

Kliniska riktlinjer - Ärftliga näthinnesjukdomar

Innehåll

[Inledning](#)
[Utredning och diagnostik](#)
[Behandling](#)
[Dokumentinformation](#)

Dokumentdatum: 2001-10-29
Artikelnummer: 2001-123-45

Mer information finns i

[State of the Art](#) -Tapetoretinala degenerationer

Inledning

Med ärftliga näthinnesjukdomar avses progredierande näthinnesjukdomar som drabbar fotoreceptorerna och/eller retinas pigmentepitel.

Denna patientgrupp bör utredas vid ögonklinik för att klargöra exakt diagnos, prognos och ärftlighetsgång.

Det är också av största vikt att speciellt unga patienter tidigt får kontakt med syncentraler, som kan ge dem en mycket god hjälp i synrehabiliterande syfte. Synproblemen skiljer sig från dem, som många andra synskadade drabbas av, och det krävs att man förstår dessa patienters speciella handikapp för att man skall kunna ge dem bästa synhjälpmedel, rehabilitering och annat stöd de kan behöva.



Utredning och diagnostik

För att förstå graden och typen av synskada bör förutom rutinmässig ögonundersökning även följande ingå i utredningen:

- 1. Undersökning av patientens mörkerseende**
Det är viktigt att undersöka mörkerseendet både centralt och perifert. Man får därigenom en klarare uppfattning om patientens verkliga synskada.
- 2. Synfältsundersökning med Goldmann-perimetri**
Detta är fortfarande den mest användbara metoden för att utreda dessa patienter. Ofta används standardiserade objekt, V: 4e, II: 4e och I: 4e. Det börjar komma en del automatiska perimetrar med program lämpade för dessa patienter, men ännu används de inte i stor skala.
- 3. Undersökning av färgseendet och kontrastseende** Det finns många olika tester som är konstruerade för att kartlägga förmågan att särskilja olika färger. På

ögonmottagningen används ofta någon bok med symboler (t ex Ischiharas test) eller färgseende med Farnsworth, vilket oftast är mer lämpligt då den centrala synskärpan ofta är påverkad. Kontrast seendet kan mätas med t.ex. LH kontrast-test och undersöks oftast på syncentralen

4. **Elektrofysiologisk undersökning**

Elektrofysiologisk undersökning för att objektivet klarlägga den retinala funktionsnedsättning är en viktig del i det primära omhändertagandet av denna patientgrupp. Det är av speciellt värde hos barn eftersom de kliniska fynden med t.ex. ögonbottenförändringar är mycket måttliga i unga år.

5. **Ögonbottenfotografering**

Ögonbottenfotografering kan vara av värde för diagnostik och för att kunna följa förloppet.

6. **Utredningen av ärftlighetsgången**

Denna bör idag kompletteras med upprättande av släkträd för den aktuella familjen, eventuellt i samarbete med genetiker. Släktundersökning är idag kanske viktigare än tidigare, eftersom molekylärgenetiska undersökningsmetoder alltmer hjälper oss att kliniskt klarlägga diagnos och prognos i denna patientgrupp. Naturligtvis finns det en del patienter som ej önskar upprättande av släkträd och då får man respektera det. Flera av dessa sjukdomar kan idag identifieras med DNA-diagnostik.



Behandling

Obehandlade ger tapetoretinala degenerationer alltid en successivt försämrad syn, men hastigheten i progressen skiftar mycket mellan olika undergrupper och mellan olika patienter. Bedömningen av prognosen måste därför alltid individualiseras.

Någon effektiv behandling som botar patienten finns ännu inte för någon av de olika undergrupperna av retinitis pigmentosa, men patienten bör remitteras till syncentral. Det är av speciellt värde hos yngre patienter med retinitis pigmentosa.

Regionens syncentral bör kontaktas så att dessa patienter får bästa möjliga synrehabilitering, särskilt som deras synskada kan vara svår att förstå i skolan och på arbetet.

Behandlingsförsök med Vitamin A-palmitat

Om behandling med vitamin A-palmitat insättes, är det viktigt att informera patienten, om att man inte förväntar sig någon stor behandlingseffekt utan man möjligen kan påverka graden av progress. .

Vitamin A är teratogent i doser ned till cirka 25 000 IE per dag, och bör därför inte ges till kvinnor som planerar en graviditet eller till redan gravida kvinnor.

Om man väljer att behandla bör först ett enkelt leverstatus tas (ALAT, ASAT, ALP). Behandlingen består av vitamin A-palmitat (15 000 IE) dagligen. Läkemedelsföretaget Swedish Orphan som tillhandahåller licenspreparatet tabletter av amerikanskt ursprung, "UniLife A", med 15 000 IE vitamin A palmitat per tablett.

Om barn och ungdomar skall behandlas bör lämpligen en barnläkare kontaktas först. Ofta insätter de en reducerad dos, t. ex. 7 500 IE dagligen. Eftersom denna dos ej finns i

tablettform kan man istället använda Vitamin A palmitat (vattenlöslig) 100 000 IE/ml 30 ml DS 2 droppar dagligen (gärna till maten). Apoteksbolaget tillverkar preparatet i Umeå.

Patienter med retinitis pigmentosa vilka är under A-vitaminbehandling bör följas upp årligen med ett enkelt leverstatus, ögonstatus, visus samt synfält.



Dokumentinformation: Dokumentinformation:

Institution:	Sveriges ögonläkarförening
Titel:	Ärftliga Näthinnesjukdomar
Dokumentdatum:	2001-10-29
Version:	3.0
Publiceringshistorik:	Version 1.0 publ. 961118 Version 2.0 publ 980202 Version 3.0 publ 060130
Bibliografisk referens:	MARS CD-ROM Ögonsjukvård. 1997. (Socialstyrelsen, ISBN 91-7201-169-6)
Personlig huvudman / Huvudexpert:	Andréasson, Sten Professor Ögonkliniken Lunds Universitetssjukhus 221 85 LUND Ponjavic, Vesna Docent Ögonkliniken Lunds Universitetssjukhus 221 85 LUND Louise Eksandh Med. dr Ögonkliniken Lunds Universitetssjukhus 221 85 LUND
Dokumenttyp:	State of the Art
Diagnoskod enl Klassifikation av sjukdomar 1997:	H35, Sjukliga förändringar i nätinnan, andra; H35

Åtgärdskod enl Klassifikation
av kirurgiska åtgärder 1997:

ATC-kod:

Add Detta är en omarbetning av
tidigare versioner där Professor
Berndt Ehinger och Professor Sven
ErikNilsson varit ansvariga
medförfattare

