

### **Informatie over amaurosis congenita van Leber (LCA)**

Amaurosis congenita van Leber of Leber congenita amaurosis (LCA) is een erfelijke oogaandoening waarbij kinderen ernstig slechtziend of blind worden geboren. Soms worden ze slechtziend of blind in het eerste levensjaar.

### **Wat zijn de kenmerken van LCA?**

Kenmerkend bij LCA is dat de baby veel met de vuistjes in de ogen wrijft. De ogen maken onwillekeurige bewegingen (nystagmus) en de pupillen werken niet altijd goed.

Bij het oogonderzoek waarbij de oogarts met een lampje in het oog kijkt (fundoscopie) ziet het netvlies er soms anders uit. De diagnose wordt gesteld met een elektroretinogram (ERG). Een ERG meet de elektrische signalen van het netvlies.

Bij LCA kunnen soms ook andere afwijkingen voorkomen zoals een verstandelijke beperking en/of nierproblemen. Dit is mede afhankelijk van welke DNA-afwijking wordt gevonden.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

- Er is op dit moment geen genezing voor LCA.
- Ondersteuning en begeleiding door een instelling voor visueel beperkten, zoals Visio of Bartimeus.
- Afhankelijk van de gevonden genetische oorzaken kunnen extra controles worden geadviseerd, bijvoorbeeld onderzoek van de nieren.
- Gentherapie is in ontwikkeling voor sommige genetische oorzaken.

### **Wat is de oorzaak?**

LCA is een aandoening van de staafjes en de kegeltjes in het netvlies. De staafjes en de kegeltjes in het netvlies zorgen ervoor dat het binnenkomende licht (het beeld) wordt omgezet in elektrische signalen. Bij LCA werken de staafjes en de kegeltjes niet waardoor iemand slechtziend of blind wordt. Dit komt door een afwijking in een erfelijke eigenschap (gen). Er zijn meer dan 20 verschillende genen bekend waarin afwijkingen kunnen leiden tot LCA.

### **Hoe erft LCA over?**

Mensen hebben twee kopieën van hun genen: één geërfd van vader en één geërfd van moeder. LCA erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen LCA als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

### **Wat betekent dit voor de kinderwens van iemand met LCA?**

De herhalingskans van LCA voor kinderen van iemand met LCA is klein. Alleen indien de partner van iemand met LCA drager zou zijn van een afwijking in hetzelfde LCA-gen kan een kind de aandoening krijgen. Omdat het een zeldzame aandoening betreft is die kans op voorhand laag. Deze kans is hoger als iemand kinderwens heeft met een bloedverwant (bijv. neef of nicht).

Kinderen van iemand met LCA zijn altijd drager van LCA.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Familieleden kunnen drager zijn van LCA. Omdat het een zeldzame aandoening betreft is de kans klein dat de partner ook drager is.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Als u beide drager bent, zijn er verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens:

- accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen;
- eicel- of spermadonatie;
- adoptie;
- afzien van (verdere) kinderen;
- onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie (prenatale diagnostiek);
- preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD): DNA-onderzoek vindt plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Meer informatie hierover is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <http://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 komt de naam LCA vandaan?**

Amaurosis betekent ernstige slechtziendheid, congenita betekent aangeboren, en Leber was een oogarts die deze aandoening voor het eerst beschreef. De oogarts Leber beschreef ook een andere oogaandoening, namelijk Leber opticus atrofie (LOA of LHON). LOA is een geheel andere oogaandoening.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

- <https://www.oogvereniging.nl/oogaandoeningen/oogaandoeningen-overzicht/leber-congenitale-amaurosis-lca/>
- <https://erfelijkheid.nl/ziektes/amaurosis-congenita-van-leber>