



Lær mere om LHON!

En sjælden, arvelig sygdom, som påvirker synet



Et samarbejde mellem LHON Eye Society og Chiesi Pharma AB



**En forening for familier med interesse
og erfaring i LHON**

Ca. 300 svenskere har LHON.

Læs her om årsager, konsekvenser og aktuel forskning.

Syn med LHON



Normal syn



LHON er en forkortelse for Lebers Hereditære OptikusNeuropati, på dansk Lebers arvelige synsnerveskade. Karl Gustaf Theodor von Leber var en tysk læge, som først beskrev sygdommen i 1871. En helt anden øjensygdom har også hans navn – LCA, Leber's Congenital Amaurosis (Lebers medfødte blindhed).

I foreningen LHON Eye Society, som blev stiftet i marts 2012, forsøger vi at sprede informationer om sygdommen, støtte dem, som har fået diagnosen eller har anlæggene, udvikle forskningen og øge viden om LHON.

LHON eller "Lebers sygdom" er i mange år blevet undersøgt i Danmark, hvor forskeren og øjenlægen Thomas Rosenberg især har undersøgt sygdommens forekomst og årsagerne til den. På Kennedy Center i Glostrup uden for København har man god kontrol over de slægter og personer, som er bærere af anlægget og/eller har fået sygdommen i Danmark. De er bærere af en af de tre kendte mutationer i mitokondrierne (cellernes energipakke). Her er nogle tal:

I år 1995 var der 32 familier med kendte mutationer, hvoraf 26 havde den mest almindelige mitokondriemutation, ND4 (11778), 3 familier havde ND1 (3460)-mutationen og 1 familie havde ND6 (14484)-mutationen. I alt var der 112 personer med synsnedsættelse i Danmark som følge af LHON. I dag er antallet 168 personer i 57 familier: 42 kvinder og 126 mænd.

Alderen for sygdomsdebut varierede fra 17 til 52 år, med en gennemsnitsalder på 33 år for mænd, og 37 år for kvinder. Kun kvinder kan føre sygdommen videre, og mænd får sygdommen 3 gange så ofte som kvinder.

Svenske estimater

Hvis forekomsten er lige så stor i Sverige som i Danmark, bør vi have omkring hundrede familier, som er bærere af sygdommen, og antallet med synsnedsættelse og diagnosen LHON bør være over 300 personer. Antallet af nye tilfælde pr. år bør så være 5 – 7 personer i Sverige. Hver femte svensker bor i Stockholm, men det er nok mere logisk at finde ud af, hvor slægterne med anlæggene for sygdommen befinder sig, og gå ud derfra, hvis vi vil søge efter personer med LHON i vores land.

På Center for metaboliske sygdomme, CMMS, Karolinska Hospital, har LHON-foreningen finansieret oprettelsen af et svensk LHON-register med opstart i 2018. Registret er et medicinsk forskningsregister, og vil blive anvendt til at forske i årsager til LHON, hvordan forskellige behandlinger påvirker synet, og hvilken form for rehabilitering, som kan anbefales.

Hvad er LHON?

Cellerne i kroppen indeholder en energipakke, som kaldes mitokondrier. Det er arveanlæggene i mitokondrierne, som fører sygdommen videre. Der findes også mange andre sjældne sygdomme, som er mitokondrielle, men LHON er langt den mest almindelige. Mitokondrierne findes i kvindens æg, men hos manden befinder mitokondrierne sig i sædcellens mellemste del, over "halen", og de følger ikke med over i ægget ved befrugtningen. Derfor er det kun kvinder, der kan føre sygdommen videre.

LHON var den første sygdom, hvor mitokondriernes arveanlæg blev beskrevet som årsag til sygdommen. Det har været muligt at give en genetisk diagnose ved hjælp af DNA siden 1980'erne. Mange personer med LHON blev tidligere diagnosticeret via det typiske forløb.

Hvordan og hvornår synet påvirkes

Synsnedsættelsen opstår oftest i det ene øje, og i løbet af ca. en uge til op til seks måneder senere også i det andet. Det centrale syn bliver sløret og tabes i mange tilfælde helt som følge af en negativ påvirkning af synsnerven bag øjet. Derfor kan der ikke ses nogen klare ydre tegn på et dårligt syn ved en øjenundersøgelse.

Vi ved endnu kun ganske lidt om, hvorfor nogle personers syn kan blive bedre med tiden, og hvorfor visse personer med LHON ser dårligere end andre.

Det gradvise tab af det centrale syn og synsskarphe- den finder sted uden at det gør ondt i øjnene. Der findes mange forskellige typer celler i nethinden. Hvis en person har LHON, rammes de nerveceller, ganglieceller, som er ansvarlige for funktionen i nethindens gule plet, men også ganglieceller, som transmitterer signaler fra området rundt om den gule plet. Gangliecellernes lange nervefibre, axonerne, leder synsimpulserne fra nethindens stave og tappe til hjernens synsbaner. Tappene findes hovedsageligt i den gule plet, og deres funktion er vigtig for det detaljerede syn, synsskarphe- den og farvesynet. Både synsskarphe- den og farvesynet påvirkes, når tappene mister kontakten med synscenteret i hjernen. Men der er stadig et begrænset antal tappe tilbage i periferien, som man kan bruge til at læse med, ved hjælp af forstørrelse. Stavene findes i nethindens periferi, og er ansvarlige for nattesynet og funktionen i det perifere synsfelt. De ganglieceller, som transmitterer impulser fra stave og tappe i nethindens periferi, fungerer i mange tilfælde ret godt hos personer med LHON .

Det er nødvendigt med mere viden for at løse flere af gåderne ved LHON: Hvorfor rammes nogle personer i en familie, og ikke andre? Hvad angår den medicinske be- handling – bør du diskutere dette nærmere med din læge.

LHON kan i sjældne tilfælde også give andre symp- tomer som muskelkrampe, epilepsi eller symptomer, der minder om symptomer ved multipel sklerose, MS, og kaldes i så fald for LHON PLUS. Disse former for LHON er meget sjældne.

Centralt synsudfald i nethinden

Der findes ingen specifik beskrivelse af, hvordan man udfører en god rehabilitering, synstræning og andre kompensatoriske teknikker i kombination med forstør- relsesbriller og elektroniske hjælpemidler hos personer

med denne sygdom. Ofte får personer med LHON central synsnedsættelse, og det er nødvendigt at træ- ne den excentriske fiksering og lære at anvende flere andre hjælpemidler. Men frem for alt er det vigtigt at lære af andre i samme situation. Det er vigtigt at møde andre "som mig selv", så I kan give hinanden gode råd og støtte.

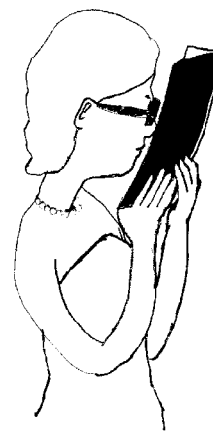
Det er en vigtig målsætning at se dårligt, men at have det godt, og det er vigtigt, at ingen skammer sig over at se dårligt. De indre ressourcer hos de personer, som får sygdommen, er selvfølgelig vigtige, da mange er unge og har hele livet foran sig. Mange i LHON-for- eningen er også gode forbilleder for de personer, som hvert år bliver diagnosticeret med LHON – og alle de andre, som i lang tid har haft synsnedsættelse, men ikke har fundet en måde at leve et godt liv med det. Rehabilitering er en forudsætning.

Selvværd, selvtillid og selvsikkerhed

Hvad gør man for ikke at blive et offer? Man kan jo for- søge ikke at blive ramt af BSS; Bitterhed, Skyld og Selv- medlidenhed. Det gælder ikke mindst de mødre, som skyder skylden på sig selv, helt uden grund. Ganske vist kan sygdommen kun føres videre fra mor til barn, men det er ikke "mors skyld". Alternativer og rådgivning – når man er bekendt med sine arveanlæg for LHON – skal udvikles for familier med anlæg for sygdommen.

Personer med sygdommen fortsætter ofte med at gøre de ting, de har sat sig for – men med nye behov for støtte, hjælpemidler og aktiv træning. De kan ikke og må ikke køre bil, de har svært ved at læse som sædvanligt og genkende mennesker. Derfor skal der findes andre transportmidler, de skal lære at læse med kraftig forstørrelse og talesyntese, og det er vigtigt, at de beder deres gode venner om at identificere sig selv, så personerne med sygdommen ved, hvem de møder. Så kan det hele fungere ret godt, trods alt. Selvværd betyder, at man synes, at man er god nok, som man er. Selvtillid er, når man synes, at man gør tingene godt, og man bliver selvsikker, når man kan klare ting. Med et godt selvværd behøver man ikke skamme sig over at se dårligt.

Tænk således: "Jeg er ikke en person med en synsskade, jeg er en person, som ser dår- ligt, men det er er bare EN del af min personlighed".



Med stærke glas kan billedet blive større på den Bedste Nethindeplads, men i så fald skal man nærlæse og flytte teksten, mens man ser "i den rigtige retning".

Arveligheden er kompliceret

Vi ved meget om LHON, men der er stadig mange løse tråde. LHON nedarves fra moderen til hendes børn, og 3 gange så mange drenge som piger får sygdommen, de fleste i alderen 15 – 35 år. Nogle få kan være over 65 år, og meget få får sygdommen som barn. Der findes tre forskellige "normale" mutationer, og et stort antal ekstremt usædvanlige mutationer, som kan forårsage LHON. I nogle familier findes der kun én person med diagnosen, mens der hos andre familier er flere.

Hvad er det, som udløser LHON, og dermed en ned-sat synsevne? Hvad kan jeg gøre for at undgå at udløse sygdommen? Det ved vi ikke med sikkerhed. Man er enige om, at rygning er negativt og bør undgås. Det er usikkert, om alkohol har en virkning, og det er nødvendigt at forske meget mere i det. Det er dog klart, at man bør undgå at blive kraftigt beruset.



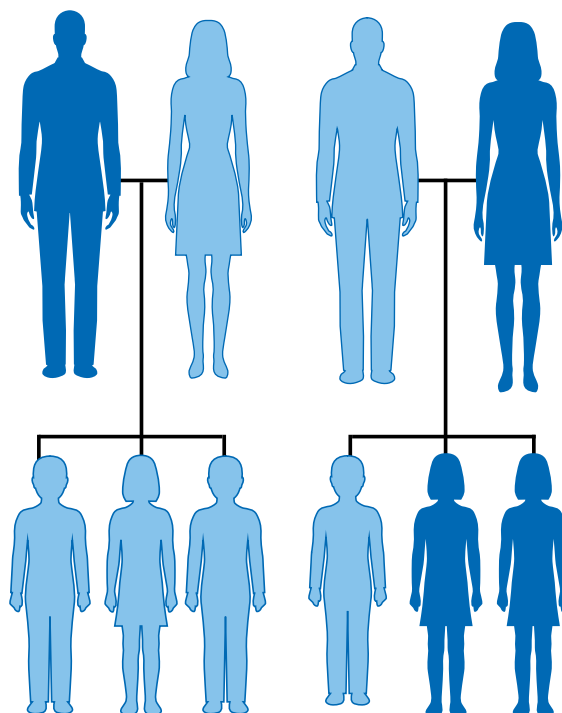
Man kan forstørre på flere måder. Dette er et forstørrende TV-system (MagniLink Vision fra LVI), som forstørrer en tekst, et manuskript eller et billede, så en person med LHON kan se dem.

LHON-foreningens værdisæt

LHON Eye Society støtter forskningen, og har tæt kontakt med forskere i Sverige og internationalt. Vi samarbejder med andre nationale LHON-foreninger, i f.eks. Storbritannien, Spanien og på netværket www.lhon.org i USA. I vores samarbejde udveksler vi viden og kontakter med de førende forskere i verden. Du kan se forelæsnings- og personlige beretninger fra USA, England og flere andre lande. Se www.lhon.se for links

Jo mere man ved om sin diagnose, jo nemmere er det at forholde sig til den. På hjemmesiden er der også flere film om og for patienter med LHON.

LHON kan således opstå hos en eller flere drenge i en familie, mens færre af døtrene oplever en synsnedsættelse. Det er imidlertid kvinderne, som bærer arveanlæggene videre. Men sygdommen kan springe flere generationer over, eller der kan opstå en mutation hos en mor, som kun får drenge. I så fald ophører sygdommen i samme øjeblik, som den starter. Eller hvis den har været latent i flere generationer? Det er svært at vide.



LHON nedarves fra moderen. Til venstre: Kvinden overfører sine mitokondrier til alle sine børn. Til højre: Det er kun døtrene, som kan overføre mitokondrierne til den næste generation. LHON kan forekomme hos en eller flere personer i en familie, statistisk set får færre døtre synsnedsættelse. Sygdommen kan undertiden springe flere generationer over, da ikke alle med mutationen får synsnedsættelse. På den anden side kan der også i sjældne tilfælde opstå en spontan LHON-mutation.



Helena Lindemark bærer arveanlæggene og har en søn, som fik LHON som 14-årig. For at støtte personer med LHON og deres pårørende, og for at de sammen kan støtte forskningen, tog hun initiativ til at starte foreningen LHON Eye Society i marts 2012.

www.lhon.se

Vores måde at håndtere LHON på



FELICIA ADLERSFELD CASTILLO fra Stockholm arbejder som projektleder hos en salgsvirksomhed, og har arbejdet med sit dårlige syn på flere forskellige måder. Blandt andet gik hun fra Stockholm og Västervik på otte dage, og fandt sig selv og lærte sig selv at kende. Mor til to med sin egen podcast, for eksempel.

HAMPUS WÄNNERDAHL fra Västervik bor i Stockholm, og er chef for en bredbåndsvirksomhed. Der var han også, da han begyndte at se dårligt i 30-års alderen. Nu ser han endnu dårligere, men han har fortsat sin karriere og har lært metoder og forholdsregler. Det fungerer rigtig godt... ”jeg kan endda holde styr på, hvor mine vildbasser løber hen”.



KRISTER INDE bor i Karlstad og har været med i lang tid. Han har arbejdet med sig selv og sit syn i 53 år. Han skrev bogen ”Se dårligt Hav det godt” og var med til at udvikle synscentralerne. Han er synspædagog og er blevet udnævnt til æresdoktor. ”Det er meget vigtigt at vi forsøger at overbevise alle dem, der ser dårligt, om ikke at skamme sig over det. Det er ikke vores skyld, og heller ikke andres skyld.



VORES BEDSTE HJÆLPEMIDDEL

Mobiltelefonen har funktioner som forstørrelse, talesyntese og vibrationer. Lær at bruge alle de forskellige teknikker.

Klik tre gange med tre fingre, så bliver teksten større, og klik to gange med to fingre, så bestemmer du selv størrelsen. Og meget mere. Som at lytte til lydbøger i Storytel, Mofibo og Nota.





Endnu flere positive personligheder



BJÖRN, MALIN, ANTON OG SUSANNE har LHON, og de har lært sig selv gennem andre, at LHON på det mentale plan betyder Lev Her Og Nu. Björn arbejder som ombudsmand hos SRF i Halland. Malin er speciallærer i Falun, Anton er økonom hos en privat virksomhed i Karlstad, og Susanne i Robertsfors er kontomedarbejder i en idrætsforening. Disse fire og mange andre, mest mænd og unge fyre, er nogle af de cirka 300 personer, som er blevet diagnosticeret med LHON, og lever med nedsat syn i Sverige. Men at se dårligt er kun ét af deres mange personlighedstræk.

Husk at klikke på

www.lhon.se

og

www.exfix.se

*"Vi har dårlige øjne,
men vi er gode!"*

Nogle gode forstørrelseshjælpemidler

Optiske hjælpemidler, der forstørrer billedet, gør det muligt at se og læse med nethinden uden om den gule plet og det centrale synsudfald (skotom). Der er antallet af tappe ikke lige så stort som i midten af nethinden, men med forstørrelse og excentrisk fiksering kan du læse rimeligt godt. Men det er nødvendigt at øve sig, da man skal læse på en anden måde. Hvis man har et syn på over 0,1 kan man ofte læse i midten af nethinden, men selv da skal der bruges forstørrelse.

Nogle gange kan man savne et nyttigt læsesyn. Så må man bruge blindskrift eller talesyntese eller lydbøger.



ML A2 er et system med to linser i kombination med antirefleksbehandling på alle fire overflader, som minimerer optiske fejl og giver en stor forstørrelse.



En kort læseafstand kræver, at hovedet holdes på en måde, så man ikke får ondt i nakken.



Et forstørrende TV-system forstørrer også teksten på skærmen. Det kan også kobles til en computer eller et kamera, til at se på afstand.

Vi ønsker at skabe kontakter og viden om LHON

Vi i LHON-foreningen vil vise, at vi sammen kan lære at forstå sygdommen bedre, og optimere fremtidig rehabilitering. Vi vil tilbyde alle dem, som får diagnosen, kontakter og viden, og på den måde overkomme mentale og praktiske problemer så hurtigt som muligt.

Vi har indspillet film, som kan inspirere andre til at tage hånd om sin situation med gode forbilleder. Vi mødes i grupper og snakker om X og Y, dvs. LHON hos mænd og kvinder og de forskellige mutationer.

Vi viser diagnosticerede personer, hvordan de kan anvende forstørrelse på en god måde. Hvordan man kan udnytte metoder som excentrisk fiksering og lære at se med andre dele af nethinden end den, der ikke

har nogen signaler til synscenteret i nakkelappen (synscortex). Hvilken rolle belysningen spiller, og hvordan man kan udnytte funktionerne på en Smartphone, Ipad og hvad man kan gøre med elektronik?

Hvordan dem uden arbejde kan komme ind på arbejdsmarkedet og hvilke metoder, der findes, hvis man ikke kan læse med øjnene?

Vi arbejder nyskabende og utrætteligt. Det er vigtigt, at vi stoler på os selv, og er med til at udvikle vores egen tilværelse og kan give vores medmennesker, som fremover får LHON, styrke og viden til hurtigt og nemt at kunne komme tilbage på banen – selvom det kan være meget svært.

Nogle at snakke med



Agnetas telefonnummer kan ses på hjemmesiden.

AGNETA LÖWENRING BECK har arbejdet som autoriseret psykoterapeut i mere end 30 år, blandt andet hos St Lukas. Hun har siden hun var i 20-års alderen haft nedsat syn som følge af LHON. Hun ved, hvad hun taler om, og hvordan man kan forholde sig til den livsudfordring, der opstår, hvis synet påvirkes. Hun har været vagthavende LHON-terapeut for foreningen i flere år, så der er en professionel at tale med om, hvordan det er og kan være for dig i din unikke situation.

LHON Eye Society er en *non-profit* patientforening, som støtter medlemmerne og forskningen, og formidler information om LHON til pårørende, øjenlæger og andre interesserede. Hvis du googler "LHON" finder du Socialstyrelsens råd og mange internationale netværk og engagerede personer fra LHON Europe eller www.lhon.org i USA. Men først kan det evt. være en god start at snakke med nogle i foreningen om den nye situation?



Du kan læse mere om LHON Eye Society på www.lhon.se

Du kan møde flere på vores hjemmeside. Se f.eks. filmene med Hampus, Felicia, Susanne, Mathias og Maria. Eller filmene "LIVET VENDER TILBAGE" og "STÆRKERE SAMMEN".

Eller forelæsningen om excentrisk fiksering osv.