Vrijdag 9 oktober 2026, Radboudumc,
Experience Center, Nijmegen

NeNos Symposium



Erfelijk opticopathieen

Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON)

Jan Willem Pott, UMCG Groningen

Judith van Everdingen, Tanya Lushchyk OZR, Rotterdam

Noel Bauer, MUMC Maastricht

(Behandelcentra in NL)

umcg

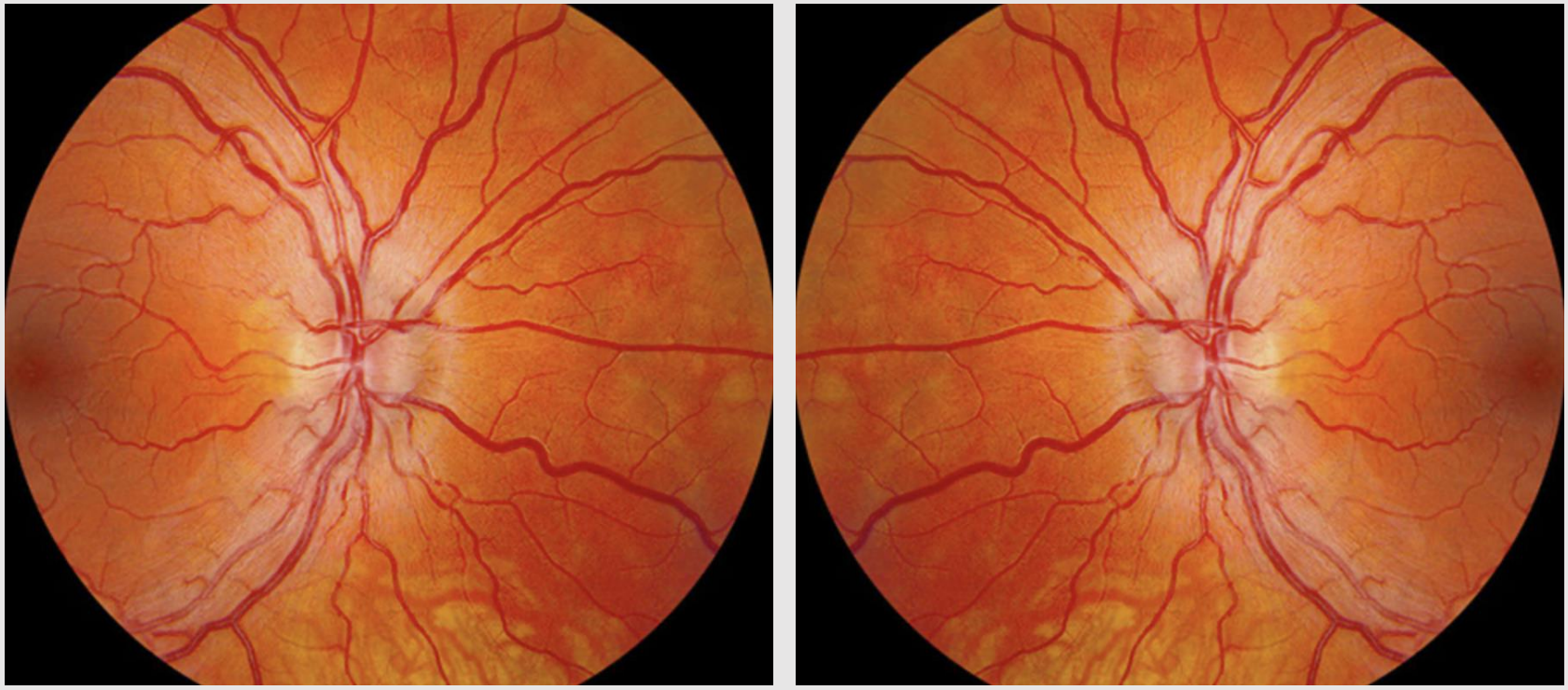
het oog ziekenhuis rotterdam

Maastricht UMC+


JÉRÔME SEYDOUX PRÉSENTE
BENOÎT POELVOORDE
DANY BOON
RIEN À DÉCLARER
UN FILM DE DANY BOON
DOUANES BELGES
DOUANES
KARIN VIARD FRANÇOIS DAMIENS LAURENT GAMELON BRUNO LOCHET JULIE BERNARD BOULI LANNERS OLIVIER GOURMET
PHILIPPE MAGNAN GUY LECLUYSE ZINEDINE SOUALEM NADEGE BEAUSSON DIAGNE CHRISTEL PEDRINELLI JOACHIM LEDEGANCK ERIC GODON
www.riendeclarer.com

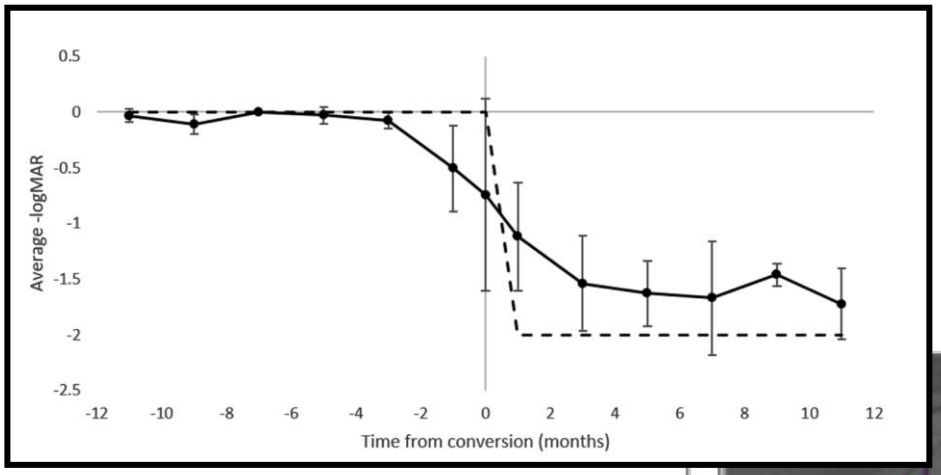
LHON (kenmerken):

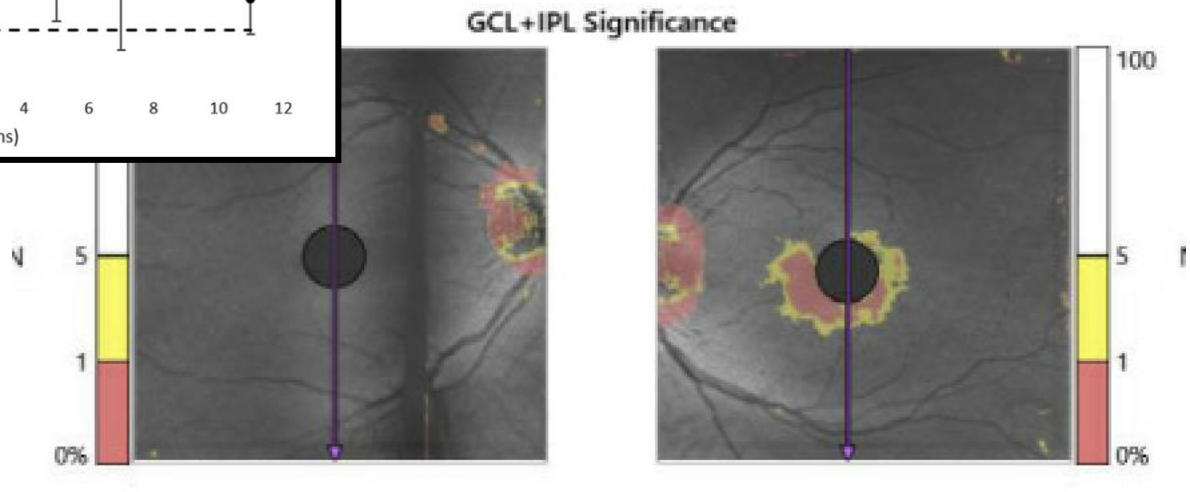
- Visusdaling: bilateraal, asymmetrisch (ca. 2 a 3 maanden tussen OD & OS)
- Subacute pijnloze visusdaling
- (Coeco) centraal scotoom
- Verdikking RNFL in acute fase met peripapillaire teleangiectatisch bloedvaten
- Laat stadium opticus atrofie met verdunning RNFL en verlies ganglioncellaag



LHON(kenmerken):

- Bilateraal, asymmetrisch
- Subacute pijnloze visusdaling
- (Coeco) centraal scotoom
- Verdikking RNFL in acute fase met peripapillaire teleangiectatisch bloedvaten
- Laat stadium opticus atrofie met verdunning RNFL en verlies ganglioncellaag

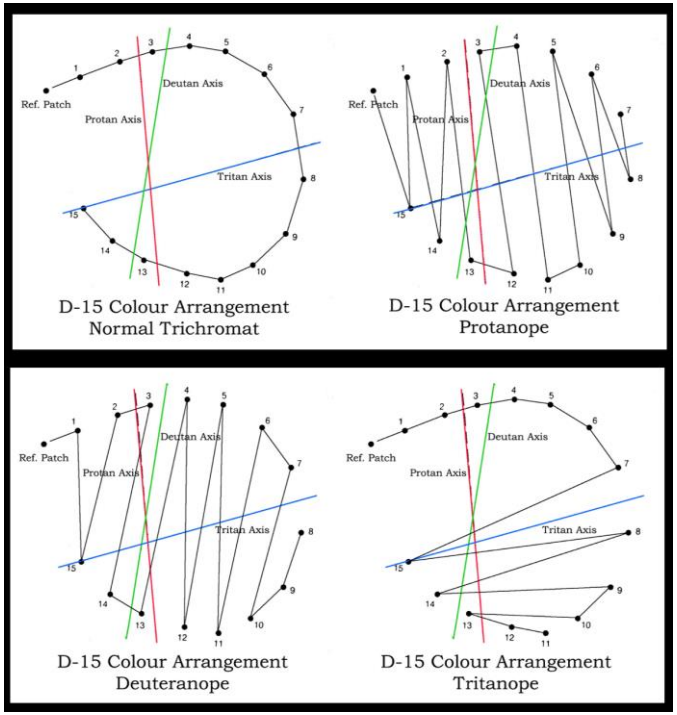




LHON(kenmerken):

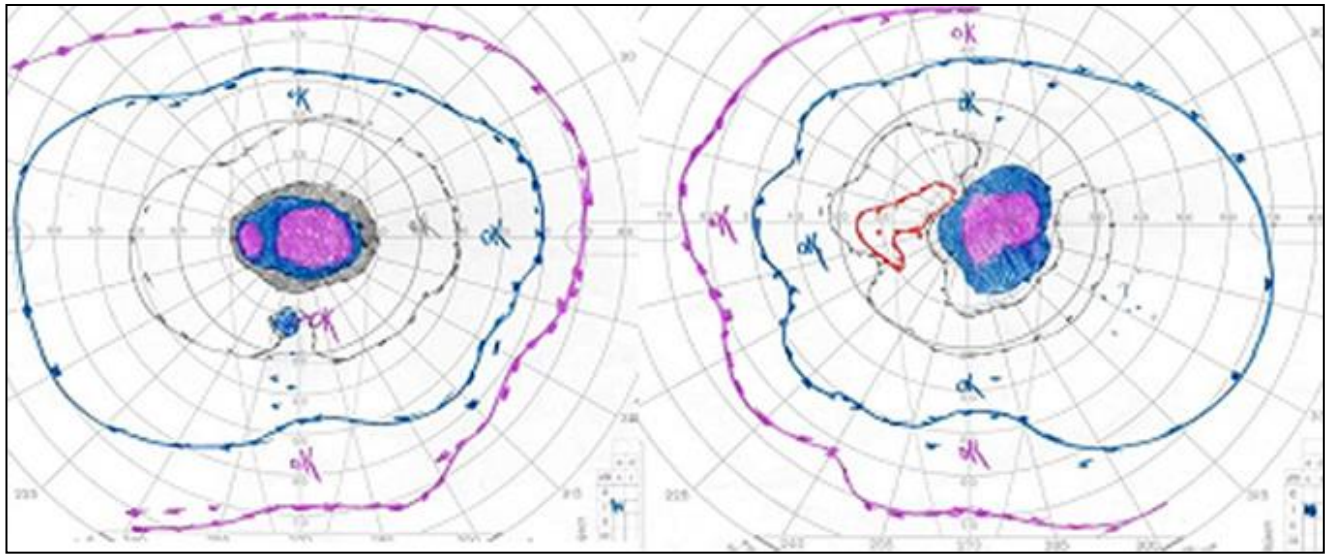
- Bilateraal, asymmetrisch
- Subacute pijnloze visusdaling (met kleurzienstoornis)
- (Coeco) centraal scotoom
- Verdikking RNFL in acute fase met peripapillaire teleangiectatisch bloedvaten
- Laat stadium opticus atrofie met verdunning RNFL en verlies ganglioncellaag





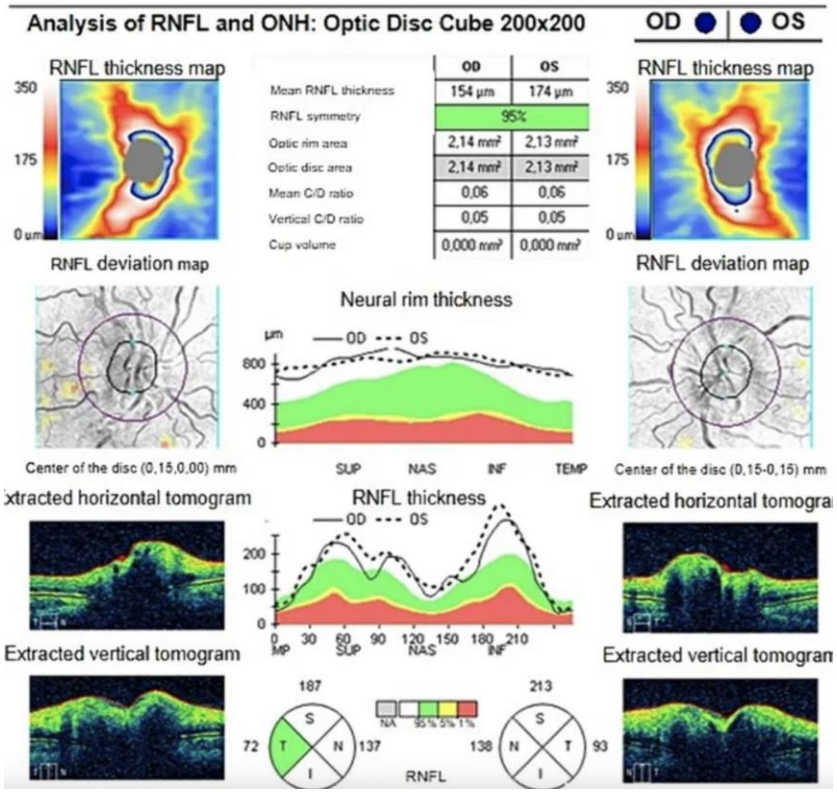
LHON(kenmerken):

- Bilateraal, asymmetrisch
- Subacute pijnloze visusdaling
- (Coeco) centraal scotoom
- Verdikking RNFL in acute fase met peripapillaire teleangiectatisch bloedvaten
- Laat stadium opticus atrofie met verdunning RNFL en verlies ganglioncellaag



LHON(kenmerken):

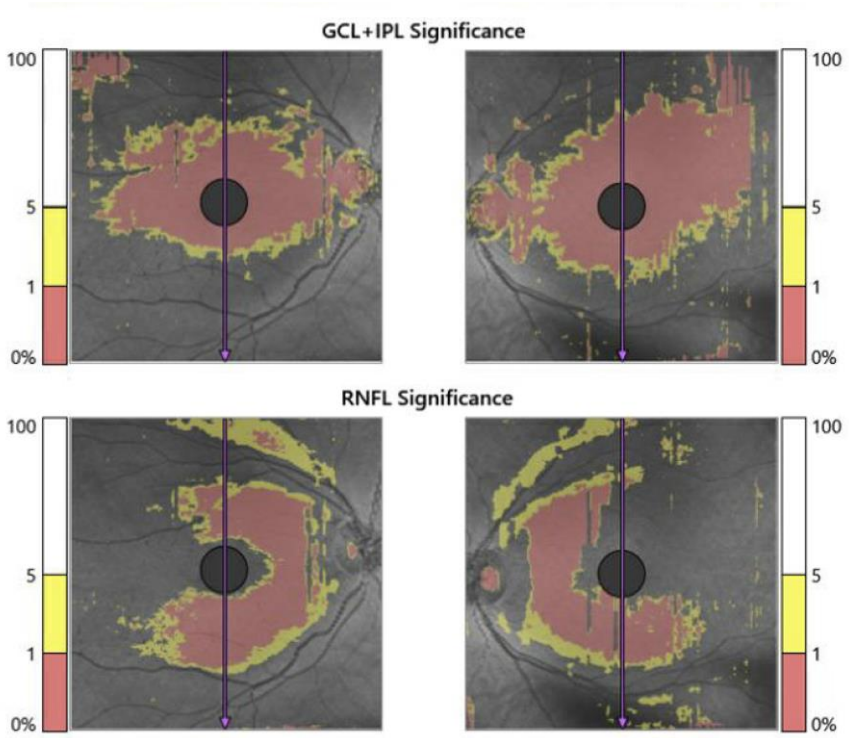
- Bilateraal, asymmetrisch
- Subacute pijnloze visusdaling
- (Coeco) centraal scotoom
- Verdikking RNFL in acute fase met peripapillaire teleangiectatisch bloedvaten
- Laat stadium opticus atrofie met verdunning RNFL en verlies ganglioncellaag



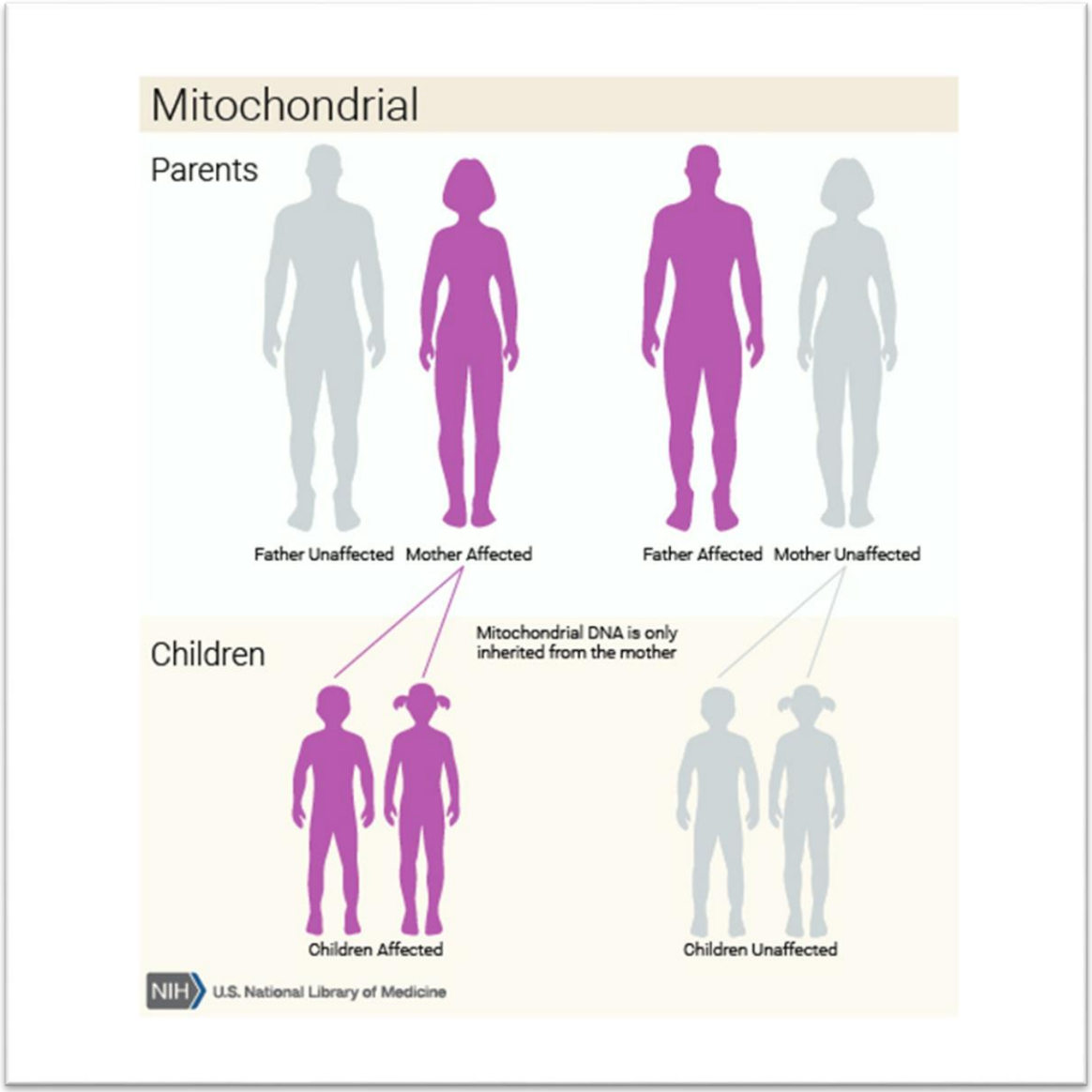


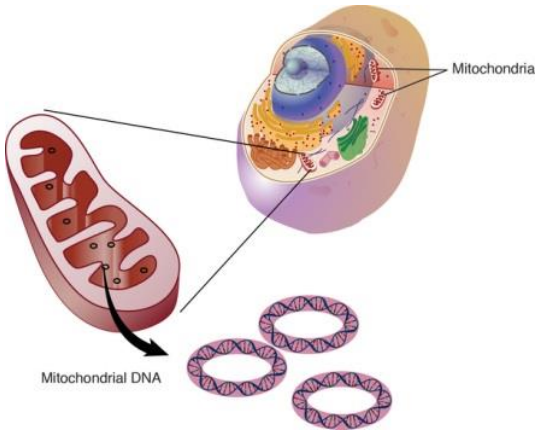
LHON(kenmerken):

- Bilateraal, asymmetrisch
- Subacute pijnloze visusdaling
- (Coeco) centraal scotoom
- Verdikking RNFL in acute fase met peripapillaire teleangiectatisch bloedvaten
- Laat stadium opticus atrofie met verdunning RNFL en verlies ganglioncellaag



Mitochondriale overerving:



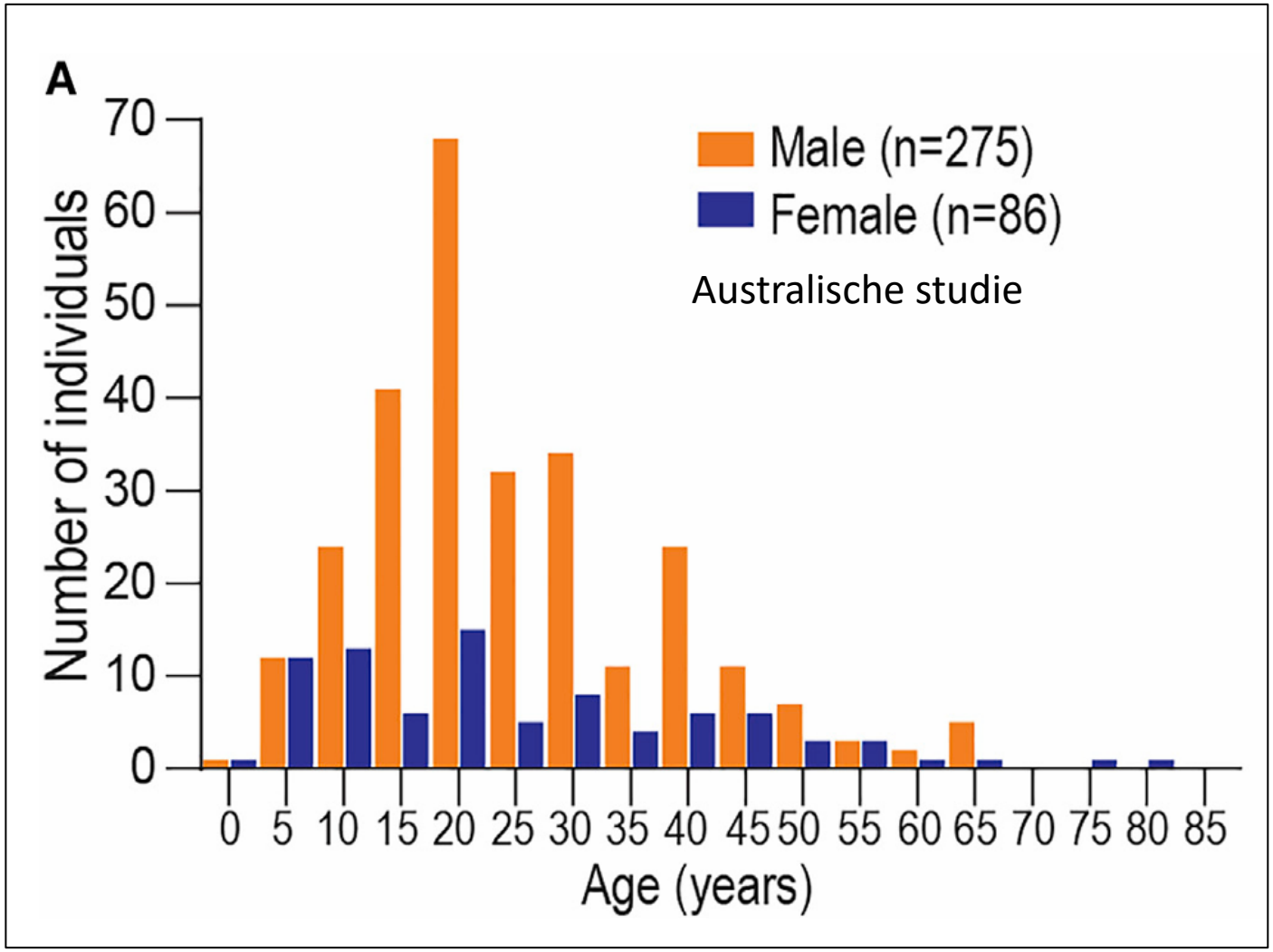


Primaire mutaties in NL:

- m.11778 53%
- m.3460 36%
- m.14484 4%

Epigenetische factoren:
- Roken!

Incidentie LHON Nederland: 10 – 15 nieuwe patienten per jaar



The American Journal of Human Genetics *108*, 2159–2170, November 4, 2021

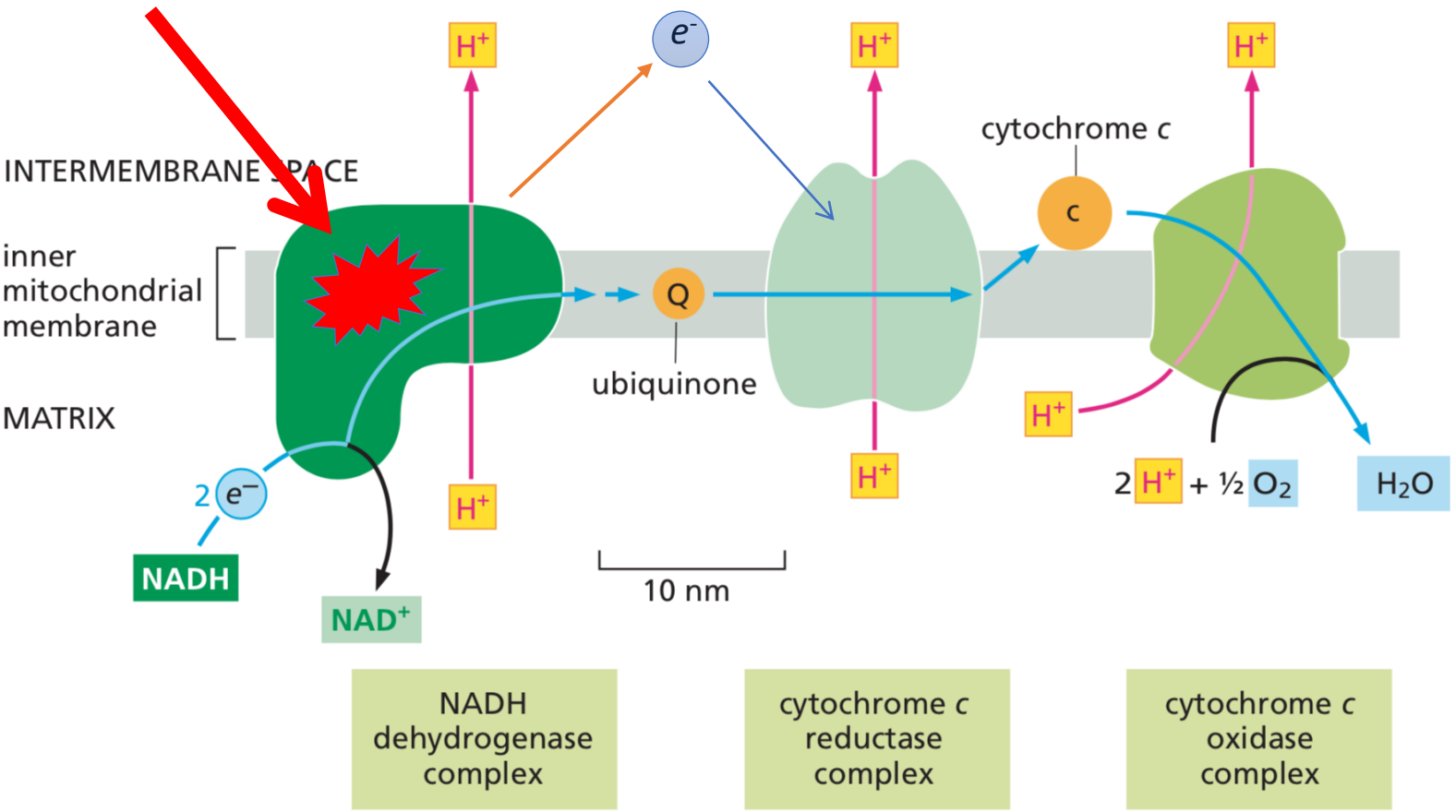
Behandeling LHON sinds 2015 op 3 locaties in NL

- OZR
- UMCG
- MUMC

Idebenone (Raxone)
- antioxidant
- energie productie ondersteuner

LHON

Idebenone



Complex 1-deficientie

Behandeling LHON sinds 2015 op 3 locaties in NL

- OZR
- UMCG
- MUMC

Idebenone (Raxone)
- antioxidant
- energie productie ondersteuner

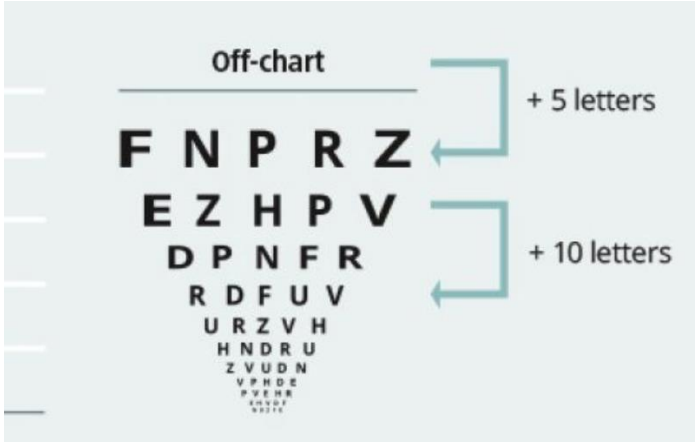
Behandel criteria:
- start binnen 1 jaar na na visusdaling
  (3 dd 300 mg)
- behandelen gedurende tenminste 2 jaar
- of langer als er nog visustijging is

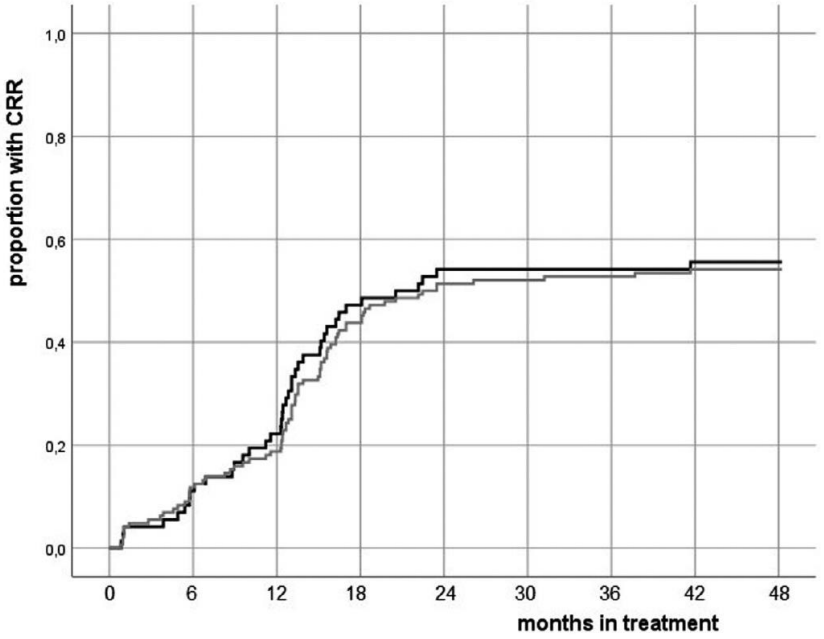
Clinical outcomes of treatment with idebenone in Leber's hereditary optic neuropathy in the Netherlands: A national cohort study

Judith A. M. van Everdingen,[1] Jan Willem R. Pott,[2] Noël J. C. Bauer,[3] Anna M. Krijnen,[4] Tanya Lushchyk[1] and René J. Wubbels[4]

72 patienten: 53% CRR

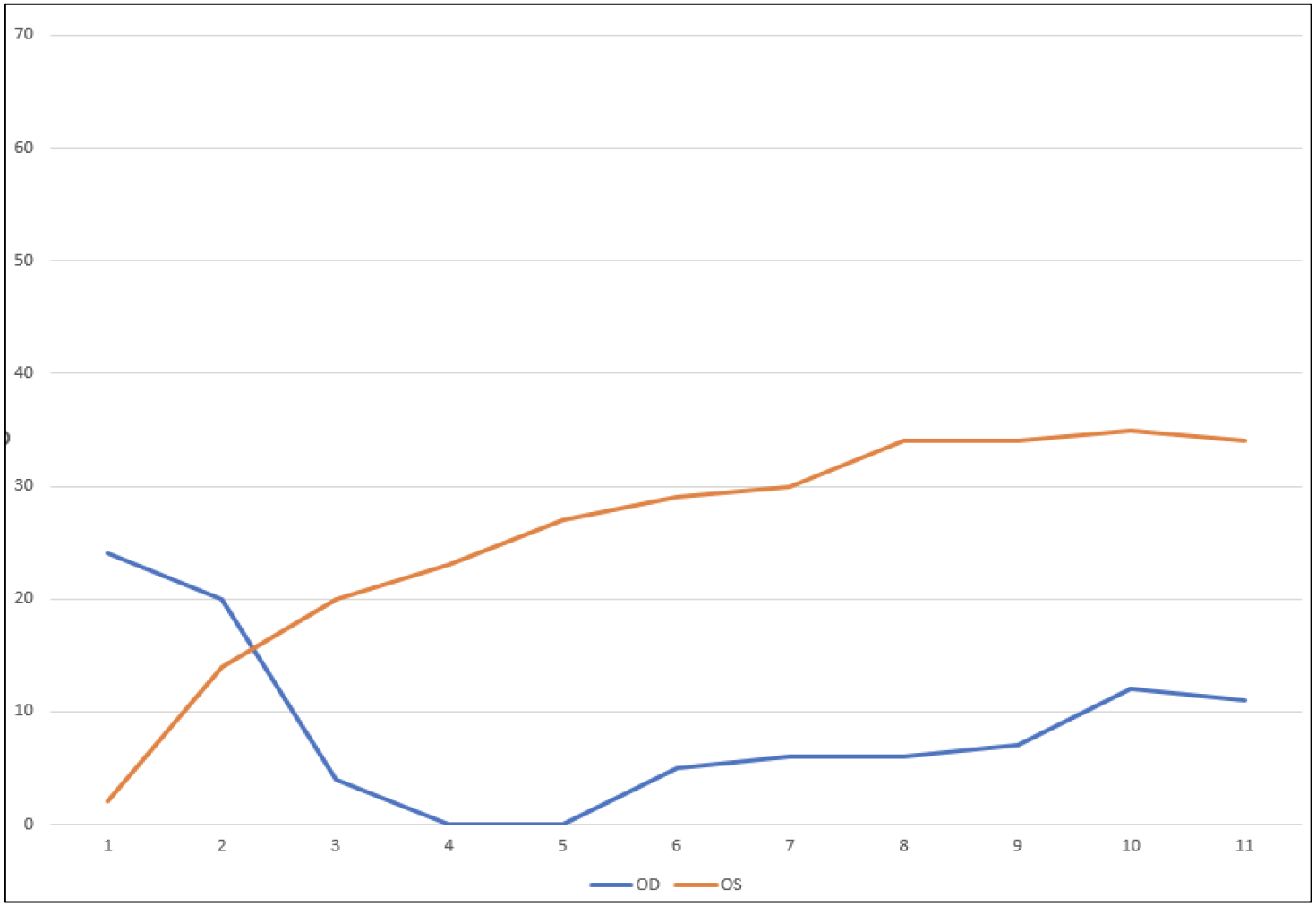
(CRR = clinical relevant response)





Acta Ophthalmol. 2022: 100: 700–706

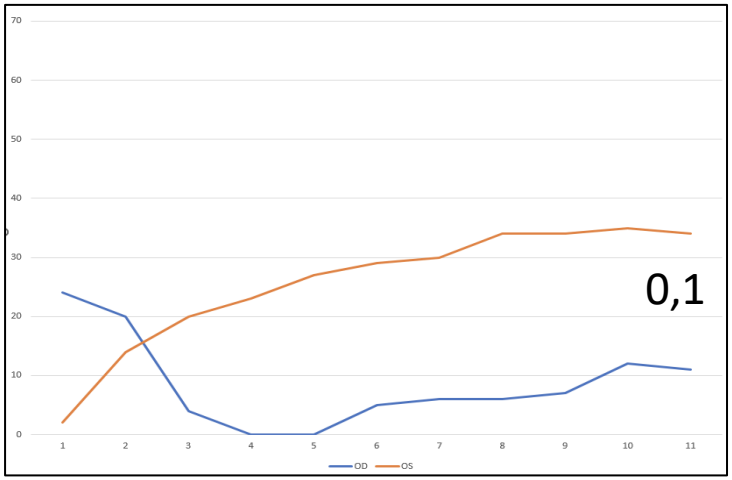
Man 11778 mutatie 19 jaar, EDTRS visus op 2 meter



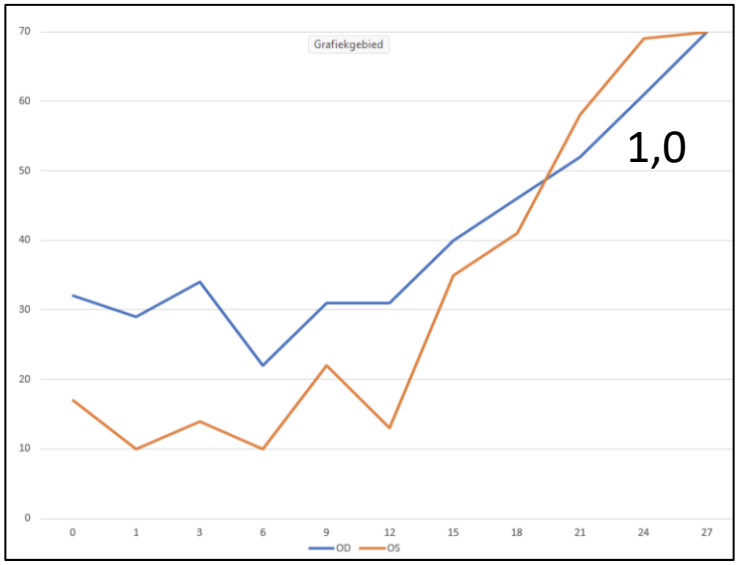
0,10

1/60

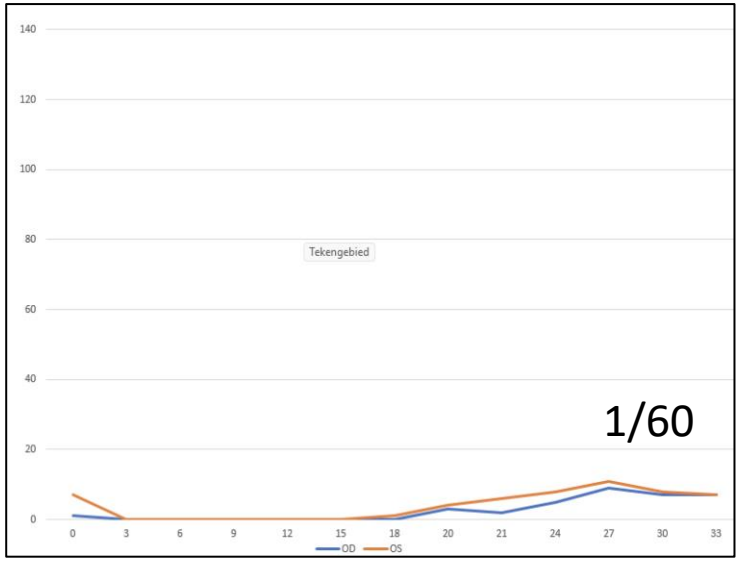
man, 19 jaar; 11778



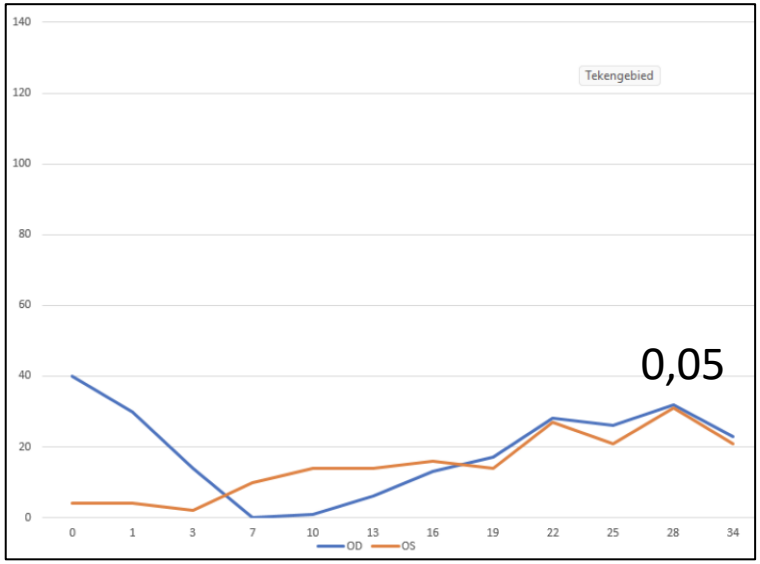
man, 21 jaar; 14484



man, 31 jaar; 11778



man, 34 jaar; 11778



Clinical science

Efficacy of lenadogene nolparvovec gene therapy versus idebenone in Leber hereditary optic neuropathy due to the m.11778G>A *MT-ND4* variant: two matching adjusted indirect comparisons

Patrick Yu-Wai-Man [1,2,3,4] Nancy J Newman,[5] Valerio Carelli,[6,7] Valerie Biousse,[5] Adeline Pierache [8] François Montestruc,[8] Magali Taiel,[9] José-Alain Sahel[10,11,12,13]

Results For the MAIC LEROS versus REFLECT (effective sample size (ESS): 77), a statistically higher CRR at 24 months was observed with lenadogene nolparvovec compared with idebenone (60.4% vs 35.4%; OR=2.78, 95% CI 1.53 to 5.06; p=0.001).

Br J Ophthalmol 2026;**0**:1–9. doi:10.1136/bjo-2025-329206

ARTICLE

Establishing risk of vision loss in Leber hereditary optic neuropathy

M. Isabel G. Lopez Sanchez,[1,2] Lisa S. Kearns,[1] Sandra E. Staffieri,[1,2] Linda Clarke,[1] Myra B. McGuinness,[1,3] Wafaa Meteoukki,[1] Sona Samuel,[1] Jonathan B. Ruddle,[1,2] Celia Chen,[4] Clare L. Fraser,[5] John Harrison,[6] Alex W. Hewitt,[1,7] Neil Howell,[8] and David A. Mackey[7,9,*]

Voorheen geschatte kans op expressie LHON
- 50% bij mannen
- 15% bij vrouwen

Kans op expressie na deze studie (n=5500):
- 17% bij mannen
- 5,4% bij vrouwen

Echter: indien moeder aangedaan:
- 37% bij mannen
- 29,55 bij vrouwen

The American Journal of Human Genetics *108*, 2159–2170, November 4, 2021

Nieuwe ontwikkelingen

- Target studies Idebenone
- Verdere studies gentherapie
- Mitochondrial editing
- Mitochondrial replacement

Podcast serie OZR



Bartiméus

Visio