

Macula

Special magazine van de

MaculaVereniging

nummer 4 - 4e jaargang - november 2017

Maga**MINDER**Zien



Ik zie aan de vorm dat het een kerk is,
maar kan de klok niet vinden.

4



6



12



14



Special juveniele macula-degeneratie



Dit is de vierde editie van het Macula Maga(minder)Zien, een uitgave van de MaculaVereniging en geheel gewijd aan juveniele macula-degeneratie (JMD). Een oog-aandoening die over het algemeen jonge mensen treft tussen de 10 en 30 jaar. Ook Carolien van Boven heeft een vorm van JMD. Zij wil graag hierover vertellen.

18 jaar, slechtziend worden en dan?

Ik ben Carolien van Boven, 44 jaar en woon in Barendrecht samen met mijn man en twee dochters van 13 en 10. Sinds mijn 18e denken de artsen dat ik de ziekte van Stargardt heb, maar zeker weten doen ze het niet. Tot nu toe is er maar één mutatie gevonden. Toen ik de diagnose macula-degeneratie kreeg werd mij verteld dat dat neer kwam op een beetje zwart-wit zien en meer niet. Ergens rond mijn 28e zou ik nog een restvisus van 10% hebben.



Met 10% per jaar ging mijn visus achteruit. Gelukkig was ik er na een prettig gesprek met het Belteam van de MaculaVereniging achter gekomen, dat ik het kon vergelijken met detailblind. Je ziet een gebouw, aan de vorm kan je zien dat het een kerk is, je kan de klok alleen niet vinden. En inderdaad, als er mensen langs lopen, zie ik ze wel maar pas dichtbij kan ik zien wie het is. Zeg maar gedag, dan hoor ik wie je bent.

Als ik nu, na 26 jaar, terug kijk op mijn ziekteproces kan ik vooral blij worden van alle dingen die ik nog wel kan. Dat klinkt misschien gek voor de mensen die net in de beginfase zitten, maar het moeilijkste is het accepteren dat je iets niet kan. Best lastig, iedere keer weer je grens verleggen. Zo vond ik het erg om te horen dat ik niet meer mocht autorijden. Heel zuur, omdat ik toen beseftte hoe lang ik bezig was geweest met mijn rijlessen. Zonde van mijn tijd? Nou mooi niet. Ondanks dat ik nu zo'n 8% visus over heb, rij ik nog steeds op mijn fiets en scooter. Allebei niet harder dan 25 km, maar ik kom er! Wel houd ik er rekening mee dat mijn zicht in het donker slechter is. Ik fiets dan ook alleen als het echt niet anders kan.

Er zijn veel andere dingen die ik nog wel kan, maar dan met een beetje hulp van een bril, lettervergroting of hulp

van een ander. Menigeen verklaarde mij voor gek dat ik ging skiën, maar wat een heerlijk vrij gevoel geeft dat. Natuurlijk moet je wat voorzichtiger zijn, maar het lukt wel. Ik weet nog heel goed hoe blij ik was dat ik mijn eerste loepbril kreeg. Dit betekende immers dat ik mijn kinderen weer kon voorlezen. En als ik het niet kan lezen, lezen mijn kinderen mij voor. Zo redden we ons wel. Al doende leert je omgeving er mee om te gaan. Je wordt geholpen waar je dat nodig acht. Soms wil ik gewoon ook even zelf stuntelen, al duurt het dan langer. Ik wil vooral benadrukken dat je ondanks je beperking nog kan genieten van alle leuke dingen.

Het lijkt mij leuk als er meer ontmoetingsplaatsen voor JMD-ers komen bijvoorbeeld in de omgeving Rotterdam. Dit gebeurt nu al in Utrecht en Zwolle. Net zoals de Macula-café's en huiskamerbijeenkomsten voor LMD-ers die je kunt vinden achter in de MaculaVisie. En natuurlijk kun je ook je verhaal kwijt op facebook: JMD plaza.

10



- 3 Voorwoord
- 4 Wat is juveniele macula-degeneratie?
- 6 JMD-er aan het woord
- 10 Gezonde Voeding
- 12 Een ervaringsdeskundige aan het woord
- 14 Toekomst
- 16 MaculaFonds
- 17 MaculaVereniging
- 18 Ontmoeting
- 19 Medisch Informatief

Colofon

Macula Maga(minder)Zien is een jaarlijkse speciale uitgave van de MaculaVereniging. Ingeschreven bij de Kamer van Koophandel te Utrecht onder nummer 30164182, bankrekeningnummer NL 85 RABO 037 592 1540.

MaculaVereniging, Postbus 2034, 3500 GA Utrecht, tel. 030-298 07 07, e-mail info@maculavereniging.nl, www.maculavereniging.nl. Deze uitgave is mede mogelijk gemaakt door het MaculaFonds.

Bestuur: Frans Stoop, Heleen Schoots, Tiny Langezaal, Peter Hoogerbrugge, Bram Harder, Karin Terbrake

Het blad is samengesteld door de Werkgroep Communicatie. Eindredactie: Ria Dekker/Mary Ruskamp Ontwerp: Ray Roovers Druk: MEOdruk Oplage: 2500 exemplaren ISSN: 2405-6960

Ongeveer 3500 mensen in Nederland hebben deze oogandoening

Juvenile macula-degeneratie (JMD) is de verzamelnaam voor een aantal zeldzame oogandoeningen die gekenmerkt worden door aantasting van de macula op jonge leeftijd.

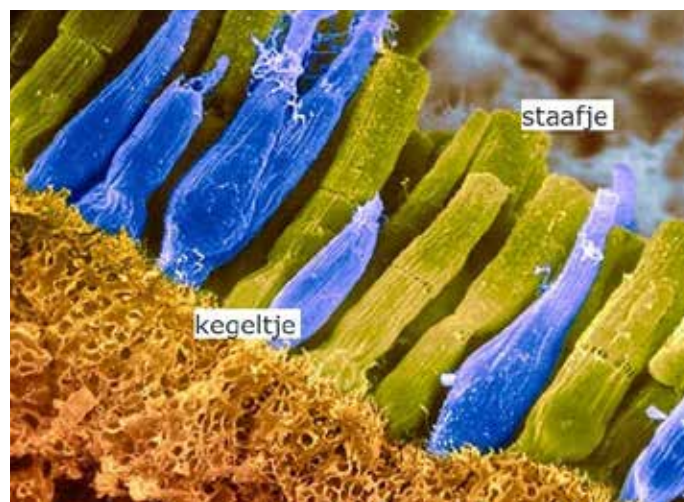
JMD wordt veroorzaakt door diverse genetische defecten, de wijze van overerving verschilt per ziektebeeld. Er is meestal een duidelijk onderscheid (qua leeftijd en beloop) met de veel vaker voorkomende leeftijdgebonden macula-degeneratie (LMD). Dit is een verworven aandoening bij ouderen waarbij erfelijke factoren overigens ook een belangrijke rol spelen. In de meeste gevallen wordt JMD ontdekt tussen het 10e en 30e levensjaar, maar het komt ook voor dat symptomen eerder of pas op latere leeftijd tot uiting komen. Ongeveer 3500 mensen in Nederland hebben deze oogandoening. Het is dan ook niet verwonderlijk dat zelfs onder artsen de aandoening niet bekend is.

Als de diagnose gesteld wordt, kan vaak onbegrip gecombineerd met enige wanhoop bij de patiënt en de familie optreden. Wat is er eigenlijk aan de hand? Hoe snel zal mijn gezichtsvermogen achteruitgaan? Wat kan ik nog blijven zien en ermee doen? Is er iets aan te doen of hoe kan ik het proces vertragen? Hoe ziet mijn toekomst eruit? Het zijn allemaal vragen die opkomen als iemand te horen krijgt dat hij lijdt aan een chronische, progressieve oogziekte zoals JMD.

De vijf belangrijkste vormen van JMD zijn:

- De ziekte van Stargardt (afwijking in het ABCA4-gen)
- De ziekte van Best (afwijking van het BEST1-gen)
- Juvenile retinoschisis (mutatie in het XLR51-gen)
- Kegeldystrofie (heterogeen overervingspatroon)
- Centrale Areolaire Choroïdea Dystrofie (CACD – mutatie in het PRPH2-gen).

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



Leeftijdgebonden macula-degeneratie

Zoals de naam al zegt is dit een vorm van macula-degeneratie die gerelateerd is aan de leeftijd (55 jaar en ouder). Er zijn twee vormen:

- **De droge vorm:** er vindt een ophoping van afvalstoffen (drusen) plaats. Het zicht wordt minder scherp, herkennen van gezichten gaat moeilijk, er zijn problemen met lezen en kan er vertekening van het beeld ontstaan. Men ziet soms een grijze vlek in het midden van het zicht of golvende lijnen in plaats van rechte lijnen. Voor deze vorm van MD is nog geen behandeling beschikbaar.
- **De natte vorm:** nieuwe bloedvatjes zijn achter de macula gaan groeien en zijn gaan lekken. Hierdoor ontstaat eerst vervorming en daling van de gezichtsscherpte en uiteindelijk een litteken op de plaats van de macula. Deze vorm van MD kan behandeld worden met injecties in het oog, die de vaatgroei moeten stoppen. Belangrijk is dat dit snel na de diagnose plaatsvindt.

Erfelijke aandoeningen

Bij een DNA-analyse denkt men snel aan een onderzoek waarmee biologische verwantschap aangetoond kan worden. Het bestuderen van menselijk DNA kan echter tot veel meer inzichten leiden, zoals de vraag of medicijnen wel of niet bij iemand zullen aanslaan, maar ook of iemand erfelijk belast is en mogelijk bepaalde ziekten en aandoeningen zal ontwikkelen. Het menselijk DNA bevat hierdoor een schat aan informatie dat van levensbelang kan zijn.

Ieder mens is opgebouwd uit cellen, die weer opgebouwd zijn uit chromosomen. Deze chromosomen zien eruit als strengen en bestaan uit een stof die DNA wordt genoemd. Dit DNA fungeert als de belangrijkste drager van erfelijke informatie. In de chromosomen zitten de genen die ieder een code bevatten van een kenmerk van het lichaam. De helft van de genen worden geërfd van de moeder en de andere helft van de vader: de erfelijke kenmerken.

Wanneer een arts vermoedt dat een ziekte veroorzaakt wordt door een fout in het DNA kan hij of zij zich beroepen op dit soort onderzoek. Hierbij wordt de DNA-code van een patiënt vergeleken met een standaard DNA-code die sinds 2000 internationaal bekend is. Afwijkingen ten opzichte van die code worden DNA-varianten genoemd. Deze varianten kunnen ziekten en aandoeningen veroorzaken, al zijn de meeste varianten niet ziekmakend. In het laboratorium wordt onderzocht of een DNA-variant een ziekte kan veroorzaken.

Wanneer het draait om een erfelijke aandoening, kan door middel van een DNA-analyse zelfs worden aangetoond of iemand drager van de ziekmakende variant is, nog voordat symptomen zich voordoen. Zo kan nog vóór een zwangerschap bepaald worden of de toekomstige ouders drager zijn van ernstige erfelijke aandoeningen, waarbij het kind risico loopt wanneer het van beide ouders deze DNA-verandering erft en kan hier preventief naar gehandeld worden.



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

[Lid worden](#)