

Retinitis pigmentosa



Retinitis pigmentosa är en ärftlig ögonsjukdom

Retinitis pigmentosa är ett samlingsnamn för flera olika ärftliga ögonsjukdomar som drabbar näthinnan (retina).¹ Gemensamt för alla dessa är att syncellerna i näthinnan gradvis försämras.²

Vanliga symtom är sämre mörkerseende, förlust av synfält och ökad känslighet för ljus vilket ökar risken för att bli bländad. Graden av synskada varierar, eftersom det finns många former av retinitis pigmentosa.¹

Gentest kan ge svar

Att leva med misstanken om att man själv har eller att ens barn har en ärftlig ögonsjukdom innebär självklart mycket oro och funderingar, både kring sjukdomen och framtiden. Gentest kan ge besked om diagnos och en säkrare prognos för framtiden. Det ökar möjligheterna att förbereda sig mentalt, få rätt hjälpmedel i skolan och så långt som möjligt planera sitt liv. Även om man får veta att det är en allvarlig ögonsjukdom, kan beskedet ändå ibland innebära en viss lättnad. Man får veta vad man har att förhålla sig till och slipper fundera på om diagnosen verkligen är rätt. Ett genomfört gentest gör det också möjligt att delta i studier om sjukdomen.^{1,2}

Att leva med retinitis pigmentosa

Det går att göra det mesta utan att se, men det är inte enkelt. Här kan du se några korta filmer om hur det kan vara att leva med retinitis pigmentosa.

När Anton hade gjort gentest och fick diagnosen retinitis pigmentosa, ledde det till ökade resurser och bättre förutsättningar i skolan.

Julia har omväänd retinitis pigmentosa och är mycket känslig för ljus.

Linda har retinitis pigmentosa och ser väldigt smalt rakt fram, hon går med vit käpp för att slippa gå in i folk på perrongen.

Mikael har retinitis pigmentosa, han har vant sig vid att planera för att klara jobb, familj och träning med svår synskada.

Filmerna bygger på verkliga berättelser.

Symtom vid retinitis pigmentosa

Symtomen varierar eftersom det är många olika sjukdomar som drabbar synen på olika sätt. Det är vanligt med flera olika symtom samtidigt. Det här är några exempel på vanliga symtom som brukar komma tidigt och smygande.¹

- **Sämre mörkerseende**

Försämrat mörkerseende är ofta det första symtomet och många förlorar med tiden helt förmågan att se i mörker. Detta kallades tidigare för nattblindhet.¹

- **Förlust av synfält**

Ett annat vanligt symtom är synfältsbortfall som kommer smygande och därför inte märks tydligt. Men

med tiden kan synfältet krympa till det som kallas kikarsynfält eller tunnelseende. Då blir det svårt att se åt sidorna och det kan till exempel bli svårt att gå på en trottoar utan att gå in i människor eller saker.¹

- **Ökad känslighet för ljus**

Ökad känslighet för ljus gör att det blir svårt att vistas i solljus eller rum med stark belysning. Många upplever att de blir bländade väldigt lätt och det tar längre tid att ställa om från ljus till mörker och tvärtom.¹

Novartis
Sverige



Retinitis pigmentosa – när synen långsamt försvinner



Lär dig mer

Klicka [här](#) för att ladda ner broschyren "Retinis pigmentosa - när synen långsamt försvinner".

Synen rakt fram brukar inte påverkas

Förmågan att se skarpt rakt fram är ofta normal och vid några av sjukdomarna är försämrad synskärpa ett symtom som kommer senare i förloppet. En vanlig synundersökning är därför inte tillräcklig för att få rätt diagnos.¹

Gentest ger säkrare diagnos

När det finns misstanke om ärftlighet för en ögonsjukdom rekommenderas gentestning.^{1,2} Gentest görs för att få så säker diagnos som möjligt och för att få ärftligheten kartlagd. Det är viktigt att få veta vem som kan vara bärare av sjukdomen och vem som riskerar att utveckla den. Gentestning är det enda sättet att ställa exakt diagnos. Gentestning utvecklas kontinuerligt och nya tekniker möjliggör att man kan upptäcka sjukdomsorsakande mutationer som tidigare var okända. Forskning och ökad kunskap om gener och utvecklingen inom genteknik har öppnat upp för ny strategi för sjukdomen i framtiden.

Genetisk vägledning

I samband med att genetisk utredning görs, anses det viktigt att det erbjuds genetisk vägledning, vilket innebär information om sjukdomen och hur den nedärvs.¹



Att leva med en ärftlig ögonsjukdom innebär stora utmaningar som begränsar livet för ca 5 000 svenskar. Gentest behövs för korrekt diagnos och säkrare prognos, något som inte alla blir erbjudna idag.²

Informera omgivningen

Det är ofta svårt för omgivningen att förstå hur allvarligt synhandikappet är vid retinitis pigmentosa eftersom synen rakt fram kan vara helt normal. Men när delar av synfältet saknas och mörkerseendet är nedsatt är det svårt att klara sig i okända miljöer. Det är särskilt viktigt att informera i skolan eftersom det kan verka underligt när det går bra för en elev att läsa men i andra situationer ser eleven inte stora saker och går rakt in i personer. Det kan leda till missförstånd och en helt felaktig uppfattning om att eleven är oförsiktig.¹

Resurser och habilitering

Eftersom synnedsättningen kommer sakta och smygande är det svårt att märka försämringen. Samtidigt är det bra att få stöd tidigt eftersom det många gånger är svårt att förstå synhandikappet för skolan och arbetsplatsen. Det är viktigt att få diagnos innan skolåldern så att hjälpen i skolan och möjligheterna till utbildning blir så bra som möjligt. Syncentralen hjälper till med habilitering och hjälpmedel till hem, skola och arbete. Remiss från läkare behövs.¹

Referenser

1. [Retinitis pigmentosa, tidig form - Socialstyrelsen, 220920](#)
2. [Ärftliga näthinnesjukdomar Sakkunniggruppens förslag högspecialiserad vård Remissversion](#)

Uppdaterat 2023-08-29

SE2308292856

Source URL: <https://www.novartis.com/se-se/patienter-och-vardgivare/behandlingsomraden/retinitis-pigmentosa>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/se-se/se-se/patienter-och-vardgivare/behandlingsomraden/retinitis-pigmentosa>
- https://www.novartis.com/se-se/se-se/sites/novartis_se/files/19-4339%20Novartis_Retinitis_Pigmentosa_221003.pdf
- <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/retinitis-pigmentosa-tidig-form/>
- <https://politiskamoten.regionorebrolan.se/welcome-sv/namnder-styrelser/halso-och-sjukvardsnamnd/mote-2022-03-16/protocol/remiss-genomlysning-infor-beslut-om-nationell-hogspecialiserad-var-d-arftliga-nathinnesjukdomarpdf?downloadMode=open>