

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

Wilt u verder lezen, dan dient u lid te worden van de MaculaVereniging. De special is dan te vinden achter Inloggen.

[Lid worden](#)