

## **ODAS project: promotieonderzoek “Nachtblindheid bij kinderen”**

Erfelijke netvliesafwijkingen zijn belangrijke oorzaken van slechtziendheid op de kinderleeftijd. Deze aandoeningen kunnen vastgesteld worden door middel van oogheelkundig onderzoek, het testen van meerdere visuele functies zoals kleurenzien en zien in het donker en elektrofysiologisch onderzoek. Bij elektrofysiologisch onderzoek (ERG) worden de elektrische signalen gemeten die afkomstig zijn van de staven en kegels in het netvlies.

Veel erfelijke netvliesaanandoeningen gaan gepaard met afwijkingen van het zien in het donker, kortweg “nachtblindheid “ genoemd. Er is nog veel onbekend over nachtblindheid, zowel wat betreft de oorzaken als de gevolgen. Zo is niet onderzocht in welke mate visuele en elektrofysiologische functies correleren met problemen in de nachtmobiliteit en hoe belangrijk de rol is van psychologische factoren. Patiënten met dezelfde diagnose kunnen grote verschillen in symptomen hebben, wat erop wijst dat de aard van de netvliesaanandoening niet bepalend is voor de praktische problemen. Het is onbekend waarom de symptomen zo wisselend kunnen zijn.

Het doel van de studie is tweeledig. Ten eerste zullen van patiënten met erfelijke netvliesaanandoeningen de visuele en elektrofysiologische functies worden onderzocht en in verband gebracht met de nachtmobiliteit. Omdat de verwachting is dat geen van deze metingen goed de nachtblindheid in de praktijk kan voorspellen, zal een nieuwe meetmethode ontwikkeld worden. Ten tweede zal onderzocht worden welke factoren leiden tot de variabiliteit in klinische verschijnselen bij patiënten met dezelfde netvliesaanandoening.. Zelfs binnen één familie, waarbij alle aangedane personen dezelfde erfelijke afwijking (mutatie) hebben, kunnen de symptomen van een netvliesaanandoening sterk verschillen.

Het belang van deze studie ligt in het aanmerkelijk vergroten van de kennis over nachtblindheid om zo te komen tot een betere diagnostiek, realistischer prognostische uitspraken en meer wetenschappelijk onderbouwde revalidatie. De studie is met name relevant voor kinderen, omdat bij hen uitgebreide bepaling van functies en beperking vaak nog niet mogelijk is, maar toch een zo goed mogelijke advisering dient plaats te vinden.

Deelnemers aan het project:

Ir. M. Bijveld, promovendus  
Dr. M. van Genderen, oogarts  
Ir. F. Hoeben, klinisch fysicus/visuoloog  
Prof. Dr. A. Kappers, hoogleraar fysica van de Mens  
Dr. F. Riemsma, klinisch fysicus/visuoloog