

SVEN & OA

SVEN - Retinitis Pigmentosa

Sven (48), Tamara (47), Tomeo (15) en Oa (12) vormen een gelukkig gezin in het hart van Antwerpen. Maar ze weten als geen ander dat zeldzame ziekten niet zo zeldzaam zijn.

Sven's vader overleed 12 jaar geleden aan de gevolgen van ALS (Amyotrofische Laterale Sclerose). Deze zeldzame neuromusculaire aandoening, bekend bij het grote publiek sinds de Ice Bucket Challenge, is voornamelijk ongeneeslijk. Een ALS-patiënt overlijdt gemiddeld 33 maanden na de diagnose door verlamming van de ademhalings- of slikspieren.

Sven zelf werd na jarenlang steeds verminderende zicht, ongeveer 10 jaar geleden geheel blind door Retinitis Pigmentosa. Retinitis Pigmentosa is de verzamelnaam voor een groep erfelijke oogziekten die door aantasting van het netvlies achtereenvolgens leiden tot nachtblindheid, kokerzicht en mogelijk volledige blindheid, zoals bij Sven.

Sven was altijd al bijziend. Toen hij als tiener 's avonds op pad was met vrienden, vond hij al eens moeilijker de weg dan zijn vrienden. Later werd het ook overdag moeilijker om contrasten te zien.

Als topsporter waterskiëde Sven fervent. Toen het hem als jonge twintiger moeilijker werd om minder fel gekleurde boeien op het water te onderscheiden, kwam hij bij een nieuwe oogarts terecht en kreeg hij zijn diagnose. Een keihard verdict voor de sportieve en getalenteerde twintiger. In alles wat hij tot dan aanpakte, op vlak van studies, sport en loopbaan, slaagde hij erin om met ambitie en volharding zijn doelen te halen. Het voelde als een ongekende mokerslag dat hij de prognose blind te zullen worden, niet kon afwenden met wilskracht en doorzetting.

Maar blind of niet, Sven vond zichzelf helemaal terug in uitdagingen en projecten waarin hij weer voluit zijn ambities en sportiviteit kan laten gelden. En hij is fiere vader van Tomeo, nu 15, en Oa, 12.

Sven

 48 jaar

 Antwerpen

LEVEN MET RETINITIS PIGMENTOSA

Prevalentie: ongeveer 1 op 3.000 Belgen. Retinitis Pigmentosa is de verzamelnaam voor een groep erfelijke oogziekten.

Veranderingen in meer dan 200 verschillende genen kunnen er de oorzaak van zijn. De ziekte leidt tot achtereenvolgens nachtblindheid, kokerzicht en functionele tot volledige blindheid.

Het is van groot belang de genetische oorzaak te identificeren om te weten of andere familieleden zijn aangedaan en of er risico's zijn voor toekomstige kinderen.

Behandeling: er zijn gentherapieën in ontwikkeling voor retinitis pigmentosa die reeds aan sommige patiënten kunnen worden aangeboden. Er wordt voor de toekomst ook hoopvol uitgekeken naar celtherapieën.

Op dit moment kunnen een kunstmatig netvlies, een netvliesimplantaat of een visuele prothese (apparaat dat het netvlies elektrisch stimuleert) soms enige verbetering van het zicht toelaten, maar genezen doen ze niet.

