



# **LHON är en ovanlig ärftlig diagnos som kan påverka synen**

# Ungefär 200 svenskar har LHON.

## Läs här om orsaker, konsekvenser och aktuell forskning.

Syn med LHON



Normal syn



**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 helt annan ögonsjukdom – LCA, Lebers Kongenitala Amauros (Lebers medfödda blindhet).**

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

LHON har studerats under många år i Danmark och Finland, där man kommit fram till att synnedsättning på grund av denna diagnos drabbar en på 50 000 invånare. Om Sverige har samma förekomst bör det finnas cirka 200 personer med LHON i vårt land. För att undersöka förekomsten av LHON i Sverige startades svenska LHON-registret 2018 på Karolinska Universitetssjukhuset.

Registret är främst finansierat av patientföreningen LHON Eye Society. I dagsläget (2025) ingår drygt 100 personer med synnedsättning och knappt 150 normalseende anlagsbärare i registret som är ett medicinskt forskningsregister och används för studier om orsaker till LHON, hur näthinnan är påverkad både hos dem som har en synnedsättning och normalseende anlagsbärare. Registret vill också belysa hur olika behandlingar påverkar synen och vilken form av rehabilitering som kan rekommenderas. Utöver detta görs en del grundforskning som till exempel hur immunsystemet samverkar med mitokondriefunktionen hos personer med LHON och andra mitokondriella sjukdomar. Av de tre vanligaste mutationerna som orsakar LHON kan vi i registret

utläsa att den vanligaste LHON mutationen i Sverige är m.11778G>A som två tredjedelar av deltagarna bär på. Den näst vanligaste är m.3460G>A (14 %), medan m.14484T>C endast bärs av någon enstaka registerdeltagare.

### Vad är LHON?

Cellerna i kroppen innehåller ett energipaket som kallas mitokondrier. Det är arvsanlagen i mitokondrierna som för diagnosen vidare. Det finns även många andra sällsynta sjukdomar som är mitokondriella, men LHON är den vanligaste. Mitokondrierna finns i både i kvinnans ägg och i mannens spermier. I samband med befruktningen bryts dock mannens mitokondrier ner och det blivande barnet får sina mitokondrier från sin mor. Därför nedärvs sjukdomen bara via mamman.

LHON var den första sjukdomen som beskrevs vara orsakad av mitokondriernas arvsanlag. Ärftligheten har kunnat fastställas med hjälp av DNA sedan slutet av 1980-talet. Många med LHON fick tidigare sin diagnos genom de typiska symtomen.

### Hur och när synen påverkas

Synnedsättningen kommer oftast först på det ena ögat och efter en till sex månader senare även på det andra. Synen centralt blir suddig och nedsatt på grund av negativ påverkan på näthinnan där de celler som bildar synnerven skadas. Man ser inga

tydliga tecken på skada vid undersökning av ögonen men en van ögonläkare kan ibland se svullnad vid synnerven och ovanligt slingriga blodkärl i näthinnan.

Den gradvisa förlusten av den centrala synen och synskärpan sker utan att det gör ont i ögonen. I näthinnan finns olika typer av celler. Vid LHON drabbas de nervceller, ganglioceller, som kopplar om signalerna från näthinnans tappar och stavar till synnerven. Gangliocellernas långa nervutskott, axoner, leder synimpulserna via synnerven från näthinnan till hjärnans synbanor och vidare till syncentrum. Tapparna finns framför allt i den gula fläcken och deras funktion är viktig för detaljseendet, synskärpan, och för färgseendet. Både synskärpan och färgseendet påverkas när tapparna förlorar sin kontakt med syncentrum i hjärnan. Men det finns ett begränsat antal tappar kvar i periferin som man kan använda för läsning med hjälp av förstoring och för att orientera sig i omgivningen.

Stavarna finns i näthinnans periferi och står för mörkerseendet och bidrar till funktionen i det perifera synfältet. De ganglioceller som förmedlar impulser från stavarna och tapparna i näthinnans periferi fungerar ofta ganska bra vid LHON.

LHON är orsakad av flera olika mutationer och man kan få symtom vid olika åldrar. Synnedläggningen varierar, från enstaka individer som kan köra bil till att inte ha ledsyn.

### Ärftligheten är komplicerad

Vi vet mycket om LHON men fortfarande finns många frågetecken. LHON ärvs från en mor till alla hennes barn medan män inte kan föra det genetiska anlaget vidare. Ungefär tre gånger så många pojkar som flickor får synnedläggning. Hos de flesta bryter symtomen ut som unga vuxna i åldern 15 – 35 år. Några få kan dock vara över 65 år och några kan få LHON redan som barn. Det finns tre "vanliga" mutationer och en stor mängd mycket ovanliga mutationer som kan ge LHON. Även andra typer av ärftlighet kan förekomma. I vissa familjer finns det bara en person med diagnosen, medan det i andra familjer finns ett flertal.

### Vanliga frågor

Vad är det som utlöser LHON och därmed nedsatt synförmåga? Hur kan jag undvika sådant som utlöser sjukdomen? Det vet vi inte säkert. Man är överens om att rökning ökar risken att synnedläggning bryter ut och bör därför undvikas. Eventuellt

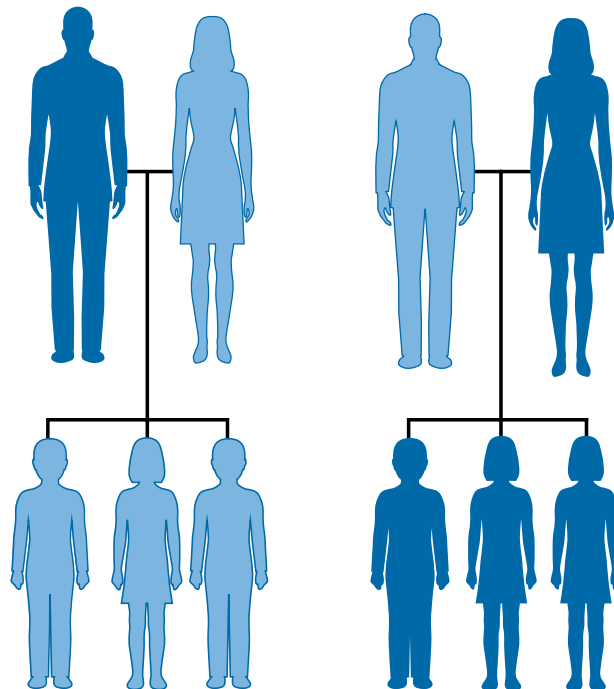
finns även en ökad risk vid intag av stora mängder alkohol, men det sambandet är inte vetenskapligt bevisat.

För att kunna svara på fler av dessa frågor har LHON-registret använts för att samla in information om levnadsvanor. Det har visats att andelen rökare är högre bland de som utvecklat synnedläggningen än vanligt i Sverige, samt att det finns en okunskap om att rökning är en riskfaktor för att utveckla synnedläggning.

Ny kunskap krävs för att lösa flera gåtor kring LHON: Varför kommer synskadan framför allt hos unga vuxna? Varför drabbas vissa i en familj och inte andra? Varför är det så stor skillnad mellan kvinnor och män? Hur kommer det sig att LHON i regel endast drabbar näthinnan när mitokondrierna finns i alla kroppens celler?

LHON kan visserligen i sällsynta fall även ge andra symtom som muskelkramper, epilepsi eller symtom som vid Multipel Skleros, MS och benämns då som LHON PLUS. Dessa former av LHON är dock mycket sällsynta.

### Ärftligheten



LHON ärvs på mödernet eftersom fostrets mitokondrier och deras mtDNA kommer endast från moderns ägg.

Till höger: En kvinna som bär på en LHON-mutation i mtDNA för mutationen vidare till alla sina barn. Inte alla som bär på en LHON-mutation får symtom, dock har alla en viss risk för det. Det är oftare män som utvecklar symtom.

Till vänster: En man som bär på en LHON-mutation i mtDNA kan inte föra mutationen vidare till sina barn.

## Centrala bortfall i näthinnan

Hur man genomför bra rehabilitering, synträning och andra kompensatoriska tekniker tillsammans med förstorande optik och elektroniska hjälpmedel finns det ingen specifik beskrivning av för personer med den här diagnosen. 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 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 synnedläggning 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 synnedläggningen länge men inte hittat fram till ett bra liv.

## Livsförändring

Att på kort tid få en synnedläggning innebär en stor livsförändring. Självbilden förändras och det gäller att hitta nya strategier för att hantera sin nya tillvaro. Vem är jag nu?

Man kan bli nedstämd och osäker på hur framtiden ser ut. Hur handskas jag med min tillvaro?

Att en person i familjen får en synnedläggning påverkar hela familjen. Det finns möjlighet till stöd, både praktiskt och känslomässigt, på syncentraler och genom vår förening LHON Eye Society.

## LHON-föreningen är värdefull

LHON Eye Society stöder forskning och har nära kontakt med forskare i Sverige och internationellt. Vi samarbetar med andra nationella LHON-föreningar, t ex i Storbritannien, Spanien och nätverket [www.lhon.org](http://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](http://www.lhon.se)

Ju mer man vet om sin diagnos, desto lättare kan man förhålla sig till den. På hemsidan finns också fler filmer om och för "LHONare".

## Behandling av LHON

Tala med din läkare om alternativa behandlingsmöjligheter.



*Förstoring är ett viktigt hjälpmedel för att klara av att se text. På bilden syns ett förstorande system (ML-iTAB från LVI) som kan användas både för nära håll och på avstånd.*

## Försök tänka så här:

***"Jag är inte en synskadad person, jag är en person som ser dåligt, men det är bara EN del av min personlighet och jag tänker inte med ögonen."***

## LHON Ambassadörer

Föreningen LHON Eye Society har sedan några år en grupp som vi kallar LHON Ambassadörer. Gruppen består av personer med diagnosen LHON och finns utspridda över större delen av Sverige. Syftet med denna grupp är att sprida kunskap om LHON, stödja varandra, ge tips och råd samt att ge stöd och information till personer som har eller nyligen fått diagnosen LHON och till deras anhöriga.

Ambassadörerna har kunskap och egen erfarenhet av att leva med diagnosen LHON, och är förebilder till andra med diagnosen. De kan ge praktisk information och stöd till dig som har frågor, både praktiska och känslomässiga.

För att få kontakt med en ambassadör kan du skicka ett meddelande till [info@lhon.se](mailto:info@lhon.se)  
Välkommen att höra av dig.

# Vårt sätt att se på LHON



## ERIK

Jag är 38 år och bor i Göteborg med två barn och sambo. Jag har LHON sedan 2009 och ca 5% synskärpa centralt i båda ögonen. Arbetar som planeringsledare med tillgänglighetsfrågor för personer med funktionsnedsättning i Göteborg. Har många hobbyer, ett brett idrottsintresse och lyssnar mycket på poddar. I många år var jag försiktig utifrån synförmågan, men med tiden allt mer utmanande av gränserna och älskar exempelvis numera att befinna mig i skidbacken.

## JEANETTE

Mitt namn är Jeanette Ledin. Jag är 44 år och bor på landet några mil utanför Arvika. Jag har en man och tre barn som är 11, 12 och 18 år gamla. Jag fick min LHON diagnos under våren 2017 när jag var 37 år gammal. Det blev en väldigt omtumlande tid i min familj. Känslan av maktlöshet fanns när jag inte längre kunde köra bil eller ens se hur mina barn såg ut. Hela det första året var självklart väldigt tufft både känslomässigt och praktiskt. Men sedan kom jag till insikt om att mitt liv inte alls behövde bli sämre men bara lite annorlunda. Då jobbade jag som förskollärare och kände att det blev svårt att utföra mitt jobb på det sätt som jag önskade. Eftersom jag även är grundskollärare valde jag att börja jobba på mellanstadiet. Det passar mig perfekt. Med min skärm och förstoringshjälpmedel så kan jag trots endast 2% syn utföra mitt yrke även om en del av det tar lite längre tid än för mina kollegor med full syn.



## NOEL

Jag heter Noel Wiksten och är en kille på 21 år med LHON. Jag fick denna LHON diagnos när jag var 18. Fick först höra att det kunde vara hjärntumör och därefter MS, så det kunde definitivt ha varit värre.

Många tänker att bara för att jag har en synskada ska jag definieras utav den, men det säger jag nej till, den har inte stoppat mig.

Jag är en kille som älskar friluftslivet med skogens gröna bruna färger, de gråa höga bergen och en varm god eld.

Utöver skogen så jobbar jag som bagare, stans gladaste brukar jag beskrivas som, det är alltid kul att höra.

Man kan tänka att dessa två aktiviteter ska vara svårt med en synnedsättning. Som synskadad lyckades jag bestiga Kebnekaise samt klara ett godkänt yrkesprov utfört av Sveriges bagare och konditorer.

Bara du har en stark vilja så klarar du det mesta! Den enda som kan påverka och ändra en situation du hamnat i är du själv. Det är ett av mina talesätt, solen kommer alltid gå upp imorgon, gör dagen till det du själv vill. Du är stark och klarar det mesta. Glöm aldrig det.

Nu börjar jag ett nytt arbete.

# Vårt sätt att se på LHON



## JOEL

Jag är 22 år och bor i Uppsala. Jag är engagerad i LHON Eye Society Sverige och ambassadör sedan några år tillbaka. Mina intressen är att träna, vara i naturen och att resa.

Jag var 16 år när jag fick LHON och nedsatt syn, det var alltså under gymnasietiden. Vilket gjorde att jag fick lägga om först och främst studietekniken. Då blev det ljudböcker och uppläsning istället för att läsa själv. Efter avklarad gymnasieexamen valde jag att plugga vidare. Det var bästa alternativet för mig. Så då valde jag att flytta till Uppsala och börja plugga. Det som jag anser varit en nyckelfaktor för min del, att både klara av vardagen och universitet. Man måste våga testa

nya saker och be om hjälp om man känner att det behövs. Efter några års studier i Uppsala känner jag även att vikten av bra klasskamrater är en framgångsfaktor som bidrar till att lyckas. Jag har haft nytta av anteckningsstöd och andra möjligheter som erbjuds via landets universitet.

## KRISTER

Sedan 57 år har jag, Krister Inde i Karlstad, haft min synnedsättning på grund av LHON. Det tog 30 år innan jag fick min diagnos och det var väldigt skönt när jag fick den kunskapen. Redan innan jag visste att det var LHON jobbade jag som synpedagog med att utveckla och beskriva hur personer som jag själv skulle göra för att se så bra som möjligt. Om jag ser på något, då försvinner det, så därför ser jag ovanför eller vid sidan av det jag vill se. Alla dagar i veckan är inte lika bra, men jag är tacksam för att jag bor i ett land med resurser och som erbjuder behandling, rehabilitering och hjälpmedel.



## VÅRT BÄSTA HJÄLPMEDEL

Mobiltelefonen innehåller flera funktioner som gör att den är tillgänglig för personer med synnedsättning. Många specialappar som "Be My Eyes" kan hjälpa dig att se det du inte kan eller har svårt att uppfatta med dina synrester. Men för att se bättre kan du zooma och förstora texter med två fingrar och sedan läsa dem med Voice Over. Du kan kolla snabbt på dina notiser genom att dra med två fingrar från skärmens övre del och neråt och få dem upplästa. På syncentralen finns IT-tekniker som lär dig mer, men ofta sprids de här knepet mellan oss som ser dåligt och använder mobiltelefonen som vårt bästa hjälpmedel. Ring upp någon på din kontaktlista genom att hålla inne hemknappen och be Siri ringa någon som du vill prata med eller skicka ett SMS till. Och vill du veta när Selma Lagerlöf dog – fråga Siri och hon svarar dig fortare än det går att läsa med ögonen.



# Några bra förstöringshjälpmedel

För att underlätta vid läsning eller arbete med små detaljer krävs ofta att man kompenserar låg synskärpa med större text. Detta går att göra genom förstoring med mjukvaror i telefonen, fotografera och zooma, i datorn eller på nära håll med starka läsglasögon.

En stor bild på näthinnan gör att man lättare kan tolka bilden, även om synskärpan är låg. Ju mer man förstorar bilden med starka läsglasögon, desto närmare behöver man hålla bilden eller texten.

Det normala läsavståndet på 30-40 centimeter blir alldeles för långt ifrån när man har riktigt starka läsglasögon och att korta läsavståndet kan vara svårt i början.

När du börjar använda glasögon med förstoring är det viktigt att du inte lutar dig över texten och böjer nacken. Sitter du länge är det lätt att få nackbesvär och huvudvärk. Tänk på att alltid hålla upp det du tittar på framför dig. Sätt t.ex. armbågarna på bordet och håll tidningen rakt framför dig för att vila nacken. Det är även viktigt att hela tiden hålla texten på rätt avstånd. Flyttar du den närmare eller längre bort blir det snabbt suddigt. Börja gärna med att hålla texten precis framför näsan och flytta den sakta ifrån dig. Då hittar du snabbt korrekt avstånd.

Vid kraftig förstoring är det ofta lättare att flytta texten än att flytta blicken. Öva på att flytta det du läser medan du håller blicken stilla. Detta är särskilt viktigt om du använder en ny fixationspunkt (när du lärt dig titta lite åt sidan när den centrala delen av synfältet är skadad).

För att bli ännu bättre på att hitta en ny fixationspunkt finns hemsidan exfix! Du finner QR-kod och adress på sista sidan.



De här läsglasögonen innehåller två linser som i kombination med anti-reflexbehandling ger både hög förstoring och bra avbildning av texten.



MagniLink från LVI kan användas för både nära och långt håll och går att ha med sig till olika platser.

Här finns mycket mer information om LHON  
[www.lhon.se](http://www.lhon.se)

Optiska hjälpmedel som förstorar bilden gör att man kan se och läsa med näthinnan utanför gula fläcken och det centrala bortfallet (scotomet). Där är inte antalet tappar lika stort som i centrum av näthinnan men med förstoring och excentrisk fixation kan man läsa ganska bra. Men det krävs träning för man måste göra på ett annat sätt. Om man ser mer än 0,1 så kan man ofta läsa centralt i näthinnan men även då måste man använda förstoring.



*Ett förstörande TV-system förstorar texten till en bildskärm. Den kan också kopplas till en dator eller en kamera som ser på långt håll.*

Ibland kan man sakna användbar lässyn. Då får man använda punktskrift och syntetiskt tal eller ljudböcker.



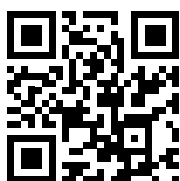
*Kort läsavstånd kräver att man håller upp huvudet för att inte få ont i nacken.*

## Vi vill skapa kontakter och kunskaper om LHON

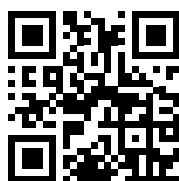
Du som har fått diagnosen eller är anhörig, hör gärna av dig er till oss i föreningen. På vår hemsida, [www.lhon.se](http://www.lhon.se), finns filmer med information och personporträtt.

LHON Eye Society är en ideell patientförening som är en branschförening inom synskadades riksförbund i landet.

Vi stödjer medlemmar och forskning och sprider information om LHON till anhöriga, ögonläkare och andra intresserade. Om du googlar på "LHON" kommer du till Socialstyrelsens råd och många internationella nätverk och engagerade personer inom LHON Europe eller [www.lhon.org](http://www.lhon.org) i USA.



LHON Eye Society  
[www.lhon.se](http://www.lhon.se)



[www.exfix.se](http://www.exfix.se)



Svenska LHON-registret  
[www.lhon-registret.se](http://www.lhon-registret.se)



[LHONaware.se](http://LHONaware.se)

### I samarbete mellan LHON Eye Society och Chiesi Pharma AB



#### En förening för familjer med intresse och erfarenhet av LHON

På vår hemsida träffar du fler personer med LHON. Se filmerna med Hampus, Felicia, Susanne och Mathias. Eller filmerna som heter "LIVET KOMMER TILLBAKA" och "STARKARE TILLSAMMANS" och föreläsningen om excentrisk fixation med Krister Inde.