

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

LOA/LHON

Deze folder geeft u informatie over Leber Opticus Atrofie (LOA), ook bekend als Leber Hereditairy Optic Neuropathie (LHON).

Wat is LOA/ LHON?

LOA/LHON is een zeldzame *erfelijke mitochondriale aandoening* van de oogzenuw. In deze folder wordt onderscheid gemaakt tussen informatie voor dragers van deze aandoening en informatie voor patiënten.

Wat is de oogzenuw?

De oogzenuw (nervus opticus) is de dikke zenuw die de oogbol aan de achterkant met de hersenen verbindt. De oogzenuw is opgebouwd uit een bundel van ruim 1 miljoen zenuwvezels, afkomstig van cellen in het netvlies. Het netvlies is een lichtgevoelig vlies aan de binnenkant van elk oog. Licht dat door de pupil op netvlies valt, wordt via deze vele dunne zenuwvezeltjes, die samen de dikke oogzenuw vormen, doorgegeven naar de hersenen. Als de oogzenuw niet goed werkt, kan een lichtsignaal niet goed doorgegeven worden. De hersenen krijgen dan niet de juiste visuele informatie. En er kan dan geen scherp beeld gevormd worden: er ontstaat slechtziendheid.

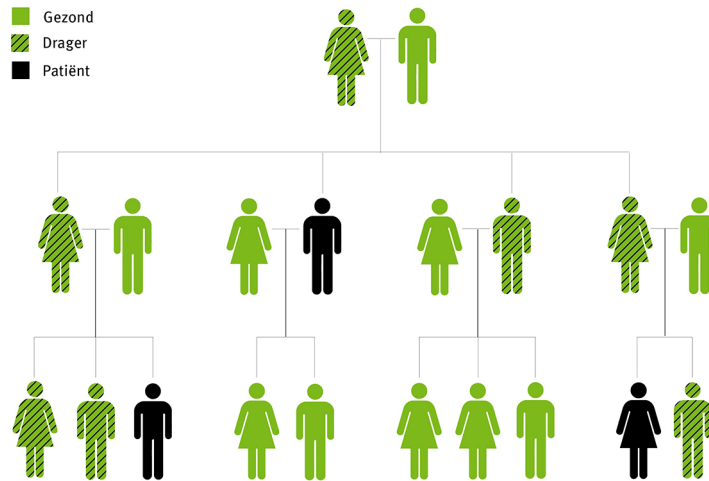
Wat zijn mitochondriën?

Mitochondriën zijn de 'energie-fabrieken' in alle cellen waaruit het lichaam is opgebouwd. Ze maken energie die nodig is voor lichaamsfuncties. Dat gebeurt in een keten van 5 opeenvolgende 'fabrieken' die elkaar nodig hebben. Bij LOA/LHON functioneert de eerste fabriek van de keten van 5 fabrieken onvoldoende. Daardoor ontstaan problemen in de energiehuishouding van het oog en kan slechtziendheid ontstaan. Bij LOA/LHON treden doorgaans alleen oogklachten (en geen andere klachten) op. Naast LOA/LHON bestaan diverse andere mitochondriale ziekten, die hele andere klachten kunnen geven doordat ze invloed hebben op andere lichaamsfuncties. Denk bijvoorbeeld aan spierproblemen, vermoeidheid, hartritmestoornissen. Mochten dit soort klachten zich toch voordoen, meldt deze dan ook altijd bij uw neuro-ophthalmoloog.

Wat is drager- schap? En hoe wordt drager- schap doorge- geven?

LOA/LHON treedt alleen op bij mensen die een bepaalde erfelijke gevoeligheid voor deze aandoening hebben. Die gevoeligheid ontstaat door een verandering ('foutje' of 'mutatie') in het mitochondriale erfelijkheidsmateriaal (mtDNA) en wordt dragerschap genoemd. Bij LOA/LHON wordt in meer dan 90% van alle gevallen één van de drie zogeheten 'primaire mutaties' gevonden. Dit zijn de volgende drie mutaties: m.3460G>A, m.11778G>A en m.14484T>C. De overige mutaties zijn nog zeldzamer. Het mitochondriale DNA (mtDNA) wordt in alle gevallen doorgegeven via de vrouwelijke lijn van generatie op generatie. Als

een vrouw drager is, zijn al haar kinderen dat ook. Mannen kunnen wel drager zijn, maar geven het nooit door aan hun nageslacht. Zowel dragers als draagsters kunnen slechtziend worden, maar dat hoeft niet te gebeuren (zie figuur 1). In sommige generaties of families gebeurt dat zelden. Daardoor is lang niet altijd bekend dat er een erfelijke aandoening in de familie zit. Het risico op een gezichtsscherptedaling ergens gedurende het leven van dragers ligt bij mannen op ongeveer 30-50% en bij vrouwen op ongeveer 10-15%.



Figuur 1: Dragerschap

Wat zijn risicofactoren voor ontstaan gezichtscherptedaling bij dragers?

De belangrijkste risicofactoren voor dragers om slechtziend te worden zijn leeftijd en geslacht. De meeste patiënten met LHON zijn dan ook jonge mannen. Maar de ziekte kan ook bij jonge kinderen of bij oudere mannen en vrouwen optreden. Voorbeelden van mogelijke bijkomende risicofactoren zijn alle vormen van rook/roken en gebruik van bepaalde medicijnen (zie www.mitopatients.org voor een actueel overzicht). Ook overmatig alcohol- en drugsgebruik wordt genoemd. Bij vrouwen kan het risico mogelijk ook iets toenemen door de afname van oestrogenen. Bij mannen boven de 50 jaar wordt het risico op LOA/LHON juist iets kleiner, tenzij er veel andere risicofactoren aanwezig zijn. Er worden nog veel meer factoren in de medische literatuur beschreven zoals bijkomende erfelijkheid- of omgevingsfactoren. Het is vaak onduidelijk wat de impact daarvan is op het risico en of er misschien ook toeval in het spel geweest zou kunnen zijn. Deze onduidelijkheid komt doordat er bij zeldzame aandoeningen geen onderzoeken met grote patiëntaantallen mogelijk zijn.

Eerste symptomen: wanneer melden bij de oogarts?

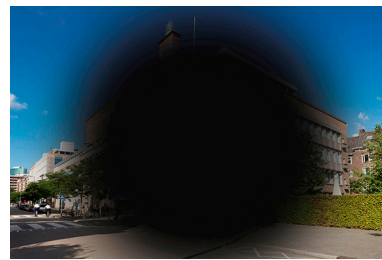
Dragers en draagsters hebben geen klachten. Het is daarom belangrijk dat u direct uw ogen laat nakijken zodra u een klein vlekje of waasje ziet of een verandering in gezichtsscherpte ervaart (zie onderstaand figuur 2). Onderstaand kunt u meer informatie vinden over de symptomen. Ook wanneer er vragen zijn over dragerschap of wanneer een dragerschap-basismeting gewenst is, kunt u daarvoor met een huisarts- of oogartsverwijzing terecht bij de in LOA/LHON gespecialiseerde oogartsen van de afdeling neuro-ophthalmologie van Het Oogziekenhuis Rotterdam.

Wat zijn symptomen van LOA/LHON?

Kenmerkend is dat vooral het centrum van het gezichtsveld wazig wordt terwijl het zicht aan de randen (perifere gezichtsveld) in principe intact blijft. Soms lijkt het alsof er een vetvlek precies midden in het beeld zit en denken patiënten dat het wel weer over zal gaan, waardoor zij een bezoek aan de oogarts uitstellen (zie onderstaand figuur 2 en 3). Dat is jammer omdat het gezichtsscherp te verliezen achteraf vaak snel lijkt te zijn verlopen. De meeste patiënten hebben na 6 maanden tot een jaar nog maar 5% tot 10% van hun oorspronkelijke centrale gezichtsvermogen. Soms zelfs minder. Onderzoek laat zien dat de behandeling waarschijnlijk het beste zo snel mogelijk gestart kan worden.



Links: begin stadium LOA/LHON



Rechts: gevorderd stadium LOA/LHON

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Voor het stellen van de diagnose zullen veel vragen aan u gesteld worden en zal de oogarts/neuro-ophthalmoloog uw ogen onderzoeken. Er zal ook aanvullend onderzoek worden verricht, zoals gezichtsveldonderzoek, OCT, electrodiagnostisch onderzoek, bloedonderzoek en soms een MRI-scan of CT-scan van de hersenen om andere oorzaken uit te sluiten. Dragerschap kan meestal met bloedonderzoek bevestigd worden.

Hoe is het natuurlijke beloop?

Bij het merendeel van de patiënten is het gezichtsscherp te verliezen helaas blijvend. Bij een klein deel van de patiënten, kan het gezichtsvermogen, na weken tot maandenlange achteruitgang, spontaan weer enigszins verbeteren. De kans en mate van herstel hangen onder meer af van het soort mutatie (fout in het erfelijk materiaal, mtDNA). Van de drie primaire mutaties geeft de m14484T>C mutatie de beste kans op (enig) spontaan herstel na een gezichtsscherptedaling. Het blijft van belang om de genoemde leefregels na te blijven leven.

Is er een behandeling?

LOA/LHON is moeilijk te behandelen. Tot voor kort bestond er naast controle, voorlichting, ondersteuning, begeleiding en (leefstijl-) advies geen bewezen werkzame medicamenteuze behandeling. Maar daar is recent verandering in gekomen. Sinds eind 2015 kunnen patiënten met een recente gezichtsscherptedaling behandeld worden met Idebenone (Raxone®) tabletten. Dit kan alleen in de drie aangewezen centra in Nederland: Het Oogziekenhuis Rotterdam, UMC Groningen en Maastricht UMC. Idebenone (Raxone®) is het eerste en enige goedgekeurde en geregistreerde geneesmiddel voor LOA/LHON op dit moment. Hoewel dit een grote doorbraak is en hoop geeft, is het geen wondermiddel dat bij iedereen helpt. Uit onderzoek is echter wel gebleken dat de kans op enig herstel significant groter is wanneer Idebone (Raxone®) in de vroege fase wordt gebruikt. Het moet ongeveer een jaar gebruikt worden om te kunnen zien of het zicht langzaam verbetert. Het

is belangrijk dat patiënten die Idebone (Raxone®) gebruiken gezond leven en bijvoorbeeld niet roken. Tijdens gebruik hiervan vinden elke 3 maanden controles plaats in een van de drie centra. Daarna worden de controles uitgebreid maar niet gestopt. Onder strikte voorwaarden wordt dit geneesmiddel sinds eind 2017 door de zorgverzekeraars vergoed. Als de gezichtsscherpte daling te lang bestaat heeft behandeling met Idebone (Raxone®) geen zin meer.

Er wordt wereldwijd hard gezocht naar therapie zoals gen therapie. Gentherapie is echter geen reguliere behandeling en zal naar verwachting voorlopig alleen in het kader van onderzoek zijn voorbehouden aan een kleine groep patiënten in Europa en de Verenigde Staten. Voor verdere inlichtingen hierover verwijzen wij naar uw oogarts/neuro-ophthalmoloog in Het Oogziekenhuis Rotterdam.

Is er wetenschappelijk onderzoek naar LOA/LHON?

Het Oogziekenhuis Rotterdam doet via het ROI (Rotterdams Onderzoeks Instituut) op landelijk en op internationaal niveau wetenschappelijk onderzoek naar LOA/LHON. Om het ziektebeeld steeds beter te gaan begrijpen en behandelingen te ontwikkelen is samenwerking nodig tussen patiënten, dragers/draagsters, artsen en onderzoekers. Wij zijn dan ook alle patiënten en hun familie die, ondanks hun angst en verdriet, in de beginfase van de ziekte, meedoen aan onderzoek dankbaar. Volgt u dit voorbeeld? Uw neuro-ophthalmoloog kan u indien gewenst (en van toepassing) inlichten over de start van nieuw diagnostisch en therapeutisch onderzoek en of u eventueel zou kunnen deelnemen.

Wat kan de impact van LOA/LHON zijn?

Slechtziend worden en het vooruitzicht dat de kans groot is dat dat zo zal blijven, heeft een enorme impact op degene die het treft (de patiënt) maar natuurlijk ook op de familie, vrienden en omgeving. Het leven staat, vaak zowel emotioneel als praktisch, volledig op zijn kop. Er ontstaat grote onzekerheid over de toekomst en dat geeft veel zorgen en verdriet. Er kunnen moeilijkheden optreden op vele vlakken zoals bij lezen, gezichten herkennen, autorijden, verkeersdeelname, school, werk, hobby's en sport. Maar ook op heel veel andere terreinen. Het ineens, al dan niet tijdelijk, afhankelijk zijn van anderen is vaak ook heel erg moeilijk.

Podcast

Als u de diagnose LHON krijgt, dan roept dat vaak veel vragen op. Daarom heeft Het Oogziekenhuis Rotterdam de podcast 'Leven met LHON' gemaakt. In de podcast vertellen mensen met de oogziekte LHON over hun ervaringen in het dagelijks leven. In de laatste aflevering vertelt onze oogarts Judith van Everdingen meer over de ziekte en wetenschappelijk onderzoek.

Is er ondersteuning en begeleiding?

Uw neuro-ophthalmoloog zal u aanbieden om u in contact te brengen met een klinisch geneticus en met visuele revalidatie-instellingen. Visuele revalidatie-instellingen kunnen zorgen voor optische hulpmiddelen, ICT-oplossingen en praktische trainingen om met het verlies van gezichtsvermogen om te gaan. Daarnaast helpen deze instellingen bij het onderzoeken van de mogelijkheden om het verlies van gezichtsscherpte te compenseren.

Het uitgangspunt is 'wat kan u wel' en van daaruit wordt gekeken naar onafhankelijkheid, zelfstandigheid, opleidings- en arbeidsbegeleiding. Ook emotionele of psychische begeleiding wordt vanuit de revalidatie-instellingen aangeboden. Wij vinden het belangrijk dat u op de hoogte bent van het bestaan van deze mogelijkheden, zodat u hier al in een vroeg stadium gebruik van kunt maken.

Het Oogziekenhuis Rotterdam heeft nauwe samenwerkingsverbanden met:

- Koninklijke Visio en Visio Het Loo Erf, telefoonnummer 088- 585 85 85 of www.visio.org
- Bartiméus, telefoonnummer 088 889 98 88 of www.bartimeus.nl
- Babbage, telefoonnummer 0165 536 156 of www.babbage.com
- Ergra Low Vision, telefoonnummer 070 311 40 70 of www.revoir-groep.nl/ergra

Is er een patiëntenvereniging?

Er bestaan verschillende patiëntenverenigingen die de belangen van patiënten (en dragers/draagsters) met LOA/LHON en hun familie behartigen. Binnen de verenigingen wordt onder andere aandacht besteed aan praktische informatie over de aandoening, organisatie van activiteiten en kunt u terecht voor lotgenotencontact.

Patiëntengroep LOA/LHON van de Oogvereniging

- Website: www.oogvereniging.nl/ledengroep/loa-lhon
- Mail: loa@oogvereniging.nl; Telefoonnummer: 030 294 54 44
- Facebookgroep 'Oogvereniging LOA/LHON': www.facebook.com/groups/oogverenigingloalhon

Belangenvereniging LOA/LHON

- Website: www.belangenverenigingloa.com
- Mail: belangenvereniging.loa@gmail.com; Telefoonnummer: 06 206 362 20

Meer info

Heeft u na het lezen van deze folder nog vragen, noteer deze en stel ze bij een eventuele volgende afspraak of neem contact op met het Klantcontactcentrum van Het Oogziekenhuis Rotterdam: maandag t/m vrijdag tussen 08.15 uur en 16.30 uur: 010 401 76 66. Of mail direct de afdeling neuro-ophthalmologie: planningneur@oogziekenhuis.nl. De informatie in deze patiëntenfolder kunt u ook terugvinden op www.oogziekenhuis.nl. Hier kunt u deze folder ook laten voorlezen.