



Lær deg mer om LHON!

En uvanlig arvelig sykdom som kan påvirke synet



I samarbeid med LHON Eye Society og Chiesi Pharma AB



En forening for familier med interesse
for og erfaring med LHON

Omtrent 300 svensker har LHON.

Les her om årsaker, konsekvenser og aktuell forskning.

Syn med LHON



Normal syn



LHON er en forkortelse for Lebers hereditære optikus nevropati, på norsk Lebers arvelige synsnerveskade. Karl Gustaf Theodor von Leber var en tysk lege som først beskrev sykdommen 1871. Hans navn finnes også på en helt annen øyesykdom – LCA, Leber's Congenital Amaurosis (Lebers kongenitale amaurose eller Lebers medfødte blindhet).

I foreningen LHON Eye Society, som ble dannet i mars 2012, forsøker vi å spre informasjon om sykdommen, støtte dem som har diagnosen eller anlegget, drive forskning og øke kunnskapene om LHON.

LHON eller "Lebers sykdom" har blitt studert i mange år i Danmark, der forskeren og øyelegen Thomas Rosenberg spesielt har sett på forekomsten av sykdommen og dens årsaker. Ved Kennedy Center i Glostrup utenfor København har man god kontroll på de familiene og individene som er bærere av anlegget og/eller har fått sykdommen i Danmark. De bærer på en av de tre kjente mutasjonene i mitokondriene (cellenes energipakke). Her er noen tall:

I 1995 var det 32 familier med kjente mutasjoner hvorav 26 med den vanligste mitokondrielle mutasjonen ND4 (11778), 3 familier med mutasjonen ND1 (3460) og 1 familie med mutasjonen ND6 (14484). Totalt fantes det 112 personer som hadde fått synsnedsettelse i Danmark på grunn av LHON. I dag er antallet 168 personer i 57 familier: 42 kvinner og 126 menn.

Alderen for utbruddet av sykdommen varierte fra 17 til 52 år med en gjennomsnittsalder på 33 år for menn og 37 år for kvinner. Det er bare kvinner som fører sykdommen videre, og menn får sykdommen 3 ganger så ofte som kvinner.

Svenske beregninger

Hvis forekomsten er like stor i Sverige som i Danmark, burde vi ha et hundretalls familier som bærer på sykdommen, og antall personer som har fått synsnedsettelse med diagnosen LHON, burde være over 300. Antall nye tilfeller per år burde da være 5–7 personer i Sverige. Hver femte svenske bor i Stockholm, men det er nok mer logisk å få rede på hvor familiene med bærere av anlegget finnes og ta utgangspunkt i det når vi søker etter personer med LHON i landet vårt.

Ved senter for metabolske sykdommer på Karolinska Sjukhuset har LHON-foreningen finansiert oppbygging av et svensk LHON-register siden 2018. Registeret er et medisinsk forskningsregister og skal brukes til forskning på årsakene til LHON, hvordan ulike behandlinger påvirker synet, og hvilken form for rehabilitering som kan anbefales.

Hva er LHON?

Cellene i kroppen inneholder en energipakke som kalles mitokondrier. Det er arveanlegget i mitokondriene som fører sykdommen videre. Det finnes også mange andre sjeldne sykdommer som er mitokondrielle, men LHON er den aller vanligste. Mitokondriene finnes i kvinnens egg, men hos mannen er mitokondriene i spermienes mellomdel, ovenfor "halen", og den følger ikke med inn i egget ved befruktingen. Derfor spres sykdommen bare via kvinnen.

LHON var den første sykdommen der det ble beskrevet at årsaken var arveanleggene til mitokondriene. Siden 1980-tallet har det vært mulig å stille genetisk diagnose ved hjelp av DNA. Mange pasienter med LHON ble tidligere diagnostisert via det typiske forløpet.

Hvordan og når synet påvirkes

Synsnedsettelsen kommer som oftest først på det ene øyet, og innen ca. en uke og opptil seks måneder senere også på det andre. Synet sentralt blir uklart og forsvinner helt i mange tilfeller på grunn av en negativ påvirkning av synsnerven bak øyet. Derfor vises det ingen tydelige ytre tegn på dårlig syn ved undersøkelse av øynene.

Vi vet fremdeles ganske lite om hvorfor noen kan bli bedre med tiden, og hvorfor noen personer med LHON ser dårligere enn andre.

Det gradvise tapet av det sentrale synet og synsskarpheten skjer uten at det gjør vondt i øynene. I netthinnen er det forskjellige celler. Ved LHON rammes de nervecellene, gangliecellene, som har ansvaret for funksjonen i netthinnens gule flekk, men også gangliecellene som formidler signaler fra områdene rundt den gule flekken. Gangliecellenes lange nerveutløpere, aksonene, fører synsimpulsene fra netthinnens tapper og staver til hjernens synsbaner. Tappene finnes først og fremst i den gule flekken, og deres funksjon er viktig for detaljsynet, synsskarpheten og for fargesynet. Både synsskarpheten og fargesynet påvirkes når tappene mister kontakten med synssenteret i hjernen. Men et begrenset antall tapper er igjen i periferien, som man kan bruke til lesning ved hjelp av forstørrelse. Stavene finnes i netthinnens periferi og står for mørkesynet og for funksjonen i det perifere synsfeltet. De gangliecellene som formidler impulser fra stavene og tappene i netthinnens periferi, fungerer ofte ganske bra ved LHON.

Det kreves ny kunnskap for å løse flere gåter omkring LHON: Hvorfor rammes noen personer i en familie og ikke andre? Når det gjelder medisinsk behandling, – diskuter det nærmere med din lege.

LHON kan i sjeldne tilfeller også gi andre symptomer som muskelkramper, epilepsi eller symptomer som ved multippel sklerose, MS, og betegnes da som LHON PLUS. Disse formene for LHON er svært sjeldne.

Sentrale bortfall i netthinnen

Det finnes ingen spesifikk beskrivelse av hvordan man gjennomfører god rehabilitering, synstrening

og andre kompensatoriske teknikker sammen med forstørrelseskorreksjon og elektroniske hjelpemidler for personer med denne sykdommen. Ofte får personer med LHON sentralt synsbortfall og må trene på eksentrisk fiksasjon og lære seg å bruke flere andre hjelpemidler. Men først og fremst lære av andre i samme situasjon. Det er viktig at man finner andre "som er som meg" for å gi hverandre råd og støtte.

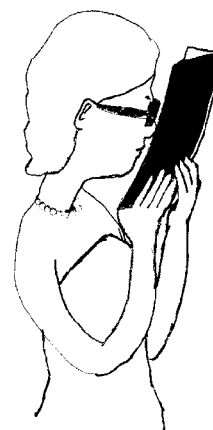
Å se dårlig og ha det bra er en viktig målsetning samtidig som ingen skal behøve å skamme seg for at man ser dårlig. De indre ressursene hos dem som får sykdommen, er naturligvis viktige ettersom mange er unge og har hele livet foran seg. Mange medlemmer i LHON-foreningen er også gode forbilder for de personene som hvert år får diagnosen LHON – og alle andre som lenge har hatt synsnedsettelse, men ikke klart å få et godt liv. Rehabilitering er en forutsetning.

Selvfølelse, selvtillit og tro på seg selv

Hva gjør man for ikke å bli et offer? Man kan jo for eksempel forsøke å avstå fra å rammes av BSS, dvs. bitterhet, skyld og selvmedlidenhet. Det gjelder ikke minst de mødre som helt unødvendig legger skylden på seg selv. Det stemmer at sykdommen bare kan videreføres fra mor til barn, men det er ikke "mammass feil". Alternativene og rådgivningen – når man vet om sine arveanlegg for LHON – må utvikles for familier som har anlegget.

De som har sykdommen, fortsetter ofte på den veien de har tenkt seg – men med nye behov for støtte, hjelpemidler og aktiv trening. Man kan ikke og får ikke lov til å kjøre bil, man har vanskelig for å lese som vanlig og å kjenne igjen andre.

Da må man finne alternative transportmidler, lære seg å lese med kraftig forstørrelse og syntetisk tale og fortelle sine virkelige venner at du må si hvem du er, så jeg vet hvem jeg møter. Da kan det fungere svært så bra tross alt. Selvfølelse betyr at man synes man er bra som man er. Selvtillit har man når man synes at man gjør tingene bra, og tro på seg selv får man når man lykkes med det man gjør. Med god selvfølelse er det ikke nødvendig å skamme seg over å se dårlig.



Med sterke linser kan bildet bli større på den beste netthinneplassen, men da må man lese tett på skriften og flytte teksten samtidig som man ser "i riktig retning".

Tenk på denne måten: ”Jeg er ikke en synsskadd person, jeg er en person som ser dårlig, men det er bare EN del av min personlighet”.

Arveligheten er komplisert

Vi vet mye om LHON, men fremdeles er det mange løse tråder. LHON går i arv fra mor til alle hennes barn, og 3 ganger så mange gutter som jenter får sykdommen, de fleste i alderen 15 til 35 år. Noen få kan være over 65 år og svært få er barn. Det finnes tre ulike ”vanlige” mutasjoner og en rekke ekstremt uvanlige mutasjoner som kan gi LHON. I noen familier er det bare én person med diagnosen, mens det i andre familier er flere.

Hva er det som utløser om man skal få LHON og dermed nedsatt synsevne? Hvordan kan jeg unngå sånt som utløser sykdommen? Det vet vi ikke sikkert. Det er enighet om at røyking er negativt og derfor bør unngås. Det er usikkert om alkohol har noen påvirkning, og her er det behov for mye mer forskning. Kraftig beruselse bør imidlertid unngås, det er klart.



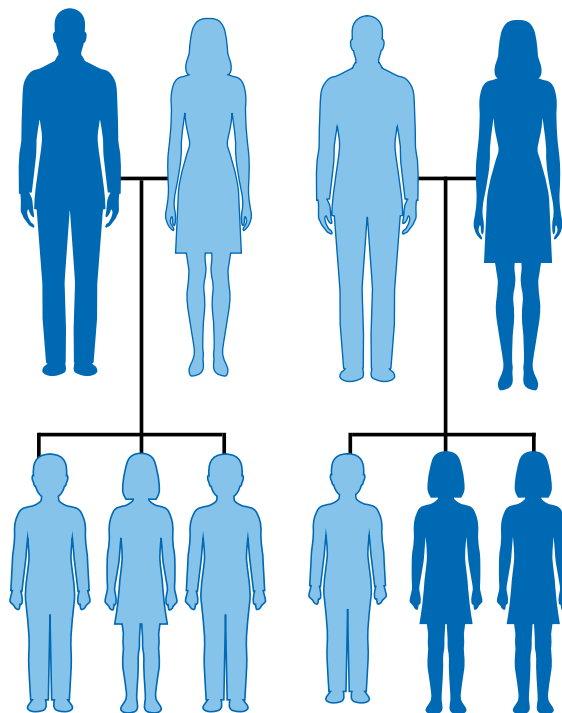
Forstørrelse kan skje på flere måter. Dette er et TV-system (MagniLink Vision fra LVI) som forstørrer en tekst, et manuskript eller et bilde slik at en person med LHON kan se det.

LHON-foreningens verdi

LHON Eye Society støtter forskning og har nær kontakt med forskere i Sverige og andre land. Vi samarbeider med andre nasjonale LHON-foreninger, f.eks. i Storbritannia, Spania og nettverket www.lhon.org i USA. I samarbeidet vårt utveksler vi kunnskaper og kontakter med verdensledende forskere. Du kan se forelesninger og uttalelser fra USA, England og flere andre land. Du finner lenker på www.lhon.se

Jo mer du vet om diagnosen, desto lettere er det å forholde seg til den. På hjemmesiden er det også flere filmer om og for dem som har LHON.

LHON kan altså vise seg hos én eller flere gutter i en familie, mens færre døtre får synsnedssettelse. På den annen side er det kvinner som bærer arveanleggene videre. Men sykdommen kan hoppe over flere generasjoner eller oppstå som en mutasjon hos en mamma som bare får gutter. Da opphører sykdommen i samme stund som den begynte. Eller om den har ligget latent i mange generasjoner? Det er vanskelig å vite.



LHON går i arv på morssiden. Til venstre: Kvinnen overfører sine mitokondrier til alle barna sine. Til høyre: Det er bare døtrene som kan videreføre sine mitokondrier til neste generasjon. LHON kan vise seg hos én eller flere personer i en familie, statistisk får færre av døtrene synsnedssettelse. Sykdommen kan iblant tilsynelatende hoppe over flere generasjoner hvis ikke alle som har mutasjonen, får synsnedssettelse. På den annen side forekommer det i sjeldne tilfeller også at det oppstår en spontan LHON-mutasjon.



Helena Lindemark er bærer av anlegget og har en sønn som fikk LHON da han var 14 år. For å støtte personer med LHON og deres pårørende og for sammen å kunne støtte forskning tok hun initiativ til å starte foreningen LHON Eye Society i mars 2012.

www.lhon.se

Vår måte å betrakte LHON på



FELICIA ADLERSFELD CASTILLO fra Stockholm arbeider som prosjektleder i et salgsselskap og har bearbeidet det dårlige synet sitt på ulike måter. Blant annet gikk hun mellom Stockholm og Västervik i åtte dager og fant seg selv og hvem hun er. Tobarnsmor med en egen pod for eksempel.

HAMPUS WÄNNERDAHL fra Västervik bor i Stockholm og er sjef for et bredbåndsselskap. Der var han også da han begynte å se dårlig da han var i 30-årsalderen. Nå ser han enda dårligere, men har fortsatt sin karriere og har lært seg metoder og måter å forholde seg på. Det fungerer svært så bra... "til og med å holde styr på hvor de ville barna mine tar veien."



KRISTER INDE bor i Karlstad og har vært med lenge. I 53 år har han jobbet med seg selv og synet sitt. Han skrev boken "Se dåligt Må bra" og var med på å utvikle synssentralene. Han er synspedagog og utnevnt til æresdoktor. "Det er svært viktig at vi kan få alle som ser dårlig, til ikke å skamme seg på grunn av det. Det er ikke vår feil, og ingen andres heller."



VÅRT BESTE HJELPEMIDDEL

Mobiltelefonen har forstørrelse, syntetisk tale og vibrasjoner. Lær deg alle de ulike teknikkene. Klikk med tre fingre tre ganger så blir det større, og med to fingre to ganger så bestemmer du størrelsen. Med mye mer, som å lytte til lydbøker i Storytel, Bookbeat eller Legimus.





Enda flere positive personligheter



BJÖRN, MALIN, ANTON OG SUSANNE har LHON, og de har lært seg og andre at LHON på det mentale planet betyr Lev Her Og Nå. Björn jobber som ombudsmann innen SRF i Halland. Malin er spesiallærer i Falun, Anton er økonom i et privat firma i Karlstad, og Susanne i Robertsfors er sekretær i en idrettsforening. Disse fire og mange flere, de fleste menn og unge gutter, er noen av de ca. 300 som har diagnosen LHON og lever med nedsatt syn i Sverige. Men å se dårlig er bare én av mange egenskaper i deres personligheter.

Ikke glem å gå inn på

www.lhon.se

og

www.exfix.se

*"Øynene våre er dårlige,
men vi er bra!"*

Noen gode forstørrelshjelpemidler

Optiske hjelpemidler som forstørrer bildet, gjør at man kan se og lese med netthinnen utenfor den gule flekken og det sentrale bortfallet (scotomet). Der er ikke antallet tapper like stort som i sentrum av netthinnen, men med forstørrelse og eksentrisk fiksasjon kan man lese ganske bra. Men det kreves trening, for det må gjøres på en annen måte. Hvis man ser mer enn 0,1, kan man ofte lese sentralt i netthinnen, men også da må man bruke forstørrelse.

Iblant kan man mangle brukbart lesesyn. Da kan man bruke punktskrift og syntetisk tale eller lydbøker.



ML A2 er et system med to linser i kombinasjon med antirefleksbehandling på alle fire overflater som gir minst mulig optiske feil og stor forstørrelse.



Kort leseavstand krever at man løfter hodet for ikke å få vondt i nakken.



Et forstørrende TV-system forstørrer teksten til en bildeskjerm. Den kan også kobles til en datamaskin eller et kamera som ser på lang avstand.

Vi vil skape kontakter og kunnskaper om LHON

Vi i LHON-foreningen vil vise at vi kan ta flere skritt når det gjelder kunnskapene om sykdommen og fremtidens rehabilitering. Vi skal tilby alle som får diagnosen, kontakter og kunnskaper og på den måten klare å bygge bro over mentale og praktiske problemer så fort som mulig.

Vi har spilt inn filmer som kan inspirere andre til å ta tak i sin egen situasjon ved hjelp av gode forbilder. Vi møtes i grupper og snakker om X og Y, dvs. kvinnelig og mannlig om LHON og de ulike mutasjonene.

Vi skal vise personer som har diagnosen, hvordan de kan bruke forstørrelse på en god måte. Hvordan man kan bruke metoder som eksentrisk fiksasjon og

lære seg å se med andre deler av netthinnen enn den som ikke har noen signaler inn til synssenteret i bakhodelappen (syncortex). Hvilken rolle spiller belysning, og hvordan kan en smarttelefon, en iPad og elektronikk utnyttes?

Hvordan kan de som ikke har en jobb få et ben inn på arbeidsmarkedet hvis man ikke kan lese med øynene, hvilke metoder finnes da?

Vi arbeider nyskapende og tålmodig. Nå gjelder det at vi tror på oss selv og er med og utvikler vår egen tilværelse og gir våre kamerater som i fremtiden får LHON, kraft og kunnskap til å kunne komme tilbake på banen raskt og enkelt – selv om det kan være vanskelig.

En å snakke med



Du finner Agnetas telefonnummer på hjemmesiden.

AGNETA LÖWENRING BECK har arbeidet som godkjent psykoterapeut i over 30 år, blant annet på St. Lukas. Siden hun var i 20-årsalderen har hun hatt nedsatt syn på grunn av LHON. Hun vet hva hun snakker om og hvordan man kan forholde seg til den utfordringen i livet som oppstår når synet blir påvirket. Som jourhavende LHON-terapeut har foreningen brukt henne i flere år slik at man har en fagperson å snakke med om hvordan det er og kan være for deg i din unike situasjon.

LHON Eye Society er en ideell pasientforening som støtter medlemmer og forskning og sprer informasjon om LHON til pårørende, øyeleger og andre som er interessert. Hvis du googler på "LHON", kommer du til Socialstyrelsens råd og til mange internasjonale nettverk og engasjerte personer innen LHON Europe eller www.lhon.org i USA. Men først kan kanskje en samtale med en person i foreningen være en god start i livet i en ny situasjon?



Du finner alt om LHON Eye Society på www.lhon.se

Du møter flere på vår hjemmeside. Se filmene med Hampus, Felicia, Susanne, Mathias og Maria for eksempel. Eller filmene som heter "LIVET KOMMER TILLBAKA" og "STARKARE TILLSAMMANS". Eller forelesningen om eksentrisk fiksasjon og mye mer.