

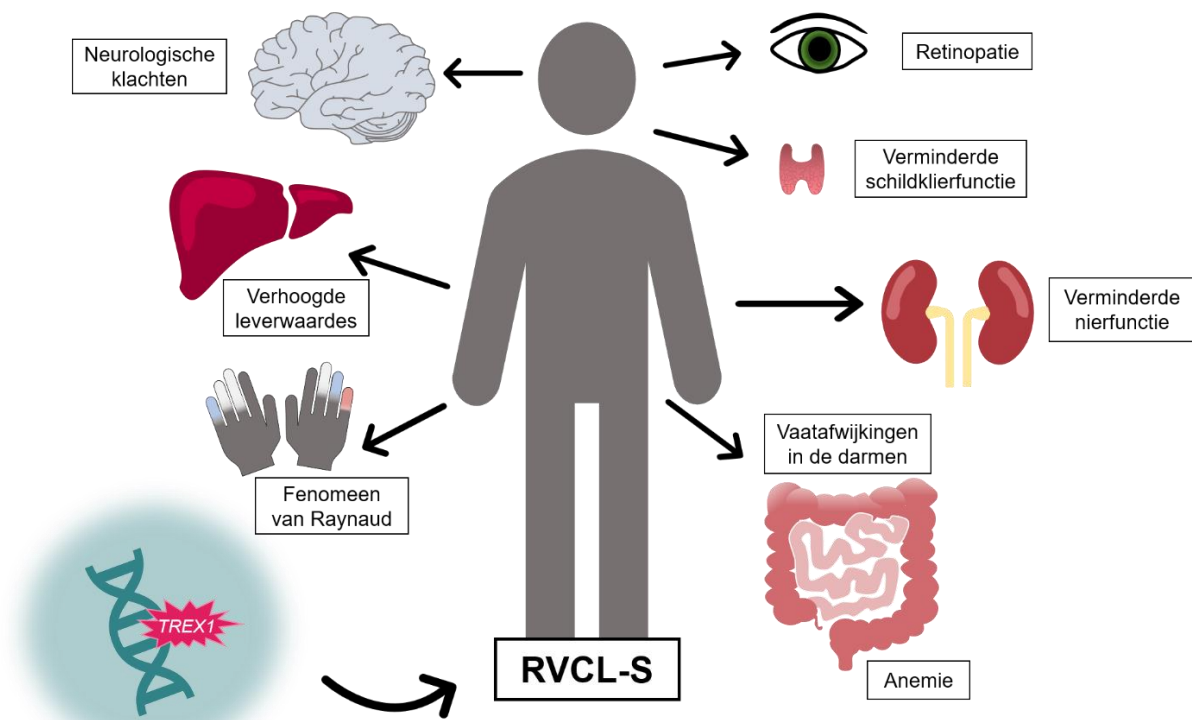
In januari vond driemaal een online RVCL-S patiëntenavond plaats voor alle RVCL-S patiënten en hun familie. Hieronder vindt u een korte samenvatting van wat er besproken is op deze patiëntenavonden. Meer informatie over RVCL-S en het onderzoek dat in het LUMC wordt gedaan vindt u op onze website www.rvcls.nl.

Klinisch onderzoek naar RVCL-S

Drs. Annelise Wilms

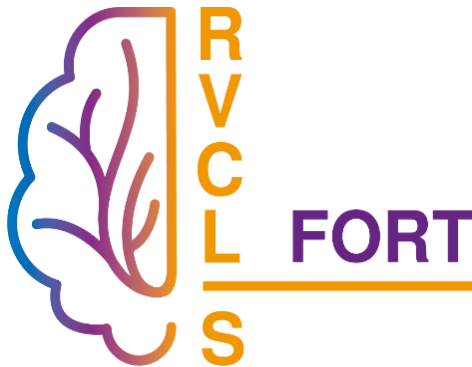
RVCL-S is de afkorting van Retinale Vasculopathie met Cerebrale Leuko-encefalopathie en Systemische manifestaties. Dit is een zeer zeldzame, erfelijke ziekte. RVCL-S wordt veroorzaakt door een verandering in het erfelijke materiaal, dit noemen we een mutatie. De mutaties die RVCL-S veroorzaken liggen op een klein stukje van het zogenaamde TREX1 gen. Hoe mutaties in TREX1 uiteindelijk tot ziekteverschijnselen leiden is nog niet bekend. We denken dat de bloedvatbekleding van de kleine bloedvaatjes (het endotheel) hier mogelijk een rol in speelt.

RVCL-S kan veel verschillende klachten geven. De meest voorkomende klacht is retinopathie, oftewel ziekte van het netvlies. Dit kan leiden tot slechtziendheid of zelfs blindheid. Daarnaast ontstaat bij RVCL-S patiënten schade in de witte stof van de hersenen (cerebrale leuko-encefalopathie). Hierdoor kunnen verschillende neurologische, psychische en cognitieve klachten optreden. Ook kunnen patiënten last hebben van een verminderde nier-, lever- of schildklierfunctie, bloedarmoede, migraine, hoge bloeddruk en het fenomeen van Raynaud.



Figuur 1, RVCL-S kan veel verschillende klachten geven.

Om de ziekte beter te leren begrijpen en om uiteindelijk een behandeling te vinden doen wij in het LUMC de FORT-studie (Following RVCL-S to Treatment). Met dit onderzoek willen we het natuurlijke ziektebeloop van RVCL-S nog beter in kaart en voorspellers vinden voor het ontstaan van klachten en symptomen.



Het onderzoek bestaat uit verschillende onderdelen, zoals een vragenlijst, een interview met een onderzoeker en een lichamelijk en neurologisch onderzoek. Ook een bloedafname, urineonderzoek, neuropsychologisch onderzoek en onderzoek van de ogen horen erbij. Er worden 2 soorten MRI scans gemaakt: een 'normale' 3 Tesla MRI scan en een speciale 7 Tesla MRI scan. Tenslotte voert de reumatoloog een nagelriemonderzoek uit, een kort, pijnloos onderzoek naar de bloedvaatjes in de nagelriem.

Wij zoeken nog deelnemers voor de FORT studie!

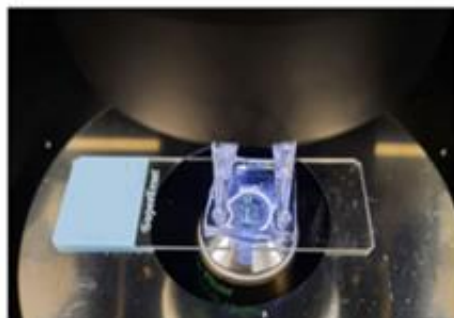
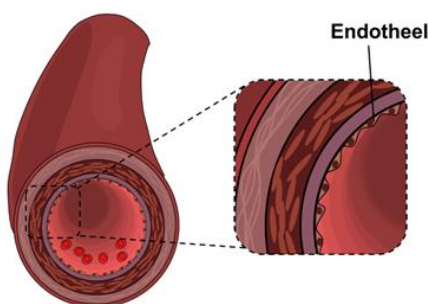
Alle RVCL-S patiënten van 18 jaar en ouder kunnen meedoen aan het onderzoek. Ook als u nog niet weet of u de ziekte heeft of gezond familielid bent, kunt u meedoen. Aanmelden voor de FORT studie kan door een e-mail te sturen naar CHA@lumc.nl, dan neemt een onderzoeker contact met u op voor meer informatie en uitleg.

Onderzoek in het laboratorium

Prof. Arn van den Maagdenberg / dr. Else Tolner

Om uit te zoeken wat er precies mis gaat bij RVCL-S wordt er veel onderzoek in het laboratorium gedaan. Er wordt onderzoek gedaan met materiaal van patiënten, zoals stukjes nier- of hersenweefsel, met diermodellen van de ziekte en met nieuwe orgaan-op-een-chip modellen. Hiermee kunnen bijvoorbeeld zenuwcellen worden gekweekt en in detail in beeld worden gebracht. Ook kunnen er kleine hersenbloedvaatjes gemaakt worden, zodat we kunnen onderzoeken wat er verkeerd gaat in de bloedvaatjes bij RVCL-S.

Met laboratoriumonderzoek is aangetoond dat de binnenbekleding van bloedvaatjes (het endotheel) bij RVCL-S een rol speelt. Hierdoor functioneren de kleine bloedvaatjes niet goed en kunnen ze gaan lekken. Verder onderzoek is nodig om te ontdekken wat er precies misgaat bij RVCL-S en om een behandeling te vinden.



Figuur 2, bloedvaten bestuderen in een 'kweekschaltje'. Zo onderzoeken we wat er mis gaat in de kleine bloedvaten.

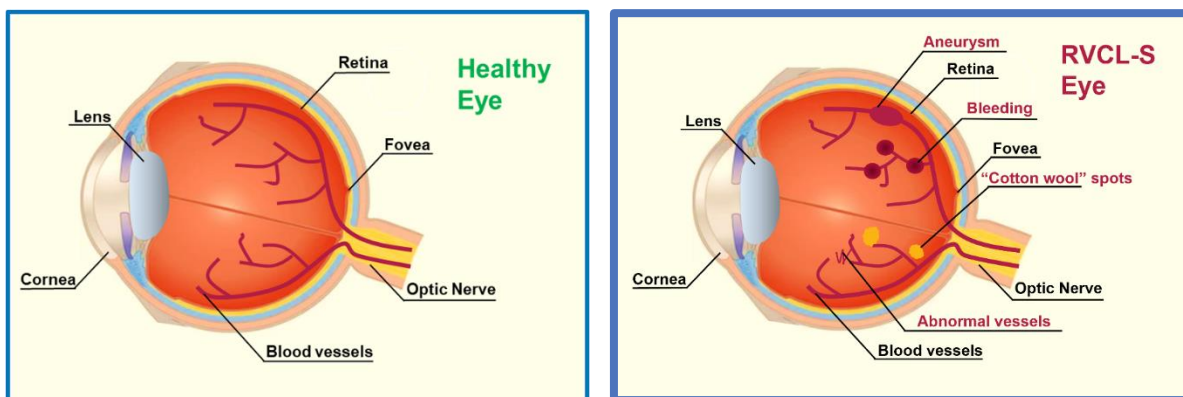
Oogproblemen

Dr. Irene Notting

Klachten van het zien zijn vaak de eerste symptomen die RVCL-S patiënten ervaren. De kleine bloedvatjes van het netvlies raken bij RVCL-S beschadigd, hierdoor ontstaat zuurstofgebrek van het netvlies. Dit kan leiden tot slechtziendheid en uiteindelijk zelfs blindheid.

Dankzij recent onderzoek met OCT-scans weten we beter wat er misgaat in het netvlies van RVCL-S patiënten. Ook kam de oogarts nu makkelijker inschatten of er wel of geen fluorescentie foto (FAG) van de ogen gemaakt moet worden. Hierdoor hoeven patiënten minder vaak een FAG te ondergaan.

Vroege behandeling van de ogen is belangrijk om complicaties aan de ogen te voorkomen. De schade aan het netvlies is vaak al aanwezig voordat er klachten van het zien optreden. Daarom is het belangrijk dat alle RVCL-S patiënten minimaal jaarlijks naar een gespecialiseerde oogarts gaan ter controle.



Figuur 3, bij RVCL-S kunnen verschillende afwijkingen aan het oog gezien worden, voorbeelden hiervan zijn bloedinkjes, zogenaamde 'cottonwool spots', abnormale bloedvatjes en bloedvatverwijdingen (aneurysmata).

Patiëntenvereniging

Om de RVCL-S patiëntenvereniging groter te maken zijn wij op zoek naar enkele enthousiaste RVCL-S patiënten en/of familieleden. Met een actieve patiëntenvereniging kan er makkelijker lotgenoten contact worden georganiseerd en informatie met patiënten worden gedeeld. Ook is een actieve patiëntenvereniging goed voor het aanvragen van subsidies, zodat we ook in de toekomst onderzoek naar RVCL-S kunnen blijven doen.

Als u geïnteresseerd bent om te helpen kunt u mailen naar CHA@lumc.nl, dan brengen wij u in contact met andere geïnteresseerden.