

Het is nu officieel: DFNA9 leidt ook tot slechter zien

Velen van ons wisten het al wel; droge ogen, gerommel met brillen en contactlenzen en nog steeds gedoe met het focussen op wat we zien. Is dit gewoon ouderdom? Of hoort het ook bij de onze genetische mutatie DFNA9? Welnu: in het belooponderzoek in Antwerpen naar onze mutatie is gebleken dat DFNA9 in de variant P51S niet alleen leidt tot een sterk en snel gehoorverlies, een volledige uitval van het evenwicht, maar ook tot zichtproblemen. “De problemen bevinden zich ter hoogte van het hoornvlies. Dat is een beetje het ‘raam’ van het oog”, legt oogarts-in-opleiding Brice Ballet van het Universitair Ziekenhuis Antwerpen (UZA) uit. “Samen met de lens zorgt het ervoor dat het licht scherp op het netvlies terecht komt.”

21 mensen met DFNA9 zijn er tot nu toe onderzocht. Ballet: “We hebben naar heel het oog gekeken. Van het hoornvlies tot het netvlies.” Ongewoon bij de DFNA9-populatie is dat 90 procent van de onderzochte personen onregelmatigheden in het epitheel vertonen. “Dat epitheel is de buitenkant van het hoornvlies”, verduidelijkt Ballet: “Dat zijn eigenlijk maar een paar laagjes cellen en als we daar de juiste kleurstof indoen, zien we dat daar een afwijkend beeld naar voren komt. We hebben nog geen mooie naam voor dit patroon, maar het doet wat denken aan de golvende lijntjes die onder invloed van de wind op het strand kunnen ontstaan.”

Is dat heel ongewoon of komt dat vaker voor?

“We zien dat niet in de gewone populatie. Dat lijkt specifiek voor DFNA9-patiënten.”

En wat heeft dat voor gevolgen?

“Bij sommige patiënten kan dit aanleiding geven tot een gevoel van droge ogen. Maar er zijn natuurlijk ook veel patiënten met droge ogen zonder DFNA9. Het leidt ook tot waziger zien. En soms dan weer wat scherper. Dat zou kunnen komen door de onregelmatigheden van het hoornvlies.”

Hoe zouden die onregelmatigheden in het epitheel een gevolg kunnen zijn van de DFNA9-mutatie?

“Daar moet ik het antwoord verschuldigd blijven. We weten nog niet veel over de rol van het COCH-gen in de ontwikkeling van het oog. Wel weten we dat we in sommige dierproeven complexen met cochline terugvinden in het oog, dezelfde als we in het binnenoer bij DFNA9-patiënten aantreffen. Deze structuren kunnen aanleiding geven tot een abnormale aanmaak van collageen – een fundamenteel bouwblok van het hoornvlies. Collageen is ook een bestanddeel van de huid, en het patroon dat we in het hoornvlies zien doet me soms ook wat denken aan striemen in de huid, zoals bijvoorbeeld na zwangerschap.”

En wat is er tegen te doen?

“Sommige patiënten zijn geholpen met contactlezen. Die kunnen dat oppervlak van het hoornvlies enigszins vereffen en halen zo de onregelmatigheden eruit. Een bril slaagt daar

waarschijnlijk minder goed in omdat er geen contact is met het hoornvlies. Twee van de 21 onderzochte patiënten hadden ondanks het gebruik van contactlenzen nog steeds last van een verminderd zicht. Bij die patiënten hebben we scleralenzen toegepast. Dat zijn harde lenzen, gevuld met water, die niet op het hoornvlies liggen maar op het wit van het oog, de sclera. Omdat de ruimte tussen de contactlens en het oog met water is opgevuld, kunnen die lenzen de onregelmatigheden opheffen om zo het beeld terug scherp op het netvlies te krijgen. Er is wel sprake van een leercurve bij het gebruik van deze lenzen en je kan ze niet zomaar van de winkelrekken halen. In het UZA hebben we in ons hoornvlies team een groep contactlensspecialisten die kan helpen met de aanpassingen en het leren gebruiken van deze lenzen.”

Brice Ballet komt het onderzoek tot nu toe toelichten op de Kennisdag aanstaande zaterdag 17 september in Eindhoven.