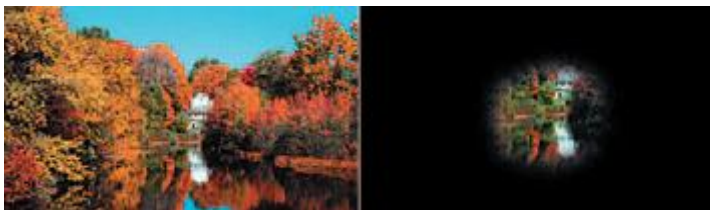


Retinitis Pigmentosa (vroeger ook tapetoretinale degeneratie genoemd, TRD) is eigenlijk niet één ziekte maar een verzamelnaam voor een groep ziekten die gekenmerkt worden door slecht zien in het donker (nachtblindheid) en zeer geleidelijke beperkingen van het gezichtsveld, die uiteindelijk leiden tot kokerzien. De ernst en het beloop kunnen sterk wisselen: soms zijn de symptomen al op kinderleeftijd duidelijk, soms wordt de ziekte pas op middelbare leeftijd vastgesteld. We gaan ervan uit dat de aanleg om de ziekte te krijgen in alle gevallen erfelijk bepaald is. Het gaat hierbij om verschillende vormen van erfelijkheid waarbij de kans om de aandoening over te dragen op kinderen varieert van zeer gering (minder dan 1%) tot vrij aanzienlijk (maximaal 50%). Indien u een erfelijkheidsonderzoek wilt, kunt u dat overleggen met uw oogarts of met uw huisarts.



Hoe vaak komt het voor?

Geschat wordt dat ongeveer één op de 4000 mensen retinitis pigmentosa (RP) heeft. Dat betekent dat er tegen de 4000 mensen met deze aandoening in Nederland zijn. Omdat de aanleg van de ziekte erfelijk is, zullen soms meerdere familieleden RP hebben, zodat de ziekte en het beloop al uit ervaring bekend zijn. Toch kunnen er grote verschillen zijn in het beloop van de ziekte, zelfs binnen één familie. Bovendien is het zo dat bij ongeveer de helft van de RP patiënten geen andere familieleden met de aandoening bekend zijn.

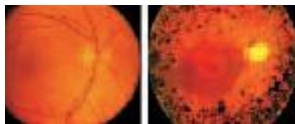
Diagnose

Wanneer RP in de familie voorkomt, zal men dikwijls de symptomen herkennen en zal de oogarts vaak gemakkelijk de diagnose kunnen bevestigen, meestal door met de oogspiegel naar het netvlies te kijken en door een gezichtsveldonderzoek te laten doen. Bij het gezichtsveldonderzoek wordt gekeken of alle delen van het gezichtsveld goed functioneren. Wanneer de aandoening niet in de familie voorkomt, wordt de diagnose vaak in een veel later stadium gesteld: door het zeer langzame beloop past de patiënt zich bijna ongemerkt aan. Hij of zij went zichzelf aan goed naar de grond te kijken tijdens het lopen en voortdurend de omgeving te 'scannen'. Pas achteraf realiseert men dat de symptomen er soms al meer dan 10 jaar of langer waren. In deze gevallen zal de oogarts behalve een gezichtsveldonderzoek soms ook een ERG (electroretinogram) doen om zeker te zijn van de diagnose. Bij dit onderzoek wordt de elektrische activiteit geregistreerd die het netvlies na een lichtflits uitzendt. Er worden contactlenzen met draadjes erop op de ogen geplaatst (na toediening van verdovende druppels en een soort gel) en vervolgens moet men een tijd in het donker zitten. Het onderzoek neemt meestal een halfuur tot drie kwartier in beslag en is, zeker voor kinderen, belastend te noemen. In sommige gevallen wordt ook een donkeradaptie gedaan; hierbij meet men de gevoeligheid voor staafjes en kegeltjes, die langzaam toeneemt na het uitdoen van het licht. Men moet hierbij recht vooruit in een bol kijken, terwijl in het donker een zwak lichtje zo sterk wordt gemaakt, dat het net gezien wordt. Dit onderzoek vereist wel concentratie en medewerking, maar is niet belastend.

Het geeft echter slechts informatie over een klein stukje van het netvlies, namelijk daar waar het lichtje aangeboden wordt. Het wordt daarom niet standaard uitgevoerd.

Prognose

Omdat het om zoveel verschillende vormen gaat, is er geen vaste uitspraak te doen over de prognose. Wel gaat het in principe om een langzame achteruitgang. Soms lijken er periodes van 'stilstand' op te treden. Helaas soms ook snellere achteruitgang. Vaak is de gezichtsscherpte tot op redelijk hoge leeftijd goed, zodat lezen geen groot probleem geeft, maar men door het zeer kleine gezichtsveld toch erg gehandicapt is, bijvoorbeeld bij het lopen door een winkelstraat of bij het oversteken. Dat de patiënt tegelijkertijd kleine details goed kan zien en grote obstakels niet, wordt door de omgeving soms moeilijk begrepen. Het is belangrijk om dit aan familie, vrienden en collega's uit te leggen. Het blijkt vaak moeilijk met de onzekerheid over de toekomst te leven. Na het horen van de diagnose is het normaal dat men een periode nodig heeft om het veranderde toekomstbeeld te verwerken. Sommige mensen worden angstig, anderen boos of depressief. Het gaat in feite om een soort rouwproces. Het is belangrijk dat de patiënt over zijn gevoelens kan praten.



Behandeling

Helaas is er tot dusver geen effectieve behandeling voor RP. Men is en blijft echter druk bezig met zoeken hiernaar: medicijnen (momenteel is men bezig met groeifactoren), netvliestransplantatie (via dierproeven en enkele proeven op bijna blinde mensen), het inbouwen van chips in het netvlies (via dierproeven) en ook is men bezig met gentherapie (via dierproeven). Hopelijk geven deze inspanningen in de nabije toekomst mogelijkheden voor een effectieve therapie. Uit Amerikaans onderzoek is gebleken dat patiënten die hoge doses vitamine A slikten, minder achteruitgang van hun ERG (electroretinogram) lieten zien dan RP-patiënten die dit niet deden. Er was echter geen verschil merkbaar in de gezichtsscherpte en het gezichtsveld. Men is het er daarom niet over eens of het nu verstandig vitamine A te slikken of niet, vooral omdat een teveel aan vitamine A het lichaam niet langs een natuurlijke weg verlaat, maar wordt opgeslagen in het vetweefsel. Hoge doses vitamine A kunnen schadelijk zijn en bijvoorbeeld afwijkingen veroorzaken aan de ongeboren vrucht, zodat het kinderen en vrouwen in de vruchtbare leeftijd in ieder geval wordt ontraden. Voordat u vitamine A mag gaan gebruiken adviseren wij u eerst dit te overleggen met uw oogarts. Er zijn namelijk ook bepaalde oogziektes waarbij vitamine A juist schadelijk kan zijn. Deze ziektes moeten eerst worden uitgesloten. Via de Retina Nederland (voorheen Retinitis Pigmentosa Vereniging Nederland (RPVN)) kunt u op de hoogte blijven van nieuwe ontwikkelingen ten aanzien van de eventuele nieuwe behandelingen, o.a. via het verenigingsblad "Uitzicht".

Heeft het zin voor controle naar de oogarts te blijven gaan?

Hoewel de oogarts de kwaal niet kan wegnemen, kan hij of zij soms toch helpen. Bijvoorbeeld door u te verwijzen ter verkrijgen van hulpmiddelen (loepen etc.)

Verder gaat RP vaak gepaard met staar. Staar kan geopereerd worden, waardoor het zicht aanzienlijk kan verbeteren. RP patiënten hebben geen hoger operatierisico dan gewone staarpatiënten, maar de afweging om wel of niet te opereren kan moeilijk zijn: in hoeverre is de staar en in hoeverre is de RP verantwoordelijk voor de achteruitgang van het gezichtsvermogen? Het resultaat van de operatie is daardoor vaak moeilijk te voorspellen.

Soms daalt de gezichtsscherpte door ophoping van vocht in de gele vlek (maculaoedeem). Dit kan de oogarts met medicijnen behandelen. Daar kunnen wel bijwerkingen bij optreden en het helpt niet altijd, maar kan soms toch de gezichtsscherpte aanzienlijk verbeteren. Tenslotte komt bij een zeer klein percentage van RP-patiënten een verhoogde oogdruk voor. Aangezien dit ook meestal relatief makkelijk (met oogdruppels) kan worden behandeld, is de controle van de oogdruk van belang om (onnodige) schade te voorkomen. Veel mensen vinden het prettig zo nu en dan het gezichtsveldonderzoek te herhalen, omdat ze nieuwsgierig zijn naar eventuele achteruitgang. Anderen vinden dit juist belastend en zien op tegen de 'confrontatie'. Het is het beste om dit met uw oogarts te bespreken om tot een gezamenlijke afspraak te komen.

Tot slot

RP is een ernstige oogziekte, die op dit moment niet genezen kan worden. Over het algemeen gaat het om een zeer langzame verslechtering, waaraan men zich vaak goed aanpast. De onzekerheid over het beloop is echter moeilijk te aanvaarden. Het heeft in iedere geval geen zin u af te vragen óf en zo ja, wanneer u blind zult worden. Probeert u zich te richten op de dingen die u wél kunt, bezig te zijn met vandaag en minder met morgen. Na het lezen van deze folder zult u vast nog veel vragen hebben. Stelt u deze aan uw eigen oogarts. Ook kunnen contactpersonen of leden (lotgenoten) van de patiëntenvereniging Retina Nederland u heel goed helpen.