

Presentatie Brice Ballet over Oogproblemen bij DFNA9

Dia 2

Toen ik mijn vrienden deze week vertelde dat ik voor een patiëntenvereniging van een ooraandoening ging spreken, keken ze mij wat raar aan. Deed jij niet iets met de ogen?

Nu de ogen en oren zijn weliswaar een totaal verschillend orgaan, maar ze zijn ook burens, en die situatie trekt zich toevallig door in het UZ Antwerpen waar de dienst Oogheelkunde zich naast de dienst NKO bevindt. En het is op die manier dat wij via prof Van Rompaey begonnen zijn met oogonderzoeken en metingen bij de DFNA9 populatie. Wat hebben we daarbij onderzocht? Wel, we hebben naar het hele oog gekeken, gaande van het hoornvlies vooraan tot het netvlies achterin.

Dia 3

een beknopte anatomie les voor iedereen: we zien we hier een doorsnede van een oog. Het oog werkt door het breken van het licht via het hoornvlies en de lens zodat het mooi scherp op het netvlies kan invallen

Nu een deel van de mensen is bijziend of verziend, het beeld valt voor of achter het netvlies, en dit maakt het onscherp.

Duizend jaar geleden waren dit de mensen die waarschijnlijk ergens in de loop van hun leven door een wild dier zouden zijn opgegeten. Gelukkig bestaan er tegenwoordig brilglazen zodat ook deze mensen scherp kunnen zien.

Nu terug naar DFNA9, waar hebben we in ons onderzoek afwijkingen gevonden? Dat is vooraan in het oog, ter hoogte van het hoornvlies, ook wel de cornea genoemd.

Dia 4

Het hoornvlies kan je zien als het raam van het oog waar we bij wijze van spreken uit naar buiten kijken. Het typerende beeld dat we aantreffen bij patiënten met een COCH mutatie zien we in de buitenste laag van dit hoornvlies, die laag noemen we het epitheel.

Het epitheel is een beschermende laagje van enkele cellen dik, dat cruciaal is voor de breking van het licht, aangezien het een grote invloed heeft op de traan laag die zich erboven bevindt.

Dia 5

In ons onderzoek hebben we tot vandaag 21 patiënten met een bevestigde P51s mutatie onderzocht.

Op het eerste zicht lijkt er niets bijzonders aan de hand te zijn op deze foto's, zijn allemaal mooie ogen. Er is op deze moment eigenlijk ook geen enkele afwijking te zien.

Dia 6

Pas wanneer we een speciale kleurstof op het hoornvlies aanbrengen en deze met een blauw licht bekijken, komt er subtiel patroon naar boven. We hebben dit aangetroffen bij maar liefst 90% van de onderzochte patiënten.

Ook belangrijk: we zien dit niet in de algemene populatie, het lijkt echt iets specifiek voor DFNA9 te zijn.

Dia 7

Welke klachten kan dit geven? Zoals gezegd, epitheel belangrijke invloed op tranen laag, daarom kan het ook klachten geven die typisch zijn voor droge ogen zoals brandend gevoel, vreemd voorwerp gevoel, wazig of sterk wisselend zicht. Het kan ook zorgen voor onbetrouwbare, variabele brilmetingen.

Het patroon doet mij wat denken aan de golvende lijntjes die onder invloed van de wind op het strand kunnen ontstaan.

Dia 8

Iets dat mij is bijgebleven van de gesprekken op de poli is dat de DFNA9 patiënt erg veel belang hecht aan zijn of haar zicht. En dat spreekt natuurlijk voor zich omdat bij slechthorendheid en evenwichtsproblemen scherp zien nog belangrijker wordt.

Hoe kunnen we het zicht dan verbeteren? Als eerstelijnsbehandeling zijn er twee opties

- Ten eerste hebben we bevochtigende druppels, kunsttranen, en als we dan in het assortiment kijken dan genieten de meer visceuze druppels de voorkeur omdat die het oppervlak meer egaal gaan krijgen.
- Dit kan al dan niet gecombineerd worden met contactlenzen. Je kiest dan best iets minder flexibele lenzen omdat die opnieuw voor een regelmatig oppervlak gaan zorgen.

Dia 9

Ondertussen hebben we in het UZA een tweetal patiënten gehad die zo een onregelmatig hoornvlies hadden, dat ze zelfs met contactlenzen en optimale correctie ontevreden waren over hun zicht. Bij deze groep hebben we een speciale harde contactlens aangepast, een scleralens.

Scleralenzen zijn harde lenzen, gevuld met water, die niet op het hoornvlies rusten maar op het wit van het oog, de sclera. Omdat de ruimte tussen de contactlens en het oog met water is opgevuld, kunnen die – nog beter dan de zachte contactlenzen - 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 kant en klaar van de winkelrekken halen. Het is dus belangrijk dat je bij een contactlensspecialist langsgaat voor goede aanpassing van de lenzen.

Dia 10

Een logische vraag is: Waarom ontstaan deze lijntjes? Op deze moment kunnen we daar alleen maar over gissen. We weten namelijk nog niet veel over de rol van het COCH gen in de ontwikkeling van het oog. Wel weten we dat we in sommige dierproeven een neerslag met cochline wordt teruggevonden in het oog, dezelfde als we in het binnenoer bij DFNA9-patiënten aantreffen. En we weten ook dat deze neerslag aanleiding kan geven tot een abnormale aanmaak van collageen – een fundamentele bouwblok van het hoornvlies. Collageen is ook een bestanddeel van de huid, en het patroon dat we in het hoornvlies zien doet ook wat denken aan striemen in de huid. Uiteraard is dit een persoonlijke bedenking en moet er verder onderzoek gebeuren om dit te kunnen substantiëren.

Dia 11

En nu? Wat brengt de toekomst? Ik denk dat we eerst meer te weten moeten komen over de rol van COCH mutatie in ontstaan van golfjes. Komt er überhaupt cochline voor in de cornea? Weten we nog niet.

Volgende vraag is dan: kunnen we daar op een of andere manier een invloed op hebben met medicatie of oogdruppels?

Het voordeel van het oog t.o.v. het binnenoer is dat we het veel makkelijker microscopisch kunnen bestuderen en opvolgen, dus wie weet, misschien dat we op deze manier in de toekomst nieuwe inzichten kunnen krijgen voor de behandeling van DFNA9 in het binnenoer.

Dia 12

In geneeskunde is er een gezegde: when you hear hoofbeats, think horses, not zebras...