



LHON - En ovanlig ärftlig sjukdom som påverkar synen

Nästan 200 svenskar har LHON. Läs mer om dess orsaker, konsekvenser och aktuell forskning.



LHON är en förkortning för Lebers Hereditära Optikus Neuropati, på svenska Lebers ärftliga synnervsskada. Karl Gustaf Theodor von Leber var en tysk läkare som först beskrev sjukdomen 1871. Hans namn finns också på en annan ögonsjukdom - LCA, Leber´s Congenital Amaourosis

I föreningen LHON Eye Society, som bildades i mars 2012, försöker vi sprida information om sjukdomen, stödja de som har den samt utveckla forskning och öka kunskaperna om LHON.

LHON eller "Lebers sjukdom" har studerats under många år i Danmark, där forskaren och ögonläkaren Thomas Rosenberg särskilt studerat sjukdomens förekomst och orsaker. Vid Kennedy Center i Glostrup utanför Köpenhamn har man god kontroll över de släkter och individer som bär på anlaget och/eller fått sjukdomen i Danmark. De bär på någon av de tre kända mutationerna i mitokondrierna (cellernas energipaket). Här är några siffror:

År 1995 fanns 32 familjer med kända mutationer varav 26 med den vanligaste mitokondriella mutationen ND4 (11778), 3 familjer med ND1 (3460) mutationen och 1 familj med ND6 (14484) mutationen. Totalt fanns 112 personer som fått synnedläggelse i Danmark på grund av LHON. Idag är antalet 109 personer i ett 40-tal familjer.

Åldern för sjukdomsutbrottet varierade från 17 till 52 års ålder med en medelålder på 33 år för män och 37 år för kvinnor. Enbart kvinnor för sjukdomen vidare, och

män får sjukdomen 2,5 gånger så ofta som kvinnor.

Svenska uppskattningar

Översatt till svenska förhållanden kan vi nästan fördubbla de danska siffrorna och påstå att vi borde ha ett 60-tal familjer som bär på sjukdomen och att antalet som fått synnedläggelse med diagnosen LHON borde vara 180 - 200 personer. Antalet nya fall per år borde vara 5 - 7 personer i Sverige.

Var femte svensk bor i Stockholm men det är nog mer logiskt att ta reda på var släkter med anlagen finns och utgå därifrån när vi söker efter personer med LHON i vårt land och nya medlemmar.

Vad är LHON?

Cellerna i kroppen innehåller ett energipaket som kallas mitokondrier. Det är arvsanlaget i mitokondrierna som för sjukdomen vidare. Det finns även andra sällsynta sjukdomar som är mitokondriella.

Mitokondrierna finns i kvinnans ägg men hos mannen befinner sig mitokondrierna i spermies mitt, ovanför "svansen" och den följer inte med in i ägget vid befruktning. Därför sprids sjukdomen bara via kvinnan.

En säker diagnos har kunnat ställas med hjälp av DNA sedan 1980-talet. Många med LHON blev tidigare diagnostiserade genom det typiska förloppet.

Synnedsättningen kommer först på det ena ögat och inom cirka tre till sex månader i många fall även på det andra. Synen centralt blir suddig och raderas ut helt i många fall på grund av en negativ påverkan av synnerven bakom ögat. Därför syns inga tydliga tecken på dålig syn på ögonen.

Vi vet ännu väldigt lite om varför några kan bli bättre och vissa personer ser sämre än andra. Ny kunskap krävs för att lösa flera gåtor kring LHON: Varför drabbas vissa i en familj och inte andra? Är det något särskilt som utlöser synnedsättningen?

LHON kan i sällsynta fall även ge andra symtom som yrsel och epilepsi. En form av LHON beskrivs som LHON PLUS och kan ge symtom som vid Multipel Skleros, MS. Den formen är mycket sällsynt liksom de som får hjärtproblem.

Centrala bortfall i näthinnan

Hur man genomför bra rehabilitering, synträning och andra kompensatoriska tekniker tillsammans med förstöringskorrektion och elektroniska hjälpmedel finns det ingen egen beskrivning av för personer med den här sjukdomen. Ofta får personer med LHON centrala synbortfall och behöver träna excentrisk fixation och lära sig använda flera andra hjälpmedel. Men framför allt lära av andra i samma situation. Det är viktigt att

Förstoring kan åstadkommas på flera sätt. Det här är ett förstörande TV-system som förstörar en text, ett manuskript eller en bild så att en person med LHON kan se den.



man hittar andra "som är som jag" för att ge varandra råd och stöd.

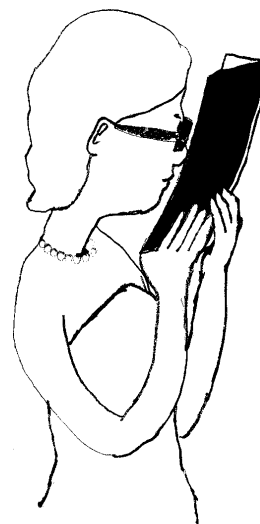
Att se dåligt och må bra är en viktig målsättning samtidigt som ingen ska behöva skämmas för att man ser dåligt. De inre resurserna hos dem som får sjukdomen är självklart viktiga, eftersom många är unga och har hela livet framför sig. Många i LHON-föreningen är också goda förebilder till de personer som varje år får diagnosen LHON – och alla andra som haft synnedsättningen längre men inte hittat fram till ett bra liv. Rehabilitering är en förutsättning.

Självkänsla, självförtroende och självförtroende

Hur gör man för att inte bli ett offer? Man kan ju till exempel försöka avstå från att drabbas av BSS; Bitterhet, Skuld och Självömkan. Det gäller inte minst de mödrar som helt i onödan skuldbeläggs sig. Visserligen kan sjukdomen enbart föras vidare från mor till barn, men det är inte "mammans fel". Alternativen och rådgivningen – när man vet om sina arvsanlag för LHON – måste utvecklas för familjer som har anlagen.

De som har sjukdomen fortsätter ofta på den bana man tänkt sig – men med nya behov av stöd, hjälpmedel och aktiv träning. Man kan inte och får inte köra bil, man har svårt att läsa som vanligt och att känna igen människor. Då får man finna alternativa transportmedel, lära sig läsa med kraftig förstoring och syntetiskt tal och berätta för sina verkliga vänner, att du får säga vem du är så vet jag vem jag möter. Då kan det fungera riktigt bra "trots allt".

Självkänsla betyder att man tycker att man är bra som man är. Självförtroende har man när man tycker att man gör saker bra och självförtroende får man när det fungerar.



Med starka linser kan bilden bli större på Bästa Näthinne Platsen, men då måste man läsa nära och flytta texten samtidigt som man ser "åt rätt håll".

Med en bra självkänsla behöver man inte skämmas för att man ser dåligt.

Tänk så här: "Jag är inte en synskadad person, jag är en person som ser dåligt men det är bara *EN* del av min personlighet."

Ärftligheten är ett mysterium

Vi vet mycket om LHON men fortfarande är många trådar lösa. LHON ärvs från mor till vissa av hennes barn, och 2,5 gånger så många pojkar som flickor får sjukdomen, de flesta i åldern 15 – 35 år. Ingen över 65 års ålder och väldigt få som barn. Det finns minst tre olika mutationer, och kanske är det flera olika sjukdomar? I vissa familjer finns det bara en person med diagnosen, medan det i andra familjer finns ett flertal. Vad är det som utlöser om man ska få LHON och därmed nedsatt synförmåga? Hur kan jag undvika sådant som utlöser sjukdomen?

Man är överens om att rökning är negativt och bör undvikas. Man är osäker på om alkohol har någon påverkan och här behövs mycket mer forskning.

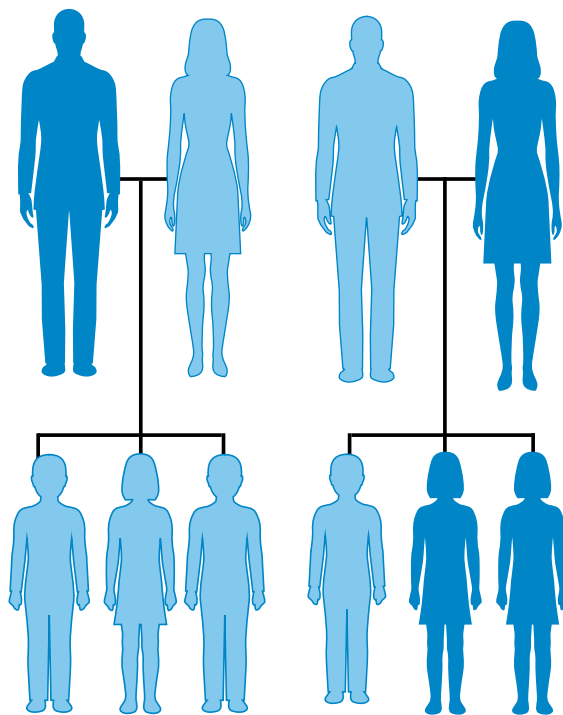
En studie som är omdiskuterad rör konstgjorda former av Q10-substanser som lanseras som Idebenone eller Raxone. Man har funnit individer som fått bättre synutveckling med läkemedlet medan det inte har någon påverkan hos andra.

LHON-föreningen

LHON Eye Society stöder forskning och har nära kontakt med forskare i Sverige och internationellt. Vi samarbetar med många andra nationella LHON-föreningar, t ex i Storbritannien, Spanien och nätverket www.lhon.org i USA.

I vårt samarbete utbyter vi kunskaper och kontakter med världsledande forskare. Du kan se föreläsningar och vittnesmål från USA, England och flera andra länder. Länkar finns på www.lhon.se

Ju mer man vet om sin diagnos, desto lättare kan man förhålla sig till den.



LHON kan visa sig hos en eller flera pojkar i en familj, medan färre av döttrarna får en synnedläggelse. Å andra sidan är det kvinnor som bär arvsanlagen vidare. Men sjukdomen kan hoppa över flera generationer eller uppstå som en mutation hos en mamma som bara får pojkar. Då upphör sjukdomen i samma stund som den börjat. Eller om den har funnits latent i många generationer? Det är svårt att veta.



Helena Lindemark är anlagsbärare och har en son som fick LHON när han var 14 år. För att stötta personer med LHON och deras anhöriga, och för att tillsammans kunna stödja forskning, tog hon initiativ till att starta föreningen LHON Eye Society 2012.

LEBER X-projektet: Vi vill ge oss chansen att Se dåligt och Må bra

I det stora LEBER X-projektet vill vi visa att vi kan ta fler steg när det gäller kunskaperna om sjukdomen och framtidens rehabilitering. Vi ska utveckla ett "start-kit" som ska erbjudas alla som får diagnosen och på det sättet klara av att överbygga mentala och praktiska problem så fort som möjligt.

Vi ska i vårt stora projekt under 2015 och 2016 spela in en film som kan inspirera andra att med goda förebilder ta tag i sin situation. Vi ska träffas i grupper och prata om X och Y, dvs. kvinnligt och manligt kring LHON och de tre olika mutationerna.

Vi ska i grupper med personer som har diagnosen se hur de kan använda förstoring (X på engelska) på

ett bra sätt. Hur kan man utnyttja metoder som excentrisk fixation (X-centrisk...) och lära sig se med andra delar av näthinnan än den som inte har några signaler in till syncentrum i nackloben (syncortex). Vilken roll har belysning och hur kan vi utnyttja Smartphone, I-pads och elektronik? Hur kan de som inte har något jobb få in en fot på arbetsmarknaden?

Arvsfonden har gett oss medel för att arbeta nyskapande och uthålligt. De tror på oss. Nu gäller det att vi tror på oss själva och är med och utvecklar vår egen tillvaro och ger våra kamrater som i framtiden får LHON kraft och kunskap att kunna komma tillbaka på banan fort och enkelt – trots att det kan vara så svårt.



*Det är inte ögonen som påverkas negativt av LHON.
Det är synnerven som skadas och som gör att man inte kan se bilden tydligt med hjälp av syncentrum i nackloben.*

LEBER X
ett synprojekt

Allt om projektet ska du kunna finna på www.lhon.se

Vårt sätt att se på LHON



Felicia Adlersfeld Castillo från Stockholm är 30 år och arbetar som personlig assistent och boendestödjare. Hon är också projektledare inom LEBER X och har bearbetat sin dåliga syn på olika sätt. Bland annat gick hon mellan Stockholm och Västervik under åtta dagar och fann sig själv och vem hon är. Nygift till exempel.

Hampus Wännerdahl från Västervik bor i Stockholm och är chef på Telenor Sveriges nätavdelning. Där var han också när han började se dåligt vid 30 års ålder. Nu ser han sämre än då, men har fortsatt sin karriär och lärt sig metoder och förhållningssätt. Det fungerar riktigt bra... ”till och med att hålla koll på var min vilda 2-åring tar vägen.”



Krister Inde bor i Karlstad och har varit med länge. I 47 år har han jobbat med sig själv och sin syn. Han skrev boken ”Se dåligt Må bra” och var med om att utveckla syncentralerna och är nu heders doktor. ”Det är bra men bara om vi kan förmå alla som ser dåligt att inte skämmas för det. Det är inte vårt fel, och ingen annans heller.



www.lhon.se • info@lhon.se

På vår hemsida träffar du fler. Se filmerna med Hampus, Felicia, Susanne, Mathias och Jens till exempel. Eller hela filmen som heter ”LIVET KOMMER TILLBAKA”. Eller föreläsningen om excentrisk fixation och mycket mer.