

Retinitis pigmentosa (RP)

Hva er retinitis pigmentosa?

Retinitis pigmentosa (RP) er et samlebegrep for flere hundre forskjellige arvelige øyesykdommer som rammer netthinnen (retina). Sykdommen fører til nedsatt syn fordi synscellene i netthinnen blir ødelagt. De forskjellige variantene av RP har forskjellig prognose og gir forskjellig grad av synsnedsettelse. Synsproblematikken ved disse arvelige netthinnesykdommene er ofte kompleks og varierende. Problemer med nattsyn, fargesyn, synsfelt, synsskarphet og blinding er eksempler på slik synsproblematikk. Felles for de ulike formene er at funksjonen til synscellene i netthinnen gradvis forverres. ^{1, 2, 3}

Øyeavdelingen ved Oslo universitetssykehus, Ullevål, har opprettet et lokalt kvalitetsregister, og man tror at omkring 1500 er rammet med RP. Disse sykdommene kan i starten være vanskelige å oppdage, siden de første symptomene kan komme gradvis og variere mellom de forskjellige variantene. Hos noen skades synet allerede i barndommen, mens hos andre kommer synsnedsettelsen mye senere, når de er voksne. Det vanligste er at RP oppstår tidlig i livet og at sykdommen hos de aller fleste utvikler seg langsomt. ^{1, 2, 3, 4}

Diagnose

Det er viktig å få diagnostisert sykdommen så tidlig som mulig for å kartlegge prognosen og synsnedsettelsen. En synstest er ikke alltid det beste for å diagnostisere arvelige netthinnesykdommer, fordi pasienten vanligvis har god synskarphet. Fotografering av øyebunnen er en undersøkelsesmetode som ofte brukes til å diagnostisere RP. Noen ganger brukes også en metode som kalles elektroretinogram (ERG), som innebærer at en tynn elektrode som er plassert i en kontaktlinse, måler elektrisk spenning som dannes når øyet utsettes for lys. Ved RP er de elektriske signalene vanligvis mye svakere. ^{1, 2, 3}

Når det foreligger uklare synsproblemer, lysfølsomhet, nedsatt nattsyn eller dersom pasienten har slektninger med øyesykdom, anbefales henvisning til spesialist. Disse undersøkelsene skjer vanligvis ved øyeklinikken på et universitetssykehus. På øyeklinikken kan pasienten utredes ytterligere, og det kan eventuelt utføres gentesting for å stille en nøyaktig diagnose og dermed få en sikrere prognose og kartlegging av arveligheten. Ved ERG, synsundersøkelse og genetisk test kan man avgjøre hvilken form for RP pasienten har. ^{1, 2, 3}

Genetikk og arvelighet knyttet til RP

Siden RP er en arvelig sykdom, kan man som regel finne en genetisk årsak. Det finnes i dag ca. 300 forskjellige kjente genforandringer, såkalte mutasjoner, som forårsaker en eller annen form for arvelig øyesykdom. Gentesting anbefales hvis det er mistanke om arvelig øyesykdom. ^{1, 2, 3}

Det har vært en rivende utvikling innenfor områdene genetikk og bioteknologi de siste årene, og det finnes i dag tilgang til effektiv gentesting, DNA-sekvensering og andre metoder som gjør det mulig å stille en diagnose på bakgrunn av pasientens genetikk. ^{1, 2, 3}

Å Leve med RP

Det er ofte vanskelig for omgivelsene å forstå hvor alvorlig synshemningen er ved retinitis pigmentosa

ettersom synet rett frem kan være helt normalt. En vanlig synsundersøkelse er ikke tilstrekkelig for å få riktig diagnose. Men når deler av synsfeltet mangler og mørkesynet er nedsatt, er det vanskelig å klare seg i ukjente miljøer.

Det er viktig å informere på skolen ettersom det kan virke underlig når det går fint for en elev å lese, mens eleven i andre situasjoner ikke ser store gjenstander og går rett på andre personer. Det kan føre til misforståelser og en helt feilaktig oppfatning om at eleven er uforsiktig.

Retinitis Pigmentosaforeningen er en pasientorganisasjon med formål om å fremme kunnskap om sykdommen og kan være en viktig ressurs for pasienter og pårørende rammet av sykdommen.

References:

1. Oftalmologi : nordisk lærebok og atlas, 15. utg. redaktør: Gunnar Høvdning ... [et al.], I kommisjon: Fagbokforlaget, 2016, kap 16.
2. Norsk Kvalitetshåndbok for oftalmologi, Norsk forening for oftalmologi. Retinitis pigmentosa, 2016 , hentet 16. januar 2022 fra <https://www.helsebiblioteket.no/retningslinjer/oftalmologi/retina/retinitis-pigmentosa-og-choroidale-dystrofier>
3. Retinitis pigmentosaforeningen, «Hva er Retinitis pigmentose?», hentet 16. januar 2022 fra <https://rpfn.no/info/hva-er-retinitis-pigmentosa/>
4. Blindeforbundet, «Retinitis Pigmentosa», hentet 16. januar 2022 fra <https://www.blindeforbundet.no/oyehelse-og-synshemninger/retinitis-pigmentosa-rp>

NO2202252972

Sist oppdatert 02.03.2022

Source URL: <https://www.novartis.com/no-no/pasienter-og-parorende/behandlingsomrader/retinitis-pigmentosa-rp>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/no-no/no-no/pasienter-og-parorende/behandlingsomrader/retinitis-pigmentosa-rp>
- <https://rpfn.no/>
- <https://www.helsebiblioteket.no/retningslinjer/oftalmologi/retina/retinitis-pigmentosa-og-choroidale-dystrofier>
- <https://rpfn.no/info/hva-er-retinitis-pigmentosa/>
- <https://www.blindeforbundet.no/oyehelse-og-synshemninger/retinitis-pigmentosa-rp>