

Novartis
Sverige



Retinitis pigmentosa – när synen långsamt försvinner

Retinitis pigmentosa – när synen långsamt försvinner

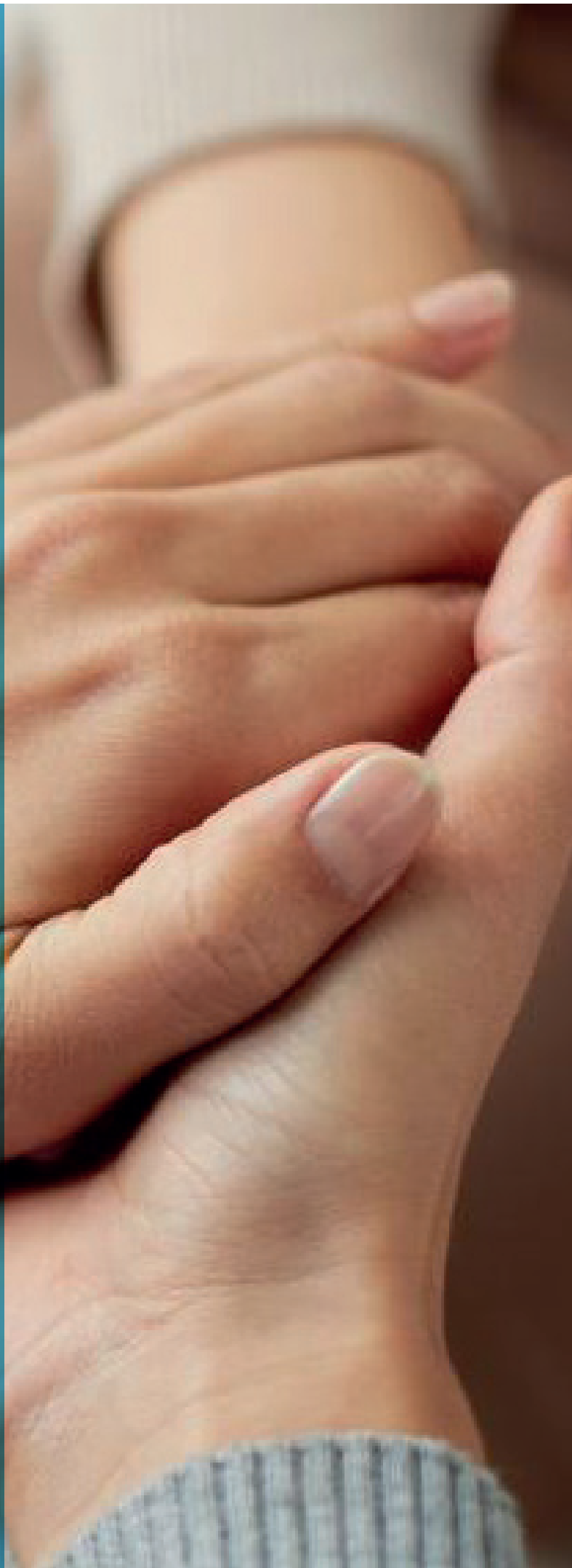
Den här sammanfattande rapporten beskriver hur det är att själv leva med, eller ha barn med ögonsjukdomen retinitis pigmentosa.

Retinitis pigmentosa är en familj av sällsynta och ärftliga ögonsjukdomar som gradvis försämrar synen hos de drabbade och som i många fall leder till blindhet. Beroende på variant av sjukdomen drabbar den personer i olika åldrar och ger upphov till olika grad av synnedsättning. I Sverige beräknas 3000 – 4000 personer leva med någon form av sjukdomen vilket gör den till den vanligaste orsaken till grav synskada hos personer i yrkesverksam ålder.¹

Rapporten bygger på samtal med 8 personer under ett fokusgruppsmöte som Novartis anordnade i Stockholm den 10 december 2019. Innehållet baseras enbart på de personliga berättelser som framkom under mötet och ger en inblick i de utmaningar i livet som sjukdomen för med sig.

¹Synskadades riksförbund, Retinitis pigmentosa: www.srf.nu/leva-med-synnedsattning/om-synskador/de-vanligaste-ogonsjukdomarna/retinitis-pigmentosa

Besökt 17 januari 2020.



Livet med Retinitis Pigmentosa

Att leva med begränsad synförmåga innebär för många en form av osynligt handikapp eftersom det inte alltid är uppenbart för omgivningen om en person har fullgod syn eller inte. Många personer med retinitis pigmentosa saknar begränsad perifer synförmåga samtidigt som de har en fungerande synförmåga framåt, så kallad tunnelsyn eller kikarsyn. Det gör att de lätt går in i eller snubblar över saker. Dessutom saknar de ofta förmåga att se saker i svag belysning eller i mörker. Många med retinitis pigmentosa väljer att dölja sitt handikapp i den mån det är möjligt, dels för att en del upplever det svårt att själva acceptera sjukdomen men också för att vissa har negativa upplevelser från att vara öppna kring sitt handikapp.

En tidigare säljare av konsulttjänster berättade exempelvis att när hans syn försämrats till den grad att han hade behov av att använda vit käpp så slutade han att jobba eftersom käppen ledde till ett helt nytt bemötande från omgivningen som gjorde säljarbetet svårt. Trots att all kompetens fanns kvar så blev förtroendet svårt att upprätthålla med den vita käppen. Fram till dess hade han inte upplevt några större begränsningar i livet. En annan beskrev att steget till käpp var så svårt att hantera för honom själv att han var nära att kliva ner i Klarälven och trilla över perrongkanten på tågstationen i Västerås innan han kunde acceptera att han behövde den.

Begränsar möjligheter

Sjukdomen påverkar och begränsar ofta möjligheterna till utbildning, arbete, idrottande och olika former av aktiviteter i mörker vilket leder till social isolering som förstärks av att många drabbade inte söker hjälp från sin omgivning. Många upplever det även väldigt ensamt att leva med retinitis pigmentosa. Att inte få eller kunna köra bil på grund av sin synnedläggelse upplever flera

som svårt, en deltagare beskrev det som en traumatisk upplevelse att bli av med körkortet. Detta för att det hindrar dem från att leva ett självständigt liv och delta i de sammanhang som de vill fullt ut.

Men flera av deltagarna som valt att vara öppna eller inte längre kunnat dölja sina besvär upplever också att de får massor av hjälp av personer i sin omgivning. För de flesta börjar tecknen på sjukdomen att märkas först i vuxen ålder men även barn och ungdomar drabbas. En av deltagarna berättade att hans föräldrar trodde att han var mörkrädd som liten eftersom han alltid ville hålla någon i handen när han rörde sig i mörka miljöer. Sedan uppmärksammade skolsköterskan att han endast kunde läsa på tavlans nedersta rader när den var belyst, när tavlan låg i skugga kunde han inte urskilja den del av tavlan som var dåligt belyst. I tjugofemårsåldern fick han besked av läkare att han kommer att bli blind i 55-årsåldern vilket även stämde. Alla med retinitis pigmentosa blir dock inte blinda, hur sjukdomen utvecklar sig är individuellt och en del har kvar delar av sin syn hela livet medan andra blir blinda i mycket ung ålder.

En gradvis försämring

Eftersom sjukdomen är progressiv sker synförsämringen gradvis. En deltagare berättade att han redan som 2-åring gick in i dörrar när det var mörkt och senare hade svårt att hänga med i bollspel. Han kunde ägna sig åt cykelsport men i trettioårsåldern var han med i en tävling där han upplevde att alla cyklade in mot honom. Efter det ökade ljuskänsligheten och under en tioårsperiod försämrades synen kraftigt för att sedan stabiliseras igen.

En annan berättade att hon först i vuxen ålder började märka av en försämrad syn med krympande synfält och problem att se i mörker. Hon är idag 66 år och har, beroende på ljusförhållande, viss synförmåga framåt men inte åt sidorna vilket gör att hon har svårt att orientera sig.

En förälder berättade att han märkte att hans då sju månader gamla dotter inte kunde se ordentligt då hon satte sig upp för första gången och skakade på huvudet. Hon är idag 15 år och kan leva ett aktivt liv även om det exempelvis är svårt för henne att se



skidspå. I skolan använder hon hjälpmedel i form av en kamera som är riktad mot tavlan. Många utvecklar olika typer av strategier för att hantera vardagen och behöver lägga ner mer tid än andra för att klara samma arbete. En tidigare åklagare berättade att han hade svårt att läsa upp handlingar men löste det genom att ta hand om praktikanter som fick läsa upp texter i hans ställe. Han berättade också att en tidigare chef förlöjlade honom inför alla kollegor i samband med hans 50-årsdag genom att säga "nu har du rätt att se dåligt". En annan person beskriver jobbet på behandlingshem som "svintufft". Han har valt att inte berätta om sin synnedsättning för intagna och att han, för att dölja sina problem, bland annat går bakom dem i samband med promenader.

Rätt stöd är viktigt

En deltagare berättade att hans ungdomsvänner ofta undrade varför han ville gå hem när det blev mörkt och det roliga började. Ramlade han vid något tillfälle skyllde han hellre på fylla om det fanns möjlighet till det istället för att berätta om sin synnedsättning. En annan berättade att hans bror som också har retinitis pigmentosa varnat honom för att vara öppen kring sjukdomen efter att han själv blivit utsatt för ett rån i mörker.

Trots många svårigheter i livet berättade flera deltagare, framförallt de som levt länge med sjukdomen, att de är relativt nöjda med livet. Detta eftersom de har lärt sig hur sjukdomen och de begränsningar som den för med sig kan hanteras, både privat och i yrkeslivet. Med rätt rehabilitering och stöd från omgivningen går det att leva ett aktivt och självständigt liv, om än något begränsat.

Gentestning och vägen till diagnos

Retinitis pigmentosa beror på genetiska mutationer i en persons synceller som förs vidare mellan generationer. Det finns idag mer än 250 identifierade genetiska mutationer kopplade till olika former av sjukdomen; mutationer som orsakar olika typer av problem för syncellerna att fungera som de ska. Sjukdomens utveckling varierar stort beroende på bakomliggande genetisk orsak och för att göra en exakt bedömning av vilken form en person är drabbad av behöver genetisk testning göras. Idag går det att fastställa diagnosen hos ungefär hälften av de drabbade med hjälp av genetisk testning enligt Socialstyrelsen. Denna andel kommer att öka allteftersom fler mutationer med koppling till sjukdomen etableras.

Erfarenheterna gällande gentestning och den tid det tog för de deltagande personerna vid mötet att få en korrekt diagnos varierade. Det visar att det råder skillnader över landet för hur ögonläkare jobbar med utredningar och diagnostik för den aktuella patientgruppen. Vissa upplevde det relativt enkelt att få diagnosen ställd medan andra först fick felaktiga

"Jag har alltid bråttom vilket gör att jag snubblar på allt och gör volter över bänkar. Mina smalben är alltid sönderslagna."

"Jag var den sista som ville kännas vid att jag hade dålig syn men det insåg alla runt omkring mig. Nu kan jag inte ens orientera mig."

"I tjugooårsåldern fick jag besked av en läkare att jag kommer att bli blind i 55-årsåldern vilket också stämde."

"Mina vänner undrade ofta varför jag ville gå hem när det blev mörkt och det roliga började."

"Min chef förlöjlade mig inför kollegorna på femtioårsdagen och sa att jag nu har rätt att se dåligt."





Personer med retinitis pigmentosa förlorar ofta den perifera synförmågan vilket skapar en slags tunnelseende. Det försvårar för drabbade att orientera sig eller se föremål som inte befinner sig i synfältet rakt framåt. Exempelvis kan det göra att personer faller ner i vettnet för att de har svårt att uppmärksamma kanter.

diagnoser. Att få genomgå gentestning är ingen självklarhet och flera har själva fått föreslå för läkare att de ska få göra det. Andra beskriver det som en kamp att få genomgå genetisk testning och även när detta är gjort kan det ta många år innan resultat kommer eftersom alla gener kopplade till sjukdomen inte är identifierade och kartlagda. En deltagare berättade att det tog tolv år från det att han lämnade sitt blodprov till han fick reda på vilken mutation som orsakade hans sjukdom.

För vissa har det varit självklart att be om gentestning; även om det saknas behandling idag så kan det komma framöver och eftersom sjukdomen utvecklas olika beroende på mutation skapar kunskap om sin egen form av sjukdomen möjligheter till att planera livet. För vissa har kunskapen om sin sjukdomsform även påverkat viljan att skaffa barn. Andra vill inte veta vilken form av sjukdomen de har eller kände inte att det var aktuellt att göra det förrän problemen med synen blev stora.

Enligt Socialstyrelsens rekommendationer är det viktigt att familjen erbjuds genetisk vägledning i samband med att diagnos ställs med hjälp av genetisk testning. Detta innebär att familjen får information om sjukdomen och sannolikheten för att den förs vidare. För personer

med retinitis pigmentosa som vet vilken mutation de bär på underlättas också fosterdiagnostik och preimplantorisk genetisk diagnostik i samband med provrörsbefruktning för att avgöra om mutationen förts vidare, om så önskas.²

Mottagande och uppföljning inom vården

I gruppen fanns det delade uppfattningar om hur väl mottagande och uppföljning inom vården fungerar. I Lund finns enligt deltagarna en väl fungerande verksamhet med hög kunskaps- och kompetensnivå för att ta hand om personer med retinitis pigmentosa. Flera har också positiva erfarenheter från kontakt med syncentraler som hjälpt till med psykologhjälp och andra former av stöd. Dock har denna verksamhet försvunnit eller dragits ner på vissa håll i landet.

På andra ställen är kunskapsläget betydligt sämre. En deltagare berättade att han får lära sin läkare om sjukdomen och bland annat tagit med tidningen Retinanytt (Svenska RP-föreningens medlemstidning) till läkarbesök. Andra har upplevt att läkare har varit helt ointresserade av att hjälpa och inte vill bekosta gentestning eller lämna remiss till specialist i Lund eftersom det inte finns några behandlingar tillgängliga. Det har även gjorts att det har varit svårt för många att få tillgång till information om sjukdomen via vården

² Socialstyrelsen, Retinitis pigmentosa, tidig form:

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser/retinitis-pigmentosa-tidig-form/> Besökt 17 januari 2020

och därför fått söka efter den på egen hand. Det råder även brist på kunskap och vägledning inom vården när det kommer till rättigheter gällande exempelvis ledsagning och färdtjänst. Här har Svenska RP-föreningen och Synskadades riksförbund fyllt en viktig funktion för många.

Enligt deltagarna råder det även brist på synpedagoger som kan hjälpa patienter med rehabilitering. Detta har gjort att Synskadades riksförbund troligtvis startar upp rehabiliteringsverksamhet på egen kursgård, något som de inte tycker att de ska behöva ansvara för men känner sig nödgade att göra.

Flertalet av deltagarna går dock på regelbundna uppföljningar, bland annat för att det finns en ökad risk för att utveckla glaukom (grön starr) för patienter med retinitis pigmentosa vilket ytterligare kan försämra synförmågan.

Assistans och hjälpmedel

Det finns olika former av assistans och hjälpmedel att få för den som lever med synnedsättningar. Bland annat går det att få tillgång till ledsagare, färdtjänst, psykologhjälp, ledarhund och olika typer av appar och digitala hjälpmedel. Men tillgängligheten och bedömning av behov varierar mellan regioner och många av deltagarna upplever det svårt att få information om vad de har rätt till. En av deltagarna säger att "man måste veta exakt vad man ska ha" och att hon önskar mer tips och råd. Här fyller Synskadades riksförbund en viktig funktion genom att de informerar och hjälper till med ansökningar.

Flertalet av deltagarna uttryckte att det är en krävande process att ansöka om hjälp där de känner sig motarbetade och får svara på kränkande frågor. En deltagare beskriver att han känt sig som "en värdelös skit" när han bett om ledsagare. Andra beskriver att det också har blivit svårare att få tillgång till hjälpmedel, exempelvis att det förut gick att få en dator men nu bekostas enbart programvara. Det framkom också att tillgången på hjälpmedel varierar över landet, exempelvis får boende i Värmland själva betala för vit käpp medan det i Skåne går att få en iPhone.

Många har stor hjälp av datorer och telefoner som bland annat kan läsa upp texter och som går att styra genom röstkommando. På vissa håll hjälper syncentralen till och gör anpassningar och installerat hjälpmedel i klassrum för att underlätta för elever med retinitis pigmentosa. Det går även att söka bostadsanpassningsbidrag för att göra belysningsanpassningar av bostäder. Vissa i gruppen som har sökt bidraget har dock inte blivit beviljade det.

Deltagarna berättade att när de väl lärt sig vilka rättigheter de har och hur ansökningsprocesser går till och därefter fått tillgång till olika former av assistans och hjälpmedel så har livet underlättats avsevärt.

Sammanfattning

Retinitis pigmentosa är en familj av ärftliga ögonsjukdomar. Beroende på variant kan den leda till olika grad av synnedsättning och hos många leder den till blindhet. Det är en progressiv sjukdom som drabbar både unga och äldre personer. I Sverige lever 3000 – 4000 personer med någon form av retinitis pigmentosa.

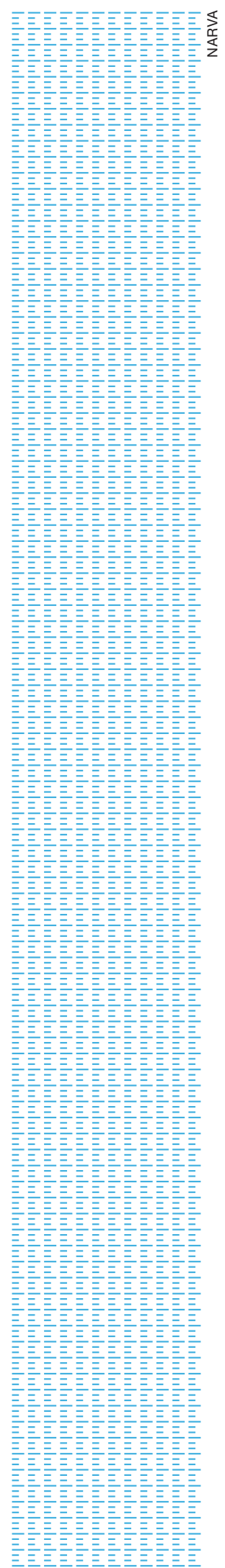
Symptom på sjukdomen är bland andra förlorat mörkerseende, känslighet för skarpt ljus och förlorad periferisyn. Att leva med retinitis pigmentosa innebär uppenbara och ökande utmaningar i livet allteftersom synen försämras, exempelvis i form av svårigheter att ta sig fram och delta i olika aktiviteter. Därigenom begränsas möjligheterna till utbildning, arbete, idrottande och olika former av aktiviteter. Men sjukdomen drabbar även på sätt som mer har att göra med omgivningens missuppfattningar kring synnedsättningar. Flera av deltagarna som deltog i samtalet har upplevt olika grad av oförståelse, ifrågasättande och diskriminering i möte med både vård, arbetslivet och i privata sammanhang. För vissa kan detta leda till att förstärka den sociala isolering som sjukdomen för med sig.

Med rätt rehabilitering och stöd från bland annat regioner, kommuner, arbetsgivare och familj går det att leva ett relativt självständigt liv med både arbete och aktivt privatliv trots synnedsättningar. I samtalet framkom dock att det dras ner på resurser i samhället som är riktade mot personer med synnedsättningar vilket oundvikligen drabbar dem hårt. Det begränsar inte bara de drabbades möjlighet att leva sina liv fullt ut utan riskerar även att öka samhällskostnader eftersom minskat stöd ytterligare begränsar möjligheterna till utbildning och arbete för drabbade.



Novartis Sverige AB, Box 1218, 164 28 Kista
Telefon 08-732 32 00, www.novartis.se

SE2308292856



NARVA