het is normaal dat de patiënt na het vernemen van de diagnose een periode nodig heeft om zijn/haar veranderde toekomstbeeld te verwerken. Naast uw oogarts in Het Oogziekenhuis Rotterdam, zijn er in Nederland ook gespecialiseerde organisaties die u hierbij kunnen helpen. De organisaties waar Het Oogziekenhuis Rotterdam een nauw samenwerkingsverband mee heeft zijn onder andere:

- Erga Low Vision, telefoonnummer 070 311 40 70 of www.ikwilbeterzien.nl
- Koninklijke Visio, telefoonnummer 088 585 85 85 of www.visio.org
- Bartiméus, telefoonnummer 088 889 98 88 of www.bartimeus.nl

Met vragen over (leven met) een oogaandoening kunt u ook contact opnemen met de Patiëntengroep Retina van de Oogvereniging via de Ooglijn (tel. 030-2945444).

Via de Oogvereniging kunt u ook op de hoogte blijven van nieuwe ontwikkelingen ten aanzien van de therapie.

**Landelijke
samenwer-
king**

De oogartsen van Het Oogziekenhuis Rotterdam werken samen met andere oogartsen en genetici in het RD5000 consortium om meer te weten te komen over de erfelijke oorzaken van netvliesandoeningen. Kijk voor meer informatie hierover op www.rd5000.nl. Hier kunt u zich ook aanmelden voor het RD5000 project.

Meer info

RP is een ernstige oogziekte, die op dit moment niet genezen kan worden. Over het algemeen gaat het om een langzame verslechtering, waaraan men zich geleidelijk aanpast. De onzekerheid over het beloop is vaak moeilijk te accepteren. Na het lezen van deze folder zult u vast nog vragen hebben. Stelt u deze aan uw eigen oogarts.

Wanneer u vragen heeft over uw (vervolg)afspraken, dan kunt u contact opnemen met het Centrum Medische Retina & Uveïtis van Het Oogziekenhuis Rotterdam, telefoonnummer 010 401 78 33.