

Informatie over Leber's hereditaire opticus atrofie

Wat is Leber's hereditaire opticus atrofie?

Leber's hereditaire opticus atrofie (LHON) is een zeldzame mitochondriële ziekte. Hierbij ontstaat er een (sub)acute achteruitgang van het zien door een beschadiging van de oogzenuw. Dit kan klachten geven van wazig zien, verminderd contrastzien, afwijkend kleurenzien, een zekere mate van kokerzien en afwijkende pupilreacties. Meestal begint dit in 1 oog en volgt het andere oog binnen enkele weken tot maanden, maar bij een kwart van de mensen ontstaat de visusdaling in beide ogen tegelijk. Niet iedereen met de aanleg voor de ziekte van Leber krijgt visusproblemen. Van de mannen met de aanleg krijgt gemiddeld 17% visusverlies, van de vrouwen 5%. Dit zijn gemiddeldes, de kans voor u hangt onder andere af van de precieze genetische aanleg, het aantal aangedane familieleden en leefstijlfactoren. De ziekte ontstaat bij mannen meestal op jongvolwassen leeftijd, maar dit kan ook op kinderleeftijd of later op volwassen leeftijd optreden.

Meestal is visusverlies het enige symptoom van LHON. In enkele families zijn daarnaast problemen met het bewegen of hartritmestoornissen gezien. Dit wordt LHON plus genoemd.

Welke medische adviezen zijn er?

LHON is niet te genezen, wel is het risico op een visusdaling sterk te verminderen door niet te roken en alcohol inname te matigen. Daarnaast zijn er algemene adviezen ten aanzien van medicatie bij patiënten met een mitochondriële ziekte (<https://www.mitopatients.org/mitodisease/list-of-medicines>). Deze informatie is nuttig als leidraad, beslissingen met betrekking tot het voorschrijven van geneesmiddelen moeten altijd worden afgestemd op de specifieke behoeften en risico's van de individuele patiënt. Raadpleeg hiervoor uw behandelend arts.

Er is er een medicijn (Idebenone) dat gegeven kan worden op het moment dat visusproblemen ontstaan. Dit medicijn kan de achteruitgang van de visus verminderen, maar kan er niet voor zorgen dat het zicht weer helemaal herstelt. Daarom is het belangrijk om bij plotse visusdaling zo snel mogelijk contact op te nemen met een oogarts.

Eenmalig cardiologisch onderzoek kan overwogen worden. Er wordt geen standaard neurologische controle geadviseerd. Dit kan plaatsvinden op geleide van klachten.

Wat is de oorzaak?

LHON is een mitochondriële ziekte. Mitochondriën bevinden zich in vrijwel alle cellen van ons lichaam. Ze zorgen voor de aanmaak van energie die nodig is om de stofwisseling in de cel en alle andere functies mogelijk te maken. De mitochondriën hebben een eigen stukje DNA (het mitochondriële DNA (mtDNA)). Bij LHON zit de afwijking die het ziektebeeld veroorzaakt in het mtDNA. Meestal zit de afwijking in alle mitochondriën (homoplastisch), bij circa 10-15% van de dragers zit de aanleg maar in een deel van de mitochondriën (heteroplasmie).

Hoe erft LHON over?

Alleen vrouwen geven hun mitochondriën en dus een mitochondriële ziekte via hun eicellen door aan hun kinderen. Een man kan een mitochondriële ziekte wel krijgen, maar niet aan zijn kinderen doorgeven. Als de afwijking in alle mitochondriën zit, wordt deze ook aan alle mitochondriën doorgegeven. Als de afwijking in een deel van de mitochondriën zit, kan de hoeveelheid afwijkende mitochondriën van persoon tot persoon verschillen.

Wat betekent dit voor familieleden?

In de vrouwelijke lijn van een persoon met een mitochondriële ziekte kunnen zowel mannen als vrouwen drager zijn van het afwijking in het mtDNA. Slechts een deel van de mensen die drager is van de erfelijke aanleg krijgt daar uiteindelijk klachten van.

Wanneer familieleden meer informatie of onderzoek naar de afwijking in het mtDNA wensen, kunnen zij zich via hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen.

Vrouwen geven hun mitochondriën door via de eicel. Eiceldonatie kan voorkomen dat een kind de aanleg voor LHON erft.

Bij Preïmplantatie Genetische Test (PGT) vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. In geval van heteroplasmie kunnen embryo's met de minste afwijkende mitochondriën worden teruggeplaatst. Voor meer informatie over PGT verwijzen wij u naar www.pgtnederland.nl.

Er wordt wetenschappelijk onderzoek gedaan naar mitochondriële vervanging. Hierbij wordt de celkern van de eicel van de vrouw getransplanteerd in een donoreicel. Dit is op dit moment nog niet mogelijk in Nederland.

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website(s): www.erfelijkheid.nl. Er zijn ook twee patiëntenverenigingen: www.belangenverenigingloa.com en www.oogvereniging.nl/oogziekte/loa-lhon/. Er zijn in Nederland 3 expertisecentra voor LHON, namelijk het Oogziekenhuis Rotterdam, UMC Groningen en Maastricht UMC+.

Algemene informatie voor mensen met kinderwens

De overheid adviseert aan alle vrouwen die zwanger willen worden om foliumzuur te gebruiken. Dit verkleint de kans op een kind met een open rug of een open schedel. De dosering is 1 keer per dag een tablet van 0,4 mg. Foliumzuurtabletten zijn zonder recept verkrijgbaar bij de apotheek of drogist.

Elk gezond ouderpaar in Nederland heeft een kans van ongeveer 3% (= 3 op de 100 gevallen) dat hun kind een aangeboren aandoening heeft. Daarbij gaat het om verschillende min of meer ernstige afwijkingen, waarvan sommige wel en andere niet erfelijk zijn.