

Retinis pigmentosa

Hvad er retinitis pigmentosa?

Retinitis pigmentosa (RP) er en fællesbetegnelse for flere hundrede forskellige arvelige øjensygdomme, som rammer nethinden (retina). Sygdommen medfører synsnedsættelse, fordi synscellerne i nethinden bliver ødelagt¹. De forskellige varianter af sygdommen har forskellige prognoser og giver nedsat syn.

Synsproblemerne ved disse arvelige nethindesygdomme er ofte komplekse og kan variere. Problemerne omfatter eksempelvis nedsat nattesyn, nedsat farvesyn, indsnævring af synsfeltet, nedsat synsskarphed og blænding. Fælles for de forskellige former for nethindesygdom er et gradvist tab af synsceller i nethinden^{1,2}.

Cirka 1.500 personer i Danmark har en eller anden form for arvelig nethindesygdom, og det er den mest almindelige årsag til blindhed hos personer i den arbejdsdygtige alder¹. Disse arvelige nethindesygdomme kan være svære at opdage i begyndelsen, eftersom de første symptomer kan komme gradvist og variere mellem de forskellige varianter. Hos nogle personer opstår der synsskade allerede i barndommen, mens andre først oplever synsnedsættelse langt senere, når de er voksne. Det mest almindelige er, at RP opstår tidligt i livet og udvikler sig langsomt^{1,2}.

Diagnose

Det er en god idé at få stillet en diagnose så tidligt som muligt for at blive klogere på prognosen og synsproblemerne. En synstest er ikke altid velegnet til diagnosticering af arvelige nethindesygdomme, fordi det centrale syn stadig er skarpt. Ofte bliver der anvendt en undersøgelsesmetode, der kaldes for fundoskopi (nethindefotografering), til diagnosticering af RP. Nogle gange bliver der også anvendt en metode, der kaldes for elektroretinografi (ERG), hvor en tynd elektrode, der er anbragt i en kontaktlinse, måler den strøm, der bliver dannet, når øjet bliver udsat for lys. Ved RP bliver de elektriske signaler oftest meget svagere. Endelig får man tilbud om at få taget en blodprøve, som sendes til undersøgelse for, om man har en af de former for retinitis pigmentosa, hvor gendefekten kendes¹.

I tilfælde af uklart syn, lysfølsomhed, nedsat nattesyn eller slægtninge med øjensygdom bør der henvises til specialistudredning. Disse undersøgelser foregår oftest på en øjenklinik på et universitetshospital¹. På disse øjenklinikker kan der foretages yderligere udredning og eventuelt en gentest for at få en præcis diagnose og på den måde en mere sikker prognose og kortlægning af arveligheden. Ved hjælp af ERG, synsundersøgelser og DNA-test kan man klarlægge, hvilken form for RP der er tale om.

Genetik og arvelighed i forbindelse med RP

Eftersom RP er en arvelig sygdom, er årsagen oftest genetisk. Det findes i dag ca. 200 forskellige kendte genforandringer, såkaldte mutationer, der forårsager forskellige arvelige øjensygdomme³. Ved mistanke om en arvelig øjensygdom er det relevant at gennemføre gentest.

Der er sket en hurtig udvikling inden for genetik og bioteknologi i de seneste år, og i dag findes der effektive metoder, såsom DNA-sekventering, der gør det muligt at stille diagnosen på baggrund af den enkeltes genetik. Der findes et retinitis pigmentosa-register, på Afdelingen for øjensygdomme på Rigshospitalet i

Glostrup, Danmark⁴. Registret kortlægger familier med arvelig RP, men patienten skal selvfølgelig give sit samtykke inden registrering.

Behandling

På nuværende tidspunkt findes der ingen effektiv behandling for RP¹. Der er dog flere genterapiforsøg i gang rundt omkring i verden, som kan resultere i fremtidige behandlingsmuligheder².

Det er vigtigt, at personer i den nærmeste omgangskreds, f.eks. på arbejdspladsen eller skolen, bliver informeret om synsproblemerne relateret til RP. Når dele af synsfeltet mangler, og nattesynet er nedsat, kan det være svært at orientere sig i mange situationer og miljøer. Der er mulighed for at få offentlig hjælp til rehabilitering og hjælpemidler til hjemmet, skolen og arbejdspladsen³.

References:

1. <https://www.sundhed.dk/borger/patienthaandbogen/oejne/sygdomme/nethinden/retinitis-pigmentosa/> tilgået feb 2022
2. <https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/oeje/tilstande-og-sygdomme/nethinden/retinitis-pigmentosa/> tilgået feb 2022
3. <https://blind.dk/livet-med-synshandicapoejensygdomme/retinitis-pigmentosa-rp> tilgået feb 2022
4. <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/hovedorto/oejensygdomme/for-fagfolk/retinitispigmentosa/Sider/hvad-er-retinitis-pigmentosa-registeret.aspx> tilgået feb 2022

DK2203025521

Source URL: <https://www.novartis.com/dk-da/patienter-og-paaroerende/sygdomsomraader/retinis-pigmentosa>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/dk-da/dk-da/patienter-og-paaroerende/sygdomsomraader/retinis-pigmentosa>
- <https://www.sundhed.dk/borger/patienthaandbogen/oejne/sygdomme/nethinden/retinitis-pigmentosa/>
- <https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/oeje/tilstande-og-sygdomme/nethinden/retinitis-pigmentosa/>
- <https://blind.dk/livet-med-synshandicapoejensygdomme/retinitis-pigmentosa-rp>
- <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/hovedorto/oejensygdomme/for-fagfolk/retinitispigmentosa/Sider/hvad-er-retinitis-pigmentosa-registeret.aspx>