

Informatie voor de
huisarts over

Juveniele Maculadegeneratie



VSOP



MD Vereniging
MACULADEGENERATIE VERENIGING NEDERLAND

nhg
nederlands huisartsen
genootschap

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep (vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsen post) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

**Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.*

Juvenile Maculadegeneratie

Juvenile maculadegeneratie (JMD, ook wel juvenile maculadystrofie genoemd) is de verzamelnaam voor een aantal zeldzame oogandoeningen die gekenmerkt worden door aantasting van de macula op jonge leeftijd. JMD wordt veroorzaakt door diverse genetische defecten, de wijze van overerving verschilt per ziektebeeld. Er is meestal een duidelijk onderscheid (qua leeftijd en beloop) met de veel vaker voorkomende leeftijdsgebonden maculadegeneratie (LMD). Dit is een verworven aandoening bij ouderen, waarbij erfelijke factoren overigens ook een belangrijke rol spelen. In de meeste gevallen wordt JMD ontdekt tussen het 10^e en 30^e levensjaar maar het komt ook voor dat symptomen eerder of pas op latere leeftijd tot uiting komen.

JMD is over het algemeen een progressief ziektebeeld waarbij, afhankelijk van het stadium, sprake is van verminderde visus, vervorming van het beeld, lichtgevoeligheid en/of centraal gezichtsvelduitval. Het leidt nooit tot volledige blindheid, maar heeft ernstige gevolgen voor het functioneren en de kwaliteit van leven van de patiënt. Er is geen curatieve behandeling mogelijk voor JMD.

In deze brochure worden de vijf belangrijkste vormen van JMD besproken:

- de ziekte van Stargardt;
- de ziekte van Best;
- Juvenile retinoschisis;
- Kegeldystrofie;
- Centrale Areolaire Choroïdea Dystrofie (CACD).

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie** In Nederland hebben ongeveer 3.500 mensen JMD. De prevalentie is circa 21/100.000 inwoners. Dit komt voor de huisarts neer op maximaal één patiënt per normpraktijk. Door het erfelijke aspect zullen er per praktijk soms meerdere patiënten uit één familie zijn. Een reguliere oogarts komt gedurende het werkzame leven meestal slechts een enkele JMD-patiënt tegen en zal niet elk afzonderlijk ziektebeeld te zien krijgen. De ziekte van Stargardt, de ziekte van Best en geslachtsgebonden retinoschisis zijn de meest voorkomende vormen van JMD.
- **Geslachtsverdeling** De meeste vormen van JMD komen in gelijke mate bij mannen en vrouwen voor. Juvenile retinoschisis is hierop een uitzondering. Vanwege het X-gebonden overervingspatroon, komt de ziekte vrijwel uitsluitend bij mannen voor.

Varianten

De meest voorkomende vormen van JMD zijn:

- **Ziekte van Stargardt**
 - *Beschrijving* De ziekte van Stargardt wordt ook wel Stargardt's dystrofie genoemd. De prevalentie wordt geschat op 10-12,5/100.000 inwoners. De afwijkingen beperken zich meestal tot de macula. Slechts bij een minderheid wordt ook het perifere deel van het netvlies aangetast. Beide ogen zijn aangedaan; de mate waarin kan bij aanvang van de ziekte soms verschillen.
 - *Leeftijd* De eerste symptomen presenteren zich meestal tijdens de kinder- of adolescentenleeftijd. Er is echter een zeer grote spreiding (van kleuterleeftijd tot boven de 60 jaar).
 - *Etiologie en erfelijkheid* De ziekte van Stargardt wordt veroorzaakt door een afwijking in het ABCA4-gen en erft

autosomaal recessief over. In zeldzame gevallen betreft het een op de ziekte van Stargardt lijkend ziektebeeld, met een autosomaal dominant overervingspatroon. De afbraakstof all-trans-retinal, die ontstaat bij de waarneming van licht in de staafjes en kegeltjes, wordt bij de ziekte van Stargardt onvoldoende verwijderd. Dit leidt tot destructie van de kegeltjes ter plaatse van de macula.

- **Ziekte van Best**
 - *Beschrijving* Een andere naam voor de ziekte van Best is *vitelliforme macula dystrofie* (naar het eidooierachtige aspect van de macula-afwijking). De exacte prevalentie is onbekend maar wordt geschat op circa 7/100.000 inwoners.
 - *Leeftijd* De leeftijd waarop de gezichtsscherpte achteruitgaat en de snelheid daarvan, verschillen van persoon tot persoon.
 - *Etiologie en erfelijkheid* De ziekte van Best is vrijwel altijd een autosomaal dominant overervende aandoening, hoewel recent ook families met een recessief overervingspatroon zijn beschreven. Bij hen is het beloop en het fundusbeeld wel enigszins anders dan bij de dominante vorm. De oorzaak is gelegen in een afwijking van het BEST1-gen (voorheen VMD2-gen genoemd) dat codeert voor het eiwit bestrophine. Dit eiwit is betrokken bij de aanmaak van calciumafhankelijke chloridekanalen in het netvlies. Het onvoldoende functioneren van deze kanalen leidt tot een ophoping van afvalstoffen in de macula. De expressie wisselt, waardoor er grote fenotypische verschillen zijn, ook tussen patiënten met dezelfde mutatie.
- **Juvenile retinoschisis**
 - *Beschrijving* Juvenile retinoschisis wordt ook wel geslachtsgebonden retinoschisis genoemd, omdat deze

zeldzame vorm van maculadegeneratie vrijwel alleen bij mannen voorkomt. De prevalentie wordt geschat op 3,5-6/100.000 inwoners. Er treedt een splijting op tussen de verschillende netvlieslagen, wat leidt tot cysteuzen holten in de macula, en bij de ongeveer de helft van de patiënten ook tot splijting van het netvlies (een soort afbladderen) in de periferie. Vooral bij perifere schisis bestaat er een verhoogde kans op glasvochtbloedingen en netvliesloslating. Door de maculopathie is de visus vrijwel altijd verlaagd en deze ligt gemiddeld op 0,25 tot 0,3. Het beloop is over het algemeen redelijk constant.

- **Leeftijd** Omdat zeer kleine kinderen niet klagen over verminderde visus, wordt de aandoening vaak pas op de schoolleeftijd ontdekt (tussen het 5^e en 10^e levensjaar), tenzij de moeder weet dat ze draagster is en haar zoon dus een verhoogd risico heeft.
- **Etiologie en erfelijkheid** Er is sprake van een mutatie in het XLR51-gen (X-gebonden overerving). Dit gen codeert voor het eiwit retinoschisine, dat een rol speelt in de onderlinge hechting van staafjes, kegeltjes en neuronen. De expressie is sterk wisselend waardoor er grote verschillen kunnen voorkomen in de symptomen bij aangedane mannen, ook binnen één familie.

De minder vaak voorkomende vormen van JMD zijn:

- **Kegeldystrofie**

- **Beschrijving** De prevalentie van kegeldystrofie is circa 2,5/100.000. Er treedt een degeneratie van de kegeltjes op. Soms gaat in een laat stadium ook de staaf functie achteruit en spreken we van kegelstaaf dystrofie.
- **Leeftijd** Meestal openbaren de eerste klachten zich tussen de 15 en 35 jaar, maar ook op jongere of oudere leeftijd (5-50 jaar) kan de ziekte tot uiting komen.
- **Etiologie en erfelijkheid** Kegeldystrofie is erfelijk bepaald en heeft een zeer heterogeen overervingspatroon (zowel autosomaal dominant, autosomaal recessief als X-gebonden overerving komen voor). Er zijn 11 genen met 15 loci geïdentificeerd die verband houden met kegeldystrofie of kegelstaaf dystrofie. Er is grote inter- en intrafamiliaire variatie in de expressie van de ziekte, ook als de mutatie dezelfde is.

- **Centrale Areolaire Choroïdea Dystrofie (CACD)**

- **Beschrijving** Er is sprake van dystrofie van de macula en de onderliggende choroïdea.
- **Leeftijd** De eerste symptomen ontstaan meestal tussen het 25^e en 55^e levensjaar. Patiënten zijn tussen de 40 en 70 jaar als het eindstadium wordt bereikt.
- **Etiologie en erfelijkheid** De aandoening is autosomaal dominant erfelijk en wordt veroorzaakt door mutaties in het peripherine/RDS-gen (tegenwoordig PRPH2-gen genoemd). Het gen codeert voor het eiwit peripherine dat een rol speelt bij het in vorm blijven van de staafjes en kegeltjes. Bij geïsoleerde gevallen van CACD kan er ook sprake zijn van een recessieve vorm, waarvan het gen nog niet is gevonden. Er is een groot verschil in expressie van de ziekte en ook non-penetrantie komt voor (dat wil zeggen dat patiënten met een bewezen mutatie geen klinische symptomen krijgen).

Diagnose

- **Klinische diagnose** De klinische diagnose wordt gesteld op basis van uitgebreid oogheelkundig onderzoek. Dit bestaat onder meer uit fundoscopie en wordt zo nodig uitgebreid met een fluorescentie-angiogram en elektrofysiologisch onderzoek van het netvlies.
 - **Fluorescentie-angiogram** Na intraveneuze toediening van een fluorescerende stof (fluoresceïne of indocyanine groen) worden meerdere foto's van het netvlies gemaakt met behulp van blauw flitslicht. Hierbij wordt weliswaar gebruik gemaakt van speciale fotoapparatuur, maar er wordt geen röntgenstraling gebruikt.
 - **Elektroretinografie (ERG)** Met behulp van speciale draadelektroden die in de fornix worden gelegd, wordt de reactie van het totale netvlies op lichtimpulsen gemeten. Dit gebeurt na pupilverwijding en een lange periode van adapteren in het donker, met lichtflitsen die zowel het staafjessysteem als het kegelsysteem stimuleren.
 - **Elektro-oculografie (EOG)** Met behulp van elektroden aan weerszijden van het oog wordt de rustpotentiala van het oog gemeten. De patiënt moet hiervoor ritmisch van links naar rechts kijken. Het oog hoeft niet te worden gedruppeld en de test wordt zowel in het licht als in het donker uitgevoerd. Het EOG geeft informatie over de functie van het retinale pigmentepitheel, maar geeft geen informatie over de visuele functie.
 - **Optical Coherence Tomography (OCT)** Met deze nieuwe techniek kan op patiëntvriendelijke wijze veel informatie over de diepere lagen van de retina en het pigmentepitheel worden verkregen. De OCT heeft in steeds meer klinieken zijn intrede gedaan.
 - **Autofluorescentie** Met behulp van een scanning-laser-ophthalmoscoop en speciale filters, wordt een soort foto's gemaakt dat met name bij erfelijke retinadystrofieën extra informatie geeft over de uitbreiding van de atrofie.
- **Genetische diagnose** De klinische diagnose kan bij een groot deel van de JMD-vormen worden bevestigd door het aantonen van een pathogene mutatie in het betreffende gen. DNA-onderzoek kan ingezet worden om de volgende redenen:
 - ter bevestiging van de (vermoedelijke) klinische diagnose;
 - om dragerschap bij familieleden vast te stellen;
 - bij de JMD-(index-)patiënt wordt de exacte mutatie vastgesteld, zodat familieleden daar later op onderzocht kunnen worden;
 - in het kader van prenatale genetische diagnostiek, wat voor JMD wel mogelijk is, maar vrijwel niet wordt gedaan.

Beloop

Alle varianten van JMD zijn in principe progressief. Het tempo waarin de symptomen verergeren, verschilt van patiënt tot patiënt, ook binnen een specifiek ziektebeeld en tussen leden van dezelfde familie.

Symptomen

Algemeen

Een aantal symptomen is kenmerkend voor alle vormen van JMD. De snelheid waarmee ze optreden en de ernst wisselen echter tussen de verschillende ziektebeelden. Daarnaast zijn er per ziektebeeld specifieke symptomen, die verderop worden besproken.

- **Progressief slechter zien** Het eerste symptoom van JMD is vaak een afname van de visus die niet kan worden gecorrigeerd met een bril of lenzen.
- **Centraal scotoom** In het centrum van het gezichtsveld wordt scherp zien onmogelijk. Er ontwikkelen zich veelal één of meer wazige vlekken, die meebewegen met de blikrichting van de patiënt. Hierdoor is het centrale zien van de patiënten gestoord. Ook kan vertekening van het centrale beeld ontstaan.
- **Lichtschuw** Patiënten zijn vaak gevoelig voor fel (dag-)licht, wat zich bijvoorbeeld kan uiten in ernstige, in eerste instantie onverklaarbare, vermoeidheid.
- **Overgang licht naar donker** Patiënten kunnen veel moeite hebben met de aanpassing van licht naar donker bijvoorbeeld bij het inrijden van een tunnel of het betreden van een bioscoop. De oorzaak hiervan is het uitvallen van de centrale kegelfunctie, die normaliter de eerste en snelle adaptatie aan het donker verzorgt.
- **Kleurenblindheid** Er kan een afname van het kleurenzien optreden.
- **Visuele hallucinaties** Bij ernstig visusverlies kunnen patiënten visuele hallucinaties krijgen (het Charles Bonnet Syndroom). Dit heeft geen onderliggende psychiatrische oorzaak, maar wordt verklaard door spontane activiteit van het centrale visuele systeem in de hersenen, bij de afname van de afferente visuele impulsen. Patiënten zijn zich bewust dat de beelden niet echt zijn.
- **Afname dieptezicht** Om goed diepte te kunnen zien, is goede (samen-)werking van beide ogen noodzakelijk. Zodra er visusverlies of gezichtsvelduitval optreedt aan één oog, heeft dit directe gevolgen voor het stereoscopisch zien.
- **Psychische klachten** Zolang de juiste diagnose nog niet is gesteld, zullen patiënten hun slechtere visus vaak onbewust proberen te compenseren. Vermoeidheid en burn-out zijn daardoor nogal eens indirecte effecten van JMD. Vooral de autosomaal recessieve JMD-varianten worden soms pas relatief laat gediagnosticeerd, doordat het (zeldzame) ziektebeeld nog niet bekend is binnen de familie. Ook na de diagnose kunnen er psychische klachten (onder andere depressie, angst, vermoeidheid en minderwaardigheidsgevoelens) optreden, vanwege de extra belasting van de ziekte zelf en het verwerken van het volledig veranderde toekomstperspectief.

Ziektespecifieke symptomen

- **Ziekte van Stargardt** De ziekte uit zich vaak als eerste met een verminderde visus. De gezichtsvelduitval start met kleine vlekjes. Zodra het beeld op de beschadigde delen van de retina valt, verdwijnt het. Hierdoor kan een “komen-en-gaan”-effect van voorwerpen ontstaan. De afname van het kleurenzien treedt relatief laat op, wanneer de visus al ernstig is gedaald. Doordat de symptomen van de ziekte van Stargardt zich soms pas ná het 50^e levensjaar manifesteren, kan bij dergelijke 'late-onset'-patiënten abusievelijk de diagnose leeftijdsgebonden maculadegeneratie worden gesteld.
- **Ziekte van Best** De ziekte van Best ontstaat al op jonge leeftijd (3-15 jaar), maar het duurt vaak vele jaren voordat de gezichtsscherpte wordt aangetast. Regelmatig wordt de afwijking ontdekt bij oogheelkundig onderzoek, nog voordat er symptomen zijn opgetreden. De eerste symptomen zijn meestal een daling van de visus of vervorming van het beeld. De uiteindelijke gezichtsscherpte daalt vaak naar minder dan 0,2 in het slechtste oog. Vaak wordt in het goede oog een bruikbare gezichtsscherpte behouden. De aandoening is geassocieerd met hypermetropie (een “plus-bril”), waardoor er ook nog sprake kan zijn van een refractie-amblyopie. Het is daarom van belang om kinderen van Best-patiënten te onderzoeken op mogelijk behandelbare refractie-afwijkingen of amblyopie.
- **Juvenile retinoschisis** De gezichtsscherpte is zeer variabel, maar bevindt zich vaak tussen de 0,25 en 0,3 door de cysteuze maculopathie. De visus blijft echter wel redelijk stabiel, zodat de aangedane jongens/mannen vaak zeer goed aangepast zijn. De vaak aanwezige perifere schisis (in ongeveer 50% van de gevallen) zorgt voor een beperking van het perifere gezichtsveld (meestal boven) en maakt de patiënten gevoelig voor traumata (glasvochtbloedingen) en netvliesloslating.
- **Kegeldystrofie** Het eerste symptoom van kegeldystrofie is meestal een gestoord kleurenzien, gevolgd door een afname van de visus. De gezichtsscherpte neemt in de loop van de jaren af tot ernstige slechtheid (visus <0,1). De snelheid waarmee dit gebeurt, verschilt echter van persoon tot persoon. Veel patiënten zijn op jonge leeftijd al ernstig visueel gehandicapt. Een veel voorkomende klacht bij kegeldystrofie is fotofobie. Omdat de patiënten door het uitvallen van de kegeltjes steeds meer met hun staafjes kijken, functioneren zij beter bij weinig licht en worden daardoor lichtschuw. Wanneer in een laat stadium ook de staafjes bij het proces worden betrokken, ontstaan ook nachtblindheid en uitval van het perifere gezichtsveld.
- **Centrale Areolaire Choroïdea Dystrofie (CACD)** De eerste symptomen zijn meestal een daling van de visus. Deze daling verloopt relatief traag. De uiteindelijke gezichtsscherpte daalt vaak naar minder dan 0,1 in één of beide ogen. Er is een progressieve afname van het kleurenzien.

Bevindingen bij oogheelkundig onderzoek

- **Ziekte van Stargardt** Kenmerkend voor de ziekte van Stargardt zijn onregelmatige, streperige, gele vlekjes in het centrum van het netvlies. Deze bevinden zich in het retina-pigmentepitheel (de laag onder het netvlies). Na verloop van tijd ontstaat er een atrofisch litteken in de macula. In een vroeg stadium kunnen er nog geen afwijkingen zichtbaar zijn. Het electroretinogram (ERG) is meestal normaal, maar het fluorescentie-angiogram laat een typisch donkere choroïdea zien.
- **Ziekte van Best** In het eerste stadium van de ziekte van Best zijn er nauwelijks afwijkingen van de macula te zien. Vervolgens ontstaat er een geeloranje vlek centraal in de macula. Dit geeft een typisch beeld van een blaas bij de Optical Coherence Tomography (OCT). De visus is dan vaak nog redelijk tot goed. Vervolgens treedt vervloeiing van de gele massa op, met uiteindelijk atrofie die gepaard gaat met sterke daling van de gezichtsscherpte. Het electro-oculogram (EOG) is in alle stadia van de ziekte gestoord, zelfs als er geen zichtbare afwijkingen zijn (non-penetrantie).
- **Juveniele retinoschisis** Pathognomisch voor juveniele retinoschisis zijn de kleine netvliesplooitjes die vanuit het midden van de macula radiaal naar buiten lopen (spakenwielaspect). Bij ongeveer de helft van de patiënten kunnen er ook afwijkingen in de periferie van het netvlies worden waargenomen. De cysten in de macula nemen geleidelijk af en vaak blijft er een atrofische macula over. Op het ERG worden specifieke afwijkingen gezien.
- **Kegeldystrofie** Soms zijn er bij kegeldystrofie nauwelijks afwijkingen in de macula zichtbaar. Soms is er schijfvorming verlies van pigment waarbij het centrale deel intact blijft en soms is er een beeld dat lijkt op areolaire atrofie van de macula. Het kleurenzien is gestoord evenals het ERG.
- **Centrale Areolaire Choroïdea Dystrofie (CACD)** Aanvankelijk zijn er bij CACD minimale afwijkingen van het retina-pigmentblad te zien; de visus is dan nog niet verminderd. Deze afwijkingen verergeren in de loop van de jaren tot totale atrofie van een rondscherp afgegrensd gebied in de macula.

Algemeen

- **Behandelaar** De behandeling wordt uitgevoerd door een in JMD gespecialiseerde oogarts. Verder zijn de optometrist en de low-visionsspecialist betrokken. Een low-visionsspecialist is deskundig op het gebied van hulpmiddelen voor slechtzienden en houdt vaak spreekuur in een ziekenhuis. Bij revalidatietrajecten kunnen ook andere hulpverleners worden ingezet (zie *Beleid, Revalidatie*).
- **Geen curatie** Voor geen van de JMD-ziektebeelden bestaat er een effectieve en bewezen curatieve behandeling.
- **Preventie** Er zijn geen primair preventieve maatregelen die kunnen voorkomen dat JMD optreedt bij genetisch belaste personen (mutatiedragers). Wel zijn er mogelijkheden om de progressie van de ziekte af te remmen (secundaire preventie).
- **Toekomst** De ontdekking van steeds meer veroorzakende genmutaties biedt hoop om in de toekomst behandelingen te ontwikkelen op basis van gentherapie. De eerste experimenten op basis van stamceltherapie vinden reeds plaats.

Secundaire preventie

- **JMD, algemeen**
 - Roken is een bewezen risicofactor voor verworven leeftijdsgebonden maculadegeneratie. Roken wordt daarom ontraden aan alle patiënten met maculadegeneratie, waaronder ook JMD.
 - Er zijn aanwijzingen dat bepaalde voedingsstoffen (in het bijzonder anti-oxidanten) de progressie van netvlies schade kunnen remmen. De kennis hierover is echter nog onvoldoende om bepaalde voedingssupplementen te adviseren. Vooralsnog geldt dat patiënten zich het beste kunnen houden aan de algemeen gangbare adviezen over gezonde voeding. Het eventueel gebruik van voedingssupplementen moet altijd worden overlegd met de behandelend oogarts.
 - Overmatige blootstelling aan (direct) licht moet zo veel mogelijk worden vermeden. Hiervoor zijn verschillende hulpmiddelen beschikbaar (zie *Beleid, Hulpmiddelen*).
 - In verband met de bij JMD voorkomende refractieafwijkingen is regelmatige brilcontrole noodzakelijk.
- **Ziekte van Stargard** Vitamine A bevattende voedingssupplementen kunnen tot een toename van opgehoopte afvalstoffen in het netvlies leiden en moeten daarom worden vermeden.
- **Kegeldystrofie** In de vroege fase van de aandoening kunnen patiënten gebaat zijn bij een oranjegekleurde bril die het beeldcontrast verhoogt.
- **Juvenile retinoschisis** Patiënten en hun huisarts moeten zich bewust zijn van symptomen die kunnen wijzen op netvliesloslating: lichtflitsen en plotselinge gezichtsvelduitval. In een dergelijk geval moeten zij direct worden onderzocht door een oogarts. Een tijdige operatie kan blindheid aan het betreffende oog voorkomen. Ook bij een glasvochtbloeding kan een operatie noodzakelijk zijn. Kenmerken van een glasvochtbloeding zijn: plotselinge grijze

of wazige vlekken in het gezichtsveld of plotselinge afname van de totale gezichtsscherpte. Vermijden van ruwe contact-sporten en het gebruik van een beschermbril kunnen de kans op ernstig visusverlies verminderen.

Revalidatie

- **Programma's** In de regionale instellingen voor blinden en slechtzienden (zie *Consultatie en verwijzing*) worden diverse revalidatieprogramma's aangeboden om te leren omgaan met de (progressieve) visuele handicap. De revalidatieprogramma's richten zich op verschillende onderdelen zoals ADL-vaardigheden, mobiliteit en verkeersdeelname, het aangaan en vasthouden van sociale contacten, huishoudelijk werk en arbeidsdeelname.
- **Multidisciplinair** Revalidatie wordt altijd multidisciplinair opgezet. De volgende disciplines kunnen hierbij betrokken zijn: ergotherapeut, low-visionsspecialist, orthoptist, fysiotherapeut, psycholoog, maatschappelijk werk, maar bijvoorbeeld ook ICT'ers om patiënten te ondersteunen bij aangepast computergebruik. De behoefte aan revalidatie wordt overigens niet altijd uitgesproken door de patiënt. Deze is zich ook niet altijd bewust van de mogelijkheden die revalidatie kan bieden.

Hulpmiddelen

- Bij gebrek aan curatieve behandelingen zijn low-vision hulpmiddelen van groot belang voor JMD-patiënten. Deze maken het mogelijk om specifieke activiteiten te ondernemen en zelfstandig en actief deel te blijven nemen aan de maatschappij. Hieronder wordt een overzicht gegeven van veel voorkomende hulpmiddelen. Het aanbod is echter zeer groot en een verwijzing door de oogarts naar een low-visionsspecialist is meestal geïndiceerd.
- **Kijkhulpmiddelen** Er zijn diverse vergrotende middelen die behulpzaam kunnen zijn bij lezen, handwerken en andere hobby's. Voorbeelden zijn:
 - **Loepbril** In een normaal brilmontuur worden sterk vergrotende lenzen geplaatst. Het te lezen voorwerp moet dicht bij de bril worden gehouden.
 - **Telescoopbril** Dit is een bril met ingebouwde miniaturtelescop voor veraf zien zoals bij televisiekijken en theaterbezoek.
 - **Telescooploepbril** Bij een telescooploepbril zijn de telescopen instelbaar gemaakt zodat deze ook gebruikt kunnen worden voor dichtbij zien, zoals bijvoorbeeld bij het lezen. Het verschil met de loepbril is dat deze er niet uitziet als een gewone bril, maar in de glazen gemonteerde telescopen heeft.
 - **Loeplamp** Dit is een grote loep op een statief met een ingebouwde lamp.
 - **Beeldschermloep** Een beeldschermloep heeft een camera en een beeldscherm dat teksten naar de gewenste grootte kan vergroten en ook het contrast van de tekst kan aanpassen. Deze zijn er in vele soorten en maten (ook zakformaat).

- *Anti-scheefkijkbril* Patiënten met gevorderde maculadegeneratie moeten schuin wegstaren om iemand te kunnen zien, omdat zij alleen nog fixeren buiten de macula in het perifere gezichtsveld. Met behulp van een prismabril kunnen zij iemand recht aankijken tijdens een gesprek. De bril verandert uiteraard niets aan de centrale gezichtsscherpte, maar verplaatst het beeld naar de perifere retina. Slechts een deel van de patiënten heeft echter baat bij een dergelijke bril.
- **Computeraanpassingen** Er zijn diverse hulpmiddelen voor de PC, speciaal voor slechtzienden. Reguliere programma's hebben echter steeds meer functies die ook voor blinden en slechtzienden uitkomst bieden (vergrotingsopties, voorleesfuncties, contrastaanpassing).
 - *Vergrotingsprogramma's* Deze vergroten de tekst, kunnen de kleurinstellingen aanpassen (bijv. wit-op-zwart i.p.v. zwart-op-wit teksten) en de cursorweergave vergroten.
 - *Aangepast toetsenbord* Er zijn diverse toetsenborden die het typen vereenvoudigen voor mensen die niet blind kunnen typen; er wordt gebruikgemaakt van onder meer grotere toetsen of kleurcodes. Ook zijn er toetsenborden in braille.
 - *Spraaksynthesizer* Het beeld van de computer wordt omgezet naar digitale spraak. De synthesizer kan zowel een hardware-apparaat zijn als een softwareprogramma.
 - *Brailleleesregel* Het beeld van de computer wordt omgezet naar braille. Dit gebeurt op een tastregel onder het toetsenbord waaruit pennetjes omhoog komen, die een braillepatroon vormen.
 - *Spraakherkenning* Met spraakherkenningprogramma's kunnen tekst en functies worden ingesproken.
- **Leeshulpmiddelen** Om boeken en tijdschriften te kunnen (blijven) lezen, zijn er diverse hulpmiddelen ontwikkeld. Ook hierbij geldt dat steeds meer reguliere producten geschikt zijn voor slechtzienden. Hierbij valt te denken aan luisterboeken en e-readers waarbij de tekst eenvoudig vergroot kan worden. Ook is er een aantal specifieke hulpmiddelen.
 - *Daisyspeler* Op een Daisyspeler (Digital Accesible Information System) kunnen bestanden in een speciaal formaat worden afgespeeld. Het is vergelijkbaar met een luisterboek, maar het heeft extra functies en bevat veel meer informatie (tekst) per cd. Voor onder andere studie- en werkdoeleinden kunnen op verzoek boeken worden 'ingelesen'. Ook worden bijvoorbeeld gebruiksaanwijzingen en recepten ingelezen.
 - *Ondertitels* voorlezen Er zijn speciale programma's die ondertitels van de televisie kunnen vergroten en/of voorlezen.
 - *Voorleesapparatuur* Gedrukte tekst wordt door deze apparaten gescand en vervolgens voorgelezen.
- **Voorkomen lichthinder** Lichthinder kan worden voorkomen door diverse hulpmiddelen. Zowel bij zonnebrillen als andere zonweringen, hebben patiënten soms baat bij lichtdoorlatingsfactoren van slechts enkele procenten.
 - *Filterglazen* Gekleurde brillenglazen of een goede zonnebril kunnen het licht filteren. Soms worden ook contactlenzen geadviseerd die het licht van kortere golflengten filteren.
 - *Zonneklep* Ook het dragen van een pet of hoed met brede rand kan klachten voorkomen.
 - *Zonwerende folie* Door zonwerende folie op de ramen te plakken, kan grote vermoeidheid bij lichtgevoeligheid worden voorkomen (bijvoorbeeld op de werkplek).
 - *Speciale lampen* Plafondstralers ofwel 'up-lighters' kunnen eveneens tot minder vermoeidheid en pijn leiden.
- **Mobiliteitshulpmiddelen** Slechtziendheid houdt vaak ook in dat mensen zich niet goed zelfstandig in het verkeer of openbaar vervoer kunnen begeven.
 - *Herkenningstok* Deze stok dient louter voor de herkenbaarheid als slechtziende, zodat andere verkeersdeelnemers daarmee rekening kunnen houden. Daarnaast zijn er ook 'ik ben slechtziend'-buttons om anderen op de hoogte te stellen van de handicap.
 - *Taststok* De taststok lijkt op de herkenningstok maar is tevens geschikt om obstakels en hindernissen mee af te tasten.
 - *Trekker* De Trekker is een navigatiesysteem speciaal voor slechtziende wandelaars. Het geeft aan waar iemand zich bevindt en hoe diegene het best kan lopen. Overigens bieden ook gewone navigatiesystemen steeds meer mogelijkheden voor wandelaars.
 - *Openbaar vervoer* De Nederlandse Spoorwegen bieden assistentie aan (visueel) gehandicapten. Dit kan voorafgaand aan de reis worden aangevraagd. Tevens kunnen visueel gehandicapten onder bepaalde voorwaarden een 'begeleiderskaart Openbaar Vervoer' aanvragen. Hiermee mag een begeleider gratis meereizen op hetzelfde traject.
- **ADL-hulpmiddelen** Er zijn veel hulpmiddelen ontwikkeld om slechtzienden te ondersteunen in het dagelijks leven. Voorbeelden zijn sprekende kookwekkers, groot-letterbingokaarten, braillekalenders, speciale horloges en aangepast sportmateriaal.

Voorzieningen

Verschillende organisaties bieden hulp aan blinden en slechtzienden en hebben speciale voorzieningen (zie *Consultatie en verwijzing*). Deze voorzieningen zijn vooral van belang omdat JMD niet te genezen is. Patiënten moeten dus (optimaal) leren leven met de beperkingen waarmee JMD gepaard gaat.

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

Ethiek

- **Zelfbeschikkingsrecht** Elke patiënt heeft zelfbeschikkingsrecht. Daarom moet worden geaccepteerd dat iemand zich niet wil laten onderzoeken of hij/zij mutatie-dragers is. Dit kan echter wel gevolgen hebben voor familieleden, die hierdoor wellicht ook niet te weten komen dat zij het risico lopen mutatie-dragers te zijn of die daardoor niet kunnen worden getest op de specifieke mutatie.
- **Informerende familieleden** Gezien de Nederlandse privacy-wetgeving is het klinisch geneticus/consulenten niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over de gevonden mutatie. Echter, de patiënt kan onder begeleiding van, en met behulp van door de klinisch geneticus opgestelde familiebriefjes, zijn/haar familieleden informeren. De patiënt moet worden gewezen op het belang voor de familieleden en de morele verantwoordelijkheid hen te informeren.
- **Leeftijd** Volgens de WGBO kan iemand vanaf 16-jarige leeftijd om presymptomatisch DNA-onderzoek naar behandelbare aandoeningen vragen, omdat vanaf die leeftijd mag worden verwacht dat iemand autonoom in staat is deze afweging te maken. Als er al symptomen zijn kan DNA-onderzoek al op jongere leeftijd worden ingezet als onderdeel van de diagnostiek.

Diagnostiek bij familieleden

- **Klinisch geneticus** Na het stellen van de klinische diagnose wordt in de meeste gevallen aangeraden een klinisch geneticus te consulteren. Deze kan de patiënt en familieleden voorlichten en adviseren bij de afweging om DNA-onderzoek te laten verrichten. Allereerst wordt bij een aangedaan familielid bepaald of de diagnose door middel van DNA-onderzoek kan worden bevestigd en wordt de specifieke mutatie vastgesteld. Vervolgens kunnen ook andere familieleden worden getest op deze mutatie.

Kinderwens/prenatale diagnostiek

- **Keuze** Keuzes rondom het krijgen van kinderen worden niet alleen ingegeven door het risico dat het kind is aangedaan, maar ook in de wetenschap dat één van de ouders slechtziend is of een grote kans op het ontwikkelen van slechtziendheid heeft.
- **Kinderwens en reproductieve opties** Bij een kindwens wordt de patiënt geadviseerd zich te laten voorlichten/ adviseren. De klinisch geneticus kan informeren over de mogelijke handelingsopties die er zijn om de aandoening bij een (volgend) kind vast te stellen en/of te voorkomen. Eventueel kan men prenataal onderzoek laten uitvoeren (zie *Consultatie en verwijzing*). Ouders hebben diverse mogelijkheden. Zij zullen zelf een, voor hen passende, keuze moeten maken. Een klinisch geneticus (en/of genetisch consulent) kan hulp bieden bij het nemen van een besluit. De opties zijn:
 - natuurlijke zwangerschap met 50% risico dat het kind is aangedaan;
 - prenatale DNA-diagnostiek met zwangerschapsafbreking bij een aangedaan kind;

- preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD);
 - ei-/zaadceldonatie;
 - adoptie;
 - kinderloos blijven.
- **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** Wanneer wordt overwogen om via PGD zwanger te worden, kan worden verwezen naar de klinisch geneticus voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie *Consultatie en verwijzing*). PGD is alleen mogelijk als de specifieke mutatie in de familie bekend is. Daarnaast is het afhankelijk van de ernst van het ziektebeeld of een verzoek tot PGD wordt ingewilligd. Met een IVF-procedure worden embryo's verkregen. Voor terugplaatsing van de embryo's worden enkele cellen van een embryo afgenomen en onderzocht op de bekende mutatie. Eén of twee niet aangedane embryo's worden in de baarmoeder teruggeplaatst.
 - **Rol van de huisarts** Er kan een rol voor de huisarts zijn weggelegd in de voorlichting over prenatale diagnostiek en PGD. Veel patiënten zijn onvoldoende op de hoogte van de verschillende reproductieve mogelijkheden. Wellicht ziet een aantal mensen af van kinderen vanwege de angst om de mutatie door te geven, omdat zij onvoldoende op de hoogte zijn van de mogelijkheid om een kind te krijgen zonder de mutatie.
 - **Zwangerschap en bevalling** Er zijn geen specifieke voorzorgsmaatregelen nodig tijdens de zwangerschap en de bevalling.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Algemeen

- **Patiëntdeskundigheid** JMD-patiënten zijn, na enige tijd, vaak goed geïnformeerd over hun ziekte. Patiënten stellen het op prijs als hun kennis wordt erkend en de huisarts aangeeft niet volledig op de hoogte te zijn van het ziektebeeld. Een deel van de patiënten is verenigd in de MD Vereniging (zie *Consultatie en verwijzing*).

Medische aspecten

- **Alarmsymptomen** Bij juveniele retinoschisis is er een verhoogd risico op een netvliesloslating of een glasvochtbloeding. Verwijs altijd direct door naar de oogarts bij de volgende klachten: lichtflitsen, plotseling ontstane troebelingen, gezichtsvelduitval of visusverlies.
- **Oogstand** Om "langs" de blinde vlek(ken) te kijken, kijken patiënten naast voorwerpen en personen die zij willen zien. Hiermee zorgen ze dat het object waarnaar zij kijken in het resterende deel van het netvlies komt en daarmee zichtbaar wordt. Dit moet door de huisarts niet verward worden met verlegenheid, een neurologische afwijking of een aandoening aan de oogspieren.
- **Checklists** Om een beeld te krijgen van de concrete beperkingen, kunnen patiënten op www.ooglijn.nl checklists invullen. Dit kan voor de huisarts een hulpmiddel zijn om de situatie van de patiënt in te schatten.

Psychosociale aspecten

- **Kwaliteit van leven** Hoewel JMD nooit leidt tot volledige blindheid, kunnen patiënten ernstig slechtziend worden. Zij worden daardoor beperkt bij werk, sociale contacten, hobby's, ouderschap en dergelijke. Autorijden is vaak niet meer mogelijk, gezichten worden niet herkend en de leessnelheid loopt fors terug zodra men vergrotings-apparatuur moet gaan gebruiken. In een enkel geval kan een patiënt dermate slechtziend worden dat deze aangewezen is op vergaande hulp, zoals van een blinden-geleidehond.
- **Emoties** Zowel voor patiënten als voor ouders van jonge kinderen met JMD kan de ziekte gepaard gaan met veel emoties. De wetenschap dat het een progressief ziektebeeld is, kan erg bedreigend zijn. Het is onzeker in welk tempo de ziekte verergert en wanneer deze zich zal stabiliseren. Veel voorkomende gevoelens zijn angst, onzekerheid, verdriet en somberheid. Depressiviteit kan onder meer het gevolg zijn. De huisarts moet alert zijn op dergelijke psychosociale problematiek en kan de patiënt hierin begeleiden. Ook kan worden doorverwezen naar andere hulpverleners (psycholoog, maatschappelijk werk, maar ook bijvoorbeeld fysiotherapeut voor massage/ontspanningstechnieken). De gespecialiseerde instellingen voor blinden en slechtzienden kunnen een deel van deze ondersteuning veelal ook aanbieden (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Afname schoolprestaties** Slechtziendheid kan de oorzaak zijn van afnemende schoolprestaties of gedragsproblematiek bij kinderen. Ook nadat de diagnose JMD is gesteld, moet de huisarts alert blijven op de slechtziendheid als oorzaak van eventuele leer- en gedragsproblemen bij kinderen.
- **Aanpassingen op school en werk** Er kunnen diverse aanpassingen noodzakelijk zijn op werkplekken en in klaslokalen. Patiënten kunnen niet dicht bij het raam zitten vanwege lichtschuwheid of moeten gebruik maken van materialen met grote letters. Scholieren moeten bijvoorbeeld toestemming krijgen om een zonnebril te dragen in de klas en leraren moeten zich bewust zijn dat het wegstijven van de leerling niets te maken heeft met desinteresse, maar noodzakelijk is om iets te kunnen zien. Lezen van toetsen en examenteksten zal veelal langzamer gaan. Hiermee moet in de beoordeling en/of de duur van de toets rekening worden gehouden. Omdat de ziekte progressief is, moeten deze aanpassingen regelmatig worden geëvalueerd en eventueel worden aangepast.
- **Veiligheid** Vooral bij kinderen kan het noodzakelijk zijn om bepaalde veiligheidsmaatregelen in acht te nemen, bijvoorbeeld een beschermende bril bij snelle balsporten, omdat de bal soms uit het gezichtsveld verdwijnt.
- **Partners** Ook voor partners van patiënten is slechtziendheid een grote belasting. De diagnose kan ook voor hen schokkend zijn. Bovendien kan de (mantel-)zorg veel vergen van de partner.
- **Omgeving** Patiënten met JMD worden niet altijd serieus genomen door hun omgeving. Doordat zij in de periferie vaak goed kunnen zien, wordt de mate van slechtziendheid onderschat. Het is moeilijk uit te leggen wat men wel of niet kan zien. Kleine voorwerpen zijn, als ze op de juiste plek liggen, soms goed zichtbaar, terwijl iets groots over het hoofd kan worden gezien. Dit zal altijd verwarrend zijn voor de omgeving. Ook krijgen patiënten wel eens het verwijt verlegen of ongeïnteresseerd over te komen, omdat zij hun ogen wegdraaien van de persoon die ze willen zien. Iemand recht aankijken tijdens een gesprek gaat vaak niet. JMD-patiënten hebben vaak veel moeite met het herkennen van personen, wat soms ook tot onbegrip leidt.

Sociale aspecten

- **Lotgenotencontact** Contact met medepatiënten kan worden gelegd via de MD Vereniging (zie *Consultatie en verwijzing*). De huisarts kan patiënten wijzen op het bestaan van deze patiëntenvereniging en het belang ervan benadrukken. Omdat het een ziektebeeld betreft waar weinig curatieve behandelingsopties voor zijn, kan lotgenotencontact van groot belang zijn.
- **Autorijden** Patiënten komen niet in aanmerking voor een rijbewijs als zij een visus lager dan 0,5 hebben. Dit geldt voor vrijwel alle JMD-patiënten.
- **Verzekeringen** Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies over werk en verzekeringen (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Werk** Afhankelijk van het soort werk, kan JMD leiden tot een flinke achteruitgang van de zogenaamde 'verdiencapaciteit'. Dit kan betekenen dat een JMD-er voor een bepaald percentage 'ziek' ofwel gedeeltelijk arbeidsongeschikt wordt gemeld. Dat zal er toe kunnen leiden dat er een reïntegratietraject moet worden ingezet. Mede omdat er relatief weinig mensen zijn die pas ná het betreden van de arbeidsmarkt beperkt worden door een oogaandoening én omdat elke aandoening weer anders uitwerkt, is hier geen sprake van een standaardtraject en is ondersteuning door gespecialiseerde instellingen én 'lotgenoten' veelal van groot belang.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek, behandeling en begeleiding**
 - Patiënten met JMD worden begeleid door oogartsen met speciale interesse in dit ziektebeeld. Deze zijn verbonden aan een aantal Universitair Medische Centra (UMC's) en aan het Nederlands Instituut voor Neurowetenschappen (NIN) te Amsterdam. Patiënten bij wie het vermoeden van JMD bestaat, zullen via een algemeen oogarts worden doorverwezen. Vaak zijn patiënten naar de oogarts verwezen door opticiens of optometristen, die merken dat er sprake is van een oogaandoening die met een gewone bril niet is te corrigeren.
 - Begeleiding in het kader van revalidatie vindt plaats in één van de regionale instellingen voor blinden en slechtzienden of via de polikliniek van het behandelend ziekenhuis.

- **Erfelijkheid** Voorlichting/advisering van familieleden vindt meestal plaats in één van de klinisch genetische centra in de UMC's of bij het NIN.
- **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** Intake en laboratoriumonderzoek voor PGD vinden plaats in het Universitair Medisch Centrum Maastricht (MUMC+). De IVF-behandeling kan worden verricht in Maastricht en daarnaast in Groningen en Utrecht.

Belangenbehartiging

- **Patiëntenvereniging** De MD Vereniging is een vereniging voor mensen met maculadegeneratie. Met circa 5.300 leden is dit de grootste vereniging voor slechtzienden in Nederland. Patiënten en hun familieleden kunnen er terecht voor lotgenotencontact en informatie over de ziekte en hulpmiddelen. Ruim 90% van de leden van de MD Vereniging heeft leeftijdsgebonden maculadegeneratie, de JMD-patiënten zijn binnen de MD Vereniging echter 'een actieve minderheid'. Nieuwe leden worden persoonlijk benaderd en welkom geheten door het zogenaamde belteam. Patiënten met kegeldystrofie of kegelstaafdystrofie kunnen ook terecht bij Retina Nederland.
- **CG Raad en NPCF** De MD Vereniging is aangesloten bij de Chronisch zieken en Gehandicapten (CG-)Raad en bij de Nederlands Patiënten Consumenten Federatie (NPCF). CG-raad en NPCF hebben de intentie tot een fusie uitgesproken.
- **Algemene Nederlandse Gehandicapten Organisatie (ANGO)** De ANGO is een algemene landelijke vereniging van, voor en door mensen met een functiebeperking en chronisch zieken.
- **Regionale instellingen voor blinden en slechtzienden** *Bartiméus* en *Koninklijke Visio* zijn instellingen voor blinden en slechtzienden die zowel intra- als extramuraal ondersteuning bieden op het gebied van wonen, leren, werken en dagelijks leven. Beide hebben diverse vestigingen door heel Nederland.
- **Viziris/Ooglijn** Viziris is de netwerkorganisatie van en voor mensen met een visuele beperking en is de koepelorganisatie voor zes verenigingen voor blinden en slechtzienden. Onderdeel van Viziris is de Ooglijn (030-2945444) waar slechtzienden persoonlijk advies vragen of een vertrouwelijk gesprek kunnen hebben. Ook kan via de Ooglijn hulp bij ICT-problemen worden gevraagd. De website geeft praktische informatie over allerlei onderwerpen.
- **Loket Aangepast-lezen** Bij het Loket Aangepast-lezen kunnen boeken, kranten en tijdschriften in een aangepaste leesvorm worden aangevraagd, bijvoorbeeld als Daisy-rom. Ook via de website kan veel materiaal worden beluisterd.
- **MEE MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met verstandelijke, lichamelijke en/of chronische ziekte. De ondersteuning is er voor ouders en hun kinderen, maar ook voor volwassenen.
- **Welder** Welder - voorheen Breed Platform Verzekerden en Werk - geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.

Relevante websites

- MD Vereniging: patiëntenvereniging, voor informatie en lotgenotencontact
www.mdvereniging.nl
- Chronische Zieken en Gehandicaptenraad
www.cg-raad.nl
- NPCF
www.npcf.nl
- Algemene Nederlandse Gehandicapten Organisatie
www.ango.nl
- Viziris: informatie en weblinks voor blinden en slechtzienden
www.viziris.nl
- Fovig: federatie van ouders van kinderen met een visuele handicap
www.fovig.nl
- Retina Nederland
www.retina nederland.nl
- Ooglijn: advies en gespreksmogelijkheid voor slechtzienden
www.ooglijn.nl
- Objectieve informatie van een aantal oogheelkundige klinieken
www.oogartsen.nl
- Bartiméus: regionale instelling en expertisecentrum voor blinden en slechtzienden
www.bartimeus.nl
- Koninklijke Visio: regionale instelling en expertisecentrum voor blinden en slechtzienden
www.visio.org
- Loket aangepast lezen
www.aangepast-lezen.nl
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)
www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
- Orphanet: portal voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen
www.orpha.net
- Informatie over klinische genetica
www.vkgn.org
- Informatie over preïmplantatie genetische diagnostiek
www.pgd nederland.nl
- Objectieve informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektebeelden van het Erfocentrum
www.erfelijkheid.nl en www.erfelijkheidinbeeld.nl
- Algemene informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektebeelden voor jongeren
www.ikhebdat.nl

Achtergrondinformatie

- Zorgboek Maculadegeneratie. Stichting September (www.boekenoverziekten.nl)
- Juvenile maculadegeneratie, een special van de MD Vereniging
- Maculadegeneratie, en hoe nu verder? Gids met praktische informatie over de oogaandoening maculadegeneratie (uitgave van de MD Vereniging)

Literatuurlijst

1. Actuele Onderwerpen. Maculadegeneratie, oorzaak nummer één van slechtziendheid bij volwassenen. AO2847 2007. Lelystad 2007.
2. Apushkin MA, Fishman GA, Rajagopalan AS. Fundus findings and longitudinal study of visual acuity loss in patients with X-linked retinoschisis. *Retina*. 2005 Jul-Aug;25(5):612-8.
3. Boon CJ, et al. Central areolar choroidal dystrophy. *Ophthalmology*. 2009 Apr;116(4):771-82, 782.e1. Epub 2009 Feb 25.
4. Boon CJ, et al. Clinical and molecular genetic analysis of best vitelliform macular dystrophy. *Retina*. 2009 Jun;29(6):835-47.
5. Deutman AF. Stargardt disease. *M Orphanet*, 2003.
6. Genead MA, Fishman GA, Stone EM, Allikmets R. The natural history of stargardt disease with specific sequence mutation in the ABCA4 gene. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2009 Dec;50(12):5867-71. Epub 2009 Jul 2.
7. Hamel CP. Cone rod dystrophies. *Orphanet* 2007.
8. Kohl S. Genetic causes of hereditary cone and cone-rod dystrophies. *Ophthalmologie*. 2009 Feb;106(2):109-15.
9. Puech B. X-linked Juvenile Retinoschisis. *Orphanet*, 2004.
10. Spaide RF, Noble K, Morgan A, Freund KB. Vitelliform macular dystrophy. *Ophthalmology*. 2006 Aug;113(8):1392-400.
11. Tantri A, et al. X-linked retinoschisis: a clinical and molecular genetic review. *Surv Ophthalmol*. 2004 Mar-Apr;49(2):214-30.

Notities

Notities

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de MD vereniging, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntorganisaties en het Nederlands Huisartsen Genootschap. Deze brochure maakt deel uit van een reeks. De beschikbare informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen zijn te downloaden via www.nhg.org en www.vsop.nl. Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenorganisatie.

Maculadegeneratie Vereniging Nederland (MD Vereniging)

De MD Vereniging is een patiëntenvereniging die zich inzet voor de belangenbehartiging van de groeiende groep van mensen met MD. Veel mensen met MD en hun omgeving hebben behoefte aan specifieke informatie. Ook is er behoefte aan contact met lotgenoten. Via het netwerk van de vereniging is het mogelijk ervaringen uit te wisselen en aan (medische) informatie komen. Voor het bereiken van de doelstellingen is de MD Vereniging lid van een aantal koepelorganisaties, zoals Viziris (netwerkorganisatie van mensen met een visuele beperking) en de AMD Alliance International.

MD Vereniging
Postbus 2034
3500 GA UTRECHT
Telefoon: 030-29 80 707
E-mail: mdvereniging@viziris.nl
www.mdvereniging.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 65 patiëntenorganisaties -voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter- samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken. Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP zijn gerealiseerd.

VSOP
Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Nederlands Huisartsen Genootschap
Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw C.W. van Breukelen BSc, Coördinator Zeldzame Aandoeningen VSOP
Mevrouw drs. ir. S.S. Goren, arts/auteur Patiënt en Zorg advies en begeleiding, namens de VSOP
Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Dhr. B. Rutgers van der Loeff, contactpersoon JMD van de MD Vereniging
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:
Prof. Dr. C.B. Hoyng, oogarts, Radboud Universiteit Nijmegen,
Dr. M.J. van Schooneveld, oogarts, Academische Medisch Centrum Amsterdam.

Deze brochure is tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Revalidatiefonds.



Soest, 2012

