# Presentatie 1: door Professor Camiel Boon

Op 23 september werd de Retina Dag gehouden, in Joinn, te Houten. De zaal zat vol geïnteresseerden, waarvan de meesten een retinale oogaandoening hebben.

Aan Professor Boon de eer om de spits af te bijten. Boon begon met een algemene uitleg over het oog: Lichtsignalen komen via de lens op het netvlies, dat bestaat uit lichtgevoelige cellen; de kegeltjes en staafjes. Die cellen zetten de lichtsignalen om in electrische signalen. Via de oogzenuw worden die signalen naar het brein gestuurd. Het brein geeft er dan betekenins aan. Boon: “Maar de meesten van jullie weten dat wel; ik weet dat de meesten van jullie goed ingelezen zijn in het onderwerp.”

**Clinical Trial in het AMC**

Boon vertelde dat hij nu zelf een aantal patiënten begeleidt bij een Clinical Trial in het AMC. Deze Clinical Trial is bestemd voor mensen met Retinitis Pigmaentosa op et X-gebonden chromosoom. Boon: “Het is een heel avontuur om deze mensen door deze Clinical Trial te begeleiden. Tijdens het selectie-proces bleken acht van de tien mogelijke kandidaten niet in aanmeking te komen voor deze behandeling. Dit omdat de toegangseisen voor dergelijke trials altijd heel streng zijn. Je moet bijvoorbeeld nog goed genoeg kunnen zien om aan te tonen dat de behandeling werkt.” Naast het begeleiden en medisch onderzoeken van pati**ë**nten heeft hij zelf ook een aantal operaties bij deze mensen uitgevoerd. “En dan duurt het nog wel even voor we kunnen aantonen of deze behandeling echt werkt.” Want alles moet natuurlijk nauwkeurig worden onderzocht. “Maar ik vind het zo mooi om mensen te helpen als dat kan, als dat de kwaliteit van leven kan verbeteren.”

**Gen-therapie**

Boon legde vervolgens uit dat er – helaas – voor de meeste oogaandoeningen nog geen oplossing te vinden is. “Maar er gloort wel hoop aan de horizon, voor steeds meer mensen.”

Daarna maakte hij onderscheid in een aantal verschillende vormen van mogelijke behandelmethoden.

Boon: “Als eerste is er de gen-therapie. Luxturna is daar natuurlijk HET grote voorbeeld van. Deze behandelmethode is goedgekeurd door de Amerikaanse FDA en ook in Europa is deze behandeling al een aantal keren succesvol uitvegoerd”.

Boon meldde dat de resultaten daarvan niet moeten worden overschat. “Een van de honden waarop het middels is getest, toonde spectaculaire resultaten: die hond was na de behandeling in staat om een hindernis-parcours te lopen.” Zo spectaculair zijn de resultaten bij mensen helaas niet. Bij de meeste mensen betekent de behandeling een kleine verbetering. Of het levert op dat er geen verdere achteruitgang is van de aandoening. Boon: “En dat is natuurlijk al een grote winst.”

Wel waarschuwde Boon voor de etische discussie, en de kosten. “Een behandeling met Luxturna kost 350.000 Euro per oog.” Daarop ontstond er wat rumoer in de zaal. “Da’s wel erg veel.” wordt er gemompeld.

Toch zijn er steeds meer ontdekkingen op het gebied van gen-therapieën.

Bij de meeste gen-­therapieën wordt gebruik gemaakt van een virus, dat onschadelijk is gemaakt. Vervolgens wordt dat virus aangepast, zodat het virus geen verkoudheid afgeeft, maar een goede kopie van het gen. “Virussen hebben de eigenschap om cellen binnen te dringen. Dat principe gebruiken we. Maar dan moeten die virussen wel heel precies op de goede plek worden ingebracht. Dat moet heel precies gebeuren, anders gaat het effect verloren.”

**Nieuwe vorm van gen-therapie: Crispr-Cas**

Boon vertelde dat de meeste genen te groot zijn om in zo’n virus te passen. “Zie het virus als een envelop; er passen maximaal zoveel brieven met zoveel gen-letters in.”

Als het gen te groot is, dan kan er nog worden gekeken of er iets met Crispr-Cas te doen is. “Crispr-Cas kan een foutje in een gen wegknippen.” legt Boon uit. “Als je de precieze fout kunt vinden. En de twee stukgeknipte delen van het gen plakken dan vanzelf weer aan elkaar.”

Vervolgens legt Boon uit dat je voor gen-therapie echt exact moet weten welk gen defect is. Ook de fout binnen dat gen moet precies bekend zijn, anders kom je niet in aanmerking voor gen-therapie.

**RD-5000**

Boon: “In Nederland is het trouwens erg goed geregeld: we hebben een database, die RD-5000 heet.” Daarin kan je worden opgenomen met je medische gegevens. Zodra er dan iets voor jou is, dan kan er contat met je worden opgenomen. “Laat je dus testen!” roept Boon op. “We kunnen in ongeveer 70 procent van de gevallen precies bepalen waardoor een oogaandoening wordt veroorzaakt.”

**Nieuwe vorm van gen-therapie: RNA-therapie**

Een tweede nieuwe vorm van gen-therapie is de RNA-methode. Boon: “DNA is permanent; dat is de code om eiwitten aan te maken. RNA is tijdelijk. Het RNA maakt een kopie van het DNA; daarna zorgt het RNA ervoor dat het eiwit wordt aangemaakt volgens de code van het DNA.” En daarna verdwijnt het RNA.

Bij de RNA-methode wordt het RNA dus aangepast om het juiste eiwit aan te maken. “Het mooie van RNA is dat het tijdelijk is; je hebt geen blijvende verandering in je oog, dus is de kans op schade een stuk lager.” En met een glimlach vervolgt Boon: “En het nadeel van RNA is dat het tijdelijk is. Je hebt dus vaker een behandeling nodig.” Maar de RNA-methode kan dus ook werken als het gen te groot is om in zo’n virus te passen.

**Stamcel-therapie**

Naast gen-therapie is er ook stamcel-therapie. Stamcellen zijn cellen die nog niet zijn gespecialiseerd. “Als je een stamcel bij een hart zou stoppen, dan wordt die stamcel vanzelf een hartcel. Dit is dus een hele generieke manier van behandelen. Dit zou dus kunnen werken voor meerdere oogaandoeningen.”

Maar Boon is vrij kritisch en sceptisch over stamcel-therapie. “Daar moet nog veel worden onderzocht. Het is lang niet zo gemakkelijk als het klinkt en lijkt.”

**Technologische ontwikkelingen: Oogchip**

Dan gaat Boon verder over technologische ontwikkelingen. “Ook met technologische toepassingen is er veel onderzoek gedaan en zijn er behandelingen ontwikkeld. ”Er is een aantal chip-implantaten ontwikkeld”. Bij zo’n chip-implantaat neemt een soort superkleine digitale camera in je oog de functie van het oog over. “Maar helaas zijn alle bedrijven, die die chip-implantaten maakten, allemaal failliet gegaan.”

**Technologische ontwikkelingen: Orcam**

Ook noemde Boon de Orcam, een klein apparaatje dat je aan je bril kunt vastklikken. De Orcam herkent gezichten en kan teksten voorleest. “Je ziet dat, in sommige gevallen, de kwaliteit van leven kan verbeteren. Maar ook niet bij iedereen.”

**Clinical Trial: NAC Attack**

Tot slot vertelt Boon nog over een Trial die bij het AMC wordt gehouden voor mensen met RP: NAC Attack. “NAC, dat is een sterke anti-oxidant. Er zijn sterke aanwijzingen dat dit het ziektebeeld bij RP kan vertragen. En dat zijn we nu in het AMC aan het testen. En het mooie is dat NAC eigenlijk niet veel schade aan het oog kan veroorzaken. Bovendien kan je, na het gebruik van NAC, nog steeds in aanmerking komen voor een andere therapie.” Boon ziet dat hij daar veel reacties mee ontlokt aan de zaal. “Als je wilt meedoen, neem dan contact op met het AMC.”

**ProQR**

Daarna neemt Boon de tijd voor vragen uit de zaal. Een van die vragen ging over ProQR, een Nederlands bedrijf dat gen-therapieën ontwikkelde. Samen met het Radboud en AMC zouden er Clinical Trials worden georganiseerd. Boon: “Helaas is ProQR failliet gegaan. En wat daar gebeurd is, is verschrikkelijk: ze hadden hun onderzoeksresultaten rechtstreeks gekoppeld aan hun aandelenkoers. Dus toen het tegenviel, is het bedrijf omgevallen.”

Boon vertelt dat hij zich, met een aantal collega-artsen, nu hard maakt dat dat niet meer mag gebeuren. “Je moet je aandelenkoers daar niet van afhankelijk maken. Dat kan je de patiënten echt niet aandoen.”

ProQR wordt overgenomen door Théa, een Frans bedrijf dat zalfjes verkoopt. Boon legt uit dat de Clinical Trials uiteindelijk wel door zullen gaan. “En waarschijnlijk zullen ook de Nederlandse patiënten. Ze zouden wel gek zijn om niet met het Radboud en AMC samen te blijven werken. We hebben immer alles al klaar liggen voor die Clinical Trials.”

*Noot van de redactie: een week na de Retina Dag werd bekend dat de overname van ProQR door Théa niet door is gegaan.*

# Samenvatting presentatie van Karin Westerink over haar boek Een nieuwe draad spinnen. Over verwerking van en omgaan met slechtziend of blind worden.

Presentatie op de retinadag 23 september 2023 Intro Dertig jaar geleden kreeg ik te horen dat ik retinitis pigmentosa heb. Ik zou langzaam slechtziend en misschien blind worden. Nu zie ik nog slechts een beetje licht. De diagnose zette mijn leven gaandeweg op zijn kop. Ik had geen idee hoe ik met deze onmogelijke boodschap om moest gaan. En geen ervaring of voorbeelden rondom verliesverwerking. Ik zocht antwoorden in rouwliteratuur. Maar ik vond te weinig herkenning. Boeken over verlies en rouw gaan meestal over verlies van een dierbare aan de dood. Er was niets bruikbaars over verwerking van gehandicapt raken. Dit motiveerde mij tot het schrijven van mijn boek. Mijn boek bevat vijf delen: 1. verliezen 2. verwerken 3. omgaan met verliezen 4. mijn routekaart 5. de nieuwe draad 1. Verliezen Met dit eerste deel duik ik meteen het confronterende diepe in. Je kunt namelijk moeilijk afscheid nemen van iets wat je niet kent. Het gaat er om het monster in de bek te kijken. Zolang je de verliezen niet kent, blijven ze je parten spelen. Als een steentje in je schoen. Je zicht verliezen betekent dat je te maken krijgt met heel veel deelverliezen. Het heeft impact op ieder gebied van je leven. Het gaat niet alleen om verlies van zicht. Ook van mobiliteit, onafhankelijkheid, werk of opleidingsmogelijkheden, toekomstdromen, sociale relaties, sport en hobby en zo voort. Ieder verlies moet worden aangekeken. Niet allemaal tegelijk, maar een voor een en op je eigen manier en tempo. Wat voor de een een belangrijk verlies is hoeft dat voor de ander niet te zijn. Niet meer kunnen sporten was voor mij niet zo erg. Maar niet meer kunnen lezen of autorijden des te meer. Ik heb me lang een gekooide tijgerin gevoeld. Door de verliezen te onderzoeken ging ik begrijpen dat die kooi definitief mijn leefruimte zou zijn. Het is aan mij om het in die kooi naar mijn zin te maken. 2. Verwerken Verliezen moeten verwerkt worden. Het monster in de bek kijken is niet voldoende. Met het besef van ieder afzonderlijk verlies is er eerst de schok. Daarna start een verwerkingsproces. Dat gaat vanzelf. Verwerken kun je niet tegenhouden of overslaan. In het begin dacht ik dat verwerken in fasen en in een bepaalde volgorde verloopt. Dat ik moest toewerken naar uiteindelijk accepteren. Maar dit beeld is achterhaald. Toch is dit nog hoe veel mensen denken dat verwerken werkt. Het idee is dat je eerst ontkenning en dan boosheid en daarna verdriet doormaakt. tot je het hebt geaccepteerd. Dan zou je klaar zijn. Tegenwoordig wordt het een dynamisch en interactief proces genoemd. En hoewel universeel, toch zo persoonlijk als een vingerafdruk. Het proces is herkenbaar maar ieder verwerkt op zijn eigen manier. Ik heb ervaren dat rouw en dood. een collectief gebied. is waarin mensen denken te weten hoe het werkt zonder het echt te begrijpen. En dat verliesverwerking bij gehandicapt raken een vrijwel onontgonnen terrein is. Ook in de zorg. Levend verlies Het begrip Levend verlies dat professor Manu Keirse introduceerde geeft erkenning voor wat mensen ervaren die gehandicapt raken of chronisch ziek worden. Levend verlies betekent iedere dag je moeten verhouden tot veel wat ooit vertrouwd en vanzelfsprekend was en wat door het verlies niet meer kan of dreigt niet meer te kunnen. Er komt iets je leven in dat niet meer weggaat en wat grote invloed heeft op je dagelijks leven. Terwijl bij verlies aan de dood iemand een gat achterlaat. Doordat het levende verlies iedere dag er is kun je geen punt zetten achter je verlies of achter verwerking. Het is nooit klaar. Kleine en grote verwerkingsprocessen weven zich door je leven. Zo heb ik kort na mijn diagnose de sleutels van mijn lease-auto ingeleverd. Maar nog recent overviel me het verdriet om dat verlies. Ik kan niet even vrolijk de auto instappen en naar wat dan ook rijden. Slinger van verlies In mijn boek hanteer ik het model van de slinger van verlies om inzichtelijk te maken hoe een verwerkingsproces werkt als je gehandicapt raakt. In een verwerkingsproces ben je uit balans. Je slingert als een pendule heen en weer tussen twee kanten, twee verschillende werkelijkheden. De linkerkant is de verlieskant. Je bent dan bezig met de verliezen en bijbehorende emoties. De rechterkant is de herstel- of opbouwkant. Dan ben je hard aan het werk de nieuwe draad te spinnen. Beide kanten horen bij verwerken. En kosten veel energie. Dus leren stoklopen of met spraak op de computer werken is ook verwerken. Je slingert heen en weer tussen deze twee werkelijkheden. Een proces dat onzichtbaar is voor de omgeving. Hoewel je het niet kunt tegenhouden of overslaan, kun je wel vast komen te zitten aan een kant van de slinger. Wat helpt bij verwerken is meebewegen. Bewegen betekent dat je vooruitgaat en verwerkt. Daarbij is het nodig beide kanten aandacht te geven. 3. Omgaan met verliezen Als je slechtziend of blind wordt is er veel stress. Alles wat vertrouwd en vanzelfsprekend was verandert. De grip op het leven dat je kende raak je kwijt. Dat kan je een onveilig gevoel geven. Niet goed kunnen zien is bovendien een extra stressfactor. Stress is een reactie op dreiging. Ieder mens reageert instinctmatig op dreiging door een overlevingsstrategie in te zetten. Dat gebeurt meestal onbewust. Een overlevingsstrategie wordt gevormd in je jeugd als manier om om te gaan met pijn die je als kind niet kan hanteren. Ook in je volwassen leven helpt het je om in periodes van hevige stress jezelf staande te houden door de stress te reduceren tot een te verdragen niveau. Mijn eigen overlevingsmechanisme is meestal me stoerder voordoen dan ik ben. Geen gevoelens ervaren of tonen. Zo houd ik me staande. Maar een overlevingsmechanisme is een tijdelijke oplossing. Het is belangrijk dat je overlevingsstrategie, vaak onbewust en reflex, niet blijvend is. Dat zou zijn als blijven vechten terwijl de oorlog voorbij is. Dan kom je nooit uit bij vrede of balans. Pijn De dreiging die bij gehandicapt raken keer op keer voorbijkomt is de pijn van het verlies. En niemand wil pijn voelen. Al onze reflexmatige reacties ontstaan door het weg bewegen van die pijn. Doordat ik dit leerde begrijpen kan ik nu de pijn en mijn reactie erop zien als informatie. Als ik merk dat ik in een overlevingsmechanisme schiet weet ik dat er pijn is aangeraakt. Ik weet nu dat ik de pijn moet toelaten in plaats van ervan weggaan. Dat klinkt simpel maar is het niet. Het vraagt keer op keer om bewustzijn en zelfcompassie. Keuze Tien procent van je leven wordt bepaald door wat je overkomt. De overige negentig procent is je reactie daarop. Je hebt een keus in hoe je reageert. Hoewel de stress groot is en veelvuldig voor zal komen, ligt in je reactie erop de mogelijkheid grip te krijgen op je leven. En daarmee een nieuwe balans te vinden. In het leren herkennen van je eigen reactiepatronen ligt de sleutel tot het herstellen van je balans en het spinnen van je nieuwe draad. Als je niet leert dat je eigen manier van omgaan met omstandigheden, zoals boos worden of afhaken of afreageren of jezelf stoerder voordoen dan je bent, een patroon is die je vastzet waardoor je niet verwerkt. Zonder verandering blijf je jezelf herhalen en kom je niet verder. Juist omdat je als slechtziende of blinde vaak te maken zult hebben met stress en frustraties is het handig te weten hoe het werkt en wat je kunt doen om je balans te herstellen. Coping Een overlevingsmechanisme wordt ook wel coping genoemd. Door het werk van gedragsdeskundige Margaretha van Eeden ging ik begrijpen dat coping en verlies en rouw elkaar beïnvloeden. Zij verwerkte de nieuwste inzichten op dit gebied in een model, dat zowel voor zorgprofessionals als voor mensen die ingrijpend verlies doormaken. een hulpmiddel kan zijn om inzicht te krijgen in hoe verliesverwerkingsprocessen je reacties beïnvloeden. In haar model beschrijft zij drie reactiepatronen waarmee iemand kan reageren op situaties die om aanpassing vragen. Dit zijn aangaan, vermijden en ontregelen. Deze drie reactiepatronen kunnen door elkaar heen spelen in je denken, voelen en doen. De copingstrategie die je gebruikt is er altijd op gericht om de dreiging of spanning hanteerbaar te maken. Het model biedt mij veel inzicht in de vele strategieën die ik nog steeds vaak onbewust gebruik. Een voorbeeld van een veel voorkomende copingstrategie is denken en doen als een slachtoffer. Zodra je gedachten hebt als: ze moeten ook altijd mij hebben, niemand denkt aan mij, ik heb het niet getroffen, ik hoor er niet bij, ze luisteren niet naar me, ik kan het niet aan etc. dan zit je in slachtofferdenken, voelen en gedrag. Je gaat met hangende schouders lopen, trekt een somber of zielig gezicht, praat met zachte of klagende stem, voelt je zwak en machteloos. Ik ken het in vele soorten en maten. Met het inzicht dat ik dit allemaal zelf doe. Plus dat ik de keus heb om er anders mee om te gaan. De gedachte dat ik een zielige blinde ben doet me met gebogen hoofd lopen. Maar denk ik dat ik die stok nodig heb om mijn weg te vinden en dat ik dat prima kan zonder mezelf als minderwaardig te bestempelen, dan ga ik vanzelf met zelfvertrouwen rechtop lopen. Tegelijk weet ik ook dat ik verdrietig mag zijn over het feit dat ik met die stok moet lopen. Maar dat is iets anders dan zelfmedelijden voelen en me ernaar gedragen. Als je niet verwerkt en niet uit je patroon stapt, dan blijf je je ergeren, blijf je boos, blijf je verongelijkt, blijf je gefrustreerd, blijf je bang, blijf je lijden onder de omstandigheden. Je wordt dan slachtoffer van je lot. Inzicht krijgen in je eigen coping is lastig. Het is complex en vraagt veel zelfreflectie. In mijn boek geef ik veel voorbeelden aan de hand van het schema van dr. Van Eeden. . In het algemeen is vermijden, uitstellen, negeren of wegduwen een copingmechanisme. Ook paniek, ontregeling, je grip kwijt zijn is zo’n strategie. Door deze patronen te gaan herkennen is veel te winnen. Als ervaringsdeskundige coach help ik mensen hierin. Samen met het erkennen en herkennen is dit de route naar het spinnen van een nieuwe draad. 4. Mijn routekaart In deel 4 van mijn boek doe ik een poging de belangrijkste inzichten en hulpbronnen die me nog steeds helpen te beschrijven. Ik noem het mijn routekaart, omdat het verschilt op welk moment ik welke manier inzet om met wat er gebeurt om te gaan. Soms helpt het om .. te zijn, soms is zelfonderzoek aan de orde en af en toe is het nodig mijn gedachten te stoppen of om te keren. En vaak gaat het er vooral om de pijn toe te laten. Pijn van het verlies, het gemis, de frustratie of de beperkingen die definitief zijn. Aandacht voor wat er is, dat is de meest eenvoudige samenvatting. Ik kijk op mijn routekaart waar ik sta. Waarna ik kan besluiten welke route me helpt om weer in balans te komen. 5. De nieuwe draad Tot slot beschrijf ik in deel 5 hoe ik mijn nieuwe draad ervaar. Een stevigheid en balans overheerst nu mijn leven. De elementen die daarin essentieel zijn geven me vaste grond onder mijn voeten. Ik wens ieder mens toe op de een of andere manier zijn eigen draad te kunnen spinnen na ingrijpend verlies. Een draad waarmee het leven weer vol vreugde en zin kan zijn. Boek In mijn boek 'Een nieuwe draad spinnen' beschrijf ik aan de hand van mijn eigen ervaringen hoe verwerking werkt als je slechtziend of blind wordt. Het universele en persoonlijke proces waarover ik schrijf kunnen inzicht en troost bieden voor mensen die worstelen met fysieke beperkingen en/of chronische ziekte. Ook familie, vrienden, leerkrachten en zorgprofessionals kunnen door mijn boek meer begrip krijgen voor de soms complexe en onzichtbare verwerking bij beperking en ziekte. Bestaande rouwliteratuur biedt onvoldoende herkenning en erkenning voor de andere accenten die dan aan de orde zijn. Een nieuwe draad spinnen is als paperback en als e-boek te koop bij de boekhandel en alle grote webshops. Voor mensen met een leesbeperking is het te leen in braille en audio bij Passend Lezen. Op mijn website publiceer ik regelmatig blogs over mijn eigen inzichten en frustraties rondom mijn langzaam blind worden. Ook voor coaching en contact Kijk op www.karinwesterink.nl.

Presentatie 3: Kwaliteit van leven meten met een vragenlijst (Jarinne Woudstra-de Jong, j.dejong@oogziekenhuis.nl)

Een patiënt is meer dan twee ogen op een stokje. Klinische metingen (letterkaart, scans, etc.) geven niet het volledige beeld. Daarom worden er steeds vaker vragenlijsten gebruikt die proberen om kwaliteit van leven in kaart te brengen. Kwaliteit van leven is breder dan alleen klachten (symptomen) en functioneren (autorijden, lezen, werken). Kwaliteit van leven is ook het welzijn, emoties, zorgen, ongemakken en sociaal leven. Helaas zijn huidige vragenlijsten niet goed. In Het Oogziekenhuis Rotterdam ontwikkelen we nieuwe vragenlijsten voor vitreoretinale aandoeningen (chirurgische netvliesaandoeningen), zoals netvliesloslating, maculagat, maculapucker en glasvochttroebelingen. Kwaliteit van leven is specifiek per aandoening. Zo is er maar 50% overlap tussen wat mensen met een netvliesloslating belangrijk vinden en wat mensen met een maculagat belangrijk vinden, terwijl deze aandoeningen best op elkaar lijken. Als je een vragenlijst zou maken met alle relevante vragen, wordt deze heel lang, ruim 350 vragen. Daarom gaan we een computer-algoritme gebruiken. Op basis van de antwoorden die iemand geeft, wordt de volgende vraag gekozen. Op die manier kunnen we goed inschatten wat iemands kwaliteit van leven is met maar 30 tot 40 vragen. Daarnaast merken we dat er behoefte is aan een lotgenotengroep, dus ik zou graag helpen om die op te zetten.

Meer weten over het onderzoek? Lees het interview op de website van Het Oogziekenhuis Rotterdam: [Vanuit de ogen van de onderzoeker | Het Oogziekenhuis Rotterdam](https://www.oogziekenhuis.nl/nieuws/vanuit-de-ogen-van-de-onderzoeker-1).

Een Engels wetenschappelijk artikel over de kwaliteit van huidige vragenlijsten vindt u hier: [Patient-reported outcomes in patients with vitreous floaters: A systematic literature review - ScienceDirect](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0039625723000899)