

## **Promotie-onderzoek:**

### **Albinism: contribution of ocular abnormalities and pigmentation to visual function**

Albinisme is de meest voorkomende erfelijke oorzaak van slechthooftheid bij kinderen. Kinderen met albinisme hebben een tekort aan pigment in hun ogen, vaak ook in hun huid en haren. Er zijn een aantal oogheelkundige afwijkingen bij albinisme: nystagmus (ritmische, onwillekeurige oogbewegingen), foveahypoplasie (onderontwikkeling van de gele vlek), afwijkende oogzenuwen en misrouting, d.w.z. een afwijkend verloop van de visuele banen. De combinatie van foveahypoplasie en misrouting wordt beschouwd als bewijzend voor de diagnose albinisme.

Foveahypoplasie kan worden aangetoond met OCT (optical coherence tomography), een methode om het netvlies heel gedetailleerd in beeld te krijgen. De afdeling oogheelkunde van Bartiméus heeft een aantal jaren geleden dankzij de ODAS een OCT kunnen aanschaffen.

Het afwijkende verloop van de visuele banen kan aangetoond worden d.m.v. elektrofysiologisch onderzoek: een zgn. VEP op misrouting.

Bartiméus heeft een grote database met meer dan 400 personen met albinisme. Door onze jarenlange ervaring in de oogheelkundige en elektrofysiologische diagnostiek, zijn ons een aantal ongewone zaken opgevallen.

Allereerst: de meeste kinderen met albinisme zijn slechthoofdig, maar er zijn ook kinderen die een vrijwel normale gezichtsscherpte hebben. Het is niet bekend waardoor deze verschillen in gezichtsscherpte worden veroorzaakt.

Ten tweede: er wordt er vanuit gegaan dat de oogheelkundige afwijkingen het gevolg zijn van het pigmenttekort. We hebben echter kort geleden, samen met de Universiteit van Leeds, een nieuw syndroom ontdekt met dezelfde oogheelkundige afwijkingen als albinisme, namelijk nystagmus, foveahypoplasie en misrouting, maar waarbij het pigment volkomen normaal is.

Wij vinden het belangrijk om meer inzicht te krijgen in de relatie tussen slechthooftheid en pigment, omdat er nieuwe ontwikkelingen zijn op het gebied van behandeling van albinisme. Tot nu toe was het alleen mogelijk de gezichtsscherpte wat beter te krijgen met een bril of contactlenzen. De nieuwe behandelingen pakken het fundamenteeler aan: geprobeerd wordt de normale aanmaak van pigment in het netvlies te herstellen. Voordat zo'n behandeling kan worden ingezet, moeten er wel een aantal vragen worden beantwoord:

- Is onderontwikkeling van de gele vlek de reden van de slechthooftheid? Hoe kan het dan dat er kinderen zijn met foveahypoplasie die bijna normaal zien?
- Wordt die onderontwikkeling veroorzaakt door gebrek aan pigment?
- Hoe kan het dat er ook foveahypoplasie is bij het nieuwe syndroom, waarbij de pigmentatie normaal is?
- Zijn er misschien belangrijkere oorzaken voor de lage gezichtsscherpte dan foveahypoplasie, bijv. een niet goed werkende oogzenuw?
- Behandeling zal al op heel jonge leeftijd moeten plaatsvinden; hoe weten we wie van de baby's met albinisme later heel slechthoofdig wordt en wie misschien wel bijna normaal kan gaan zien?

Om deze vragen te beantwoorden zal er een promovendus wetenschappelijk onderzoek gaan doen. Eén deel van het onderzoek bestaat uit analyse van de klinische en elektrofysiologische gegevens van de patiënten uit onze database. Het tweede deel bestaat uit klinisch onderzoek, inclusief OCT en VEP, van een geselecteerde groep kinderen met albinisme. Kinderen met albinisme zullen daarbij vergeleken worden met kinderen met het nieuwe syndroom (d.w.z. met dezelfde afwijkingen als bij albinisme maar met normaal pigment).

Wij hopen door middel van dit onderzoek beter inzicht te krijgen in de factoren die bepalend zijn voor het visueel functioneren van kinderen met albinisme, waardoor behandelingen in de toekomst beter kunnen worden ingezet.

Dr. M.M. van Genderen, oogarts  
Bartiméus  
Postbus 1003  
3700 BA Zeist  
T 030 6982453  
F 030 6982210