



Retinitis pigmentosa

Upplýsingar

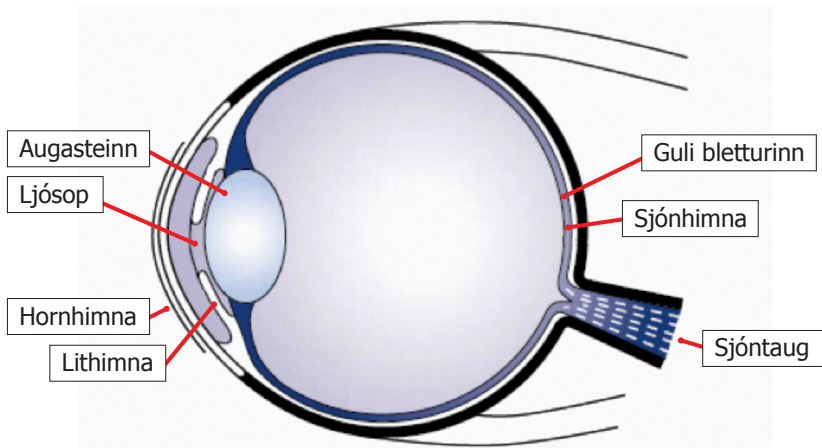
Hvað er retinitis pigmentosa?

Retinitis Pigmentosa (RP) er nafn sem notað er um nokkra arfgenga hrörnunarsjúkdóma í sjónhimnu augans. Sjónhimnan er ljósnæmur taugavefur aftast í auganu. Einkenni RP tengjast hægfara hrörnun á stöfum og keilum. Með tímanum missir fólk sjónina, í mismiklum mæli þó.

Hvað er sjónhimna?

Sjónhimnan í auganu þjónar svipuðum tilgangi og filma í myndavél. Ljósinu er beint í brennidepil á þennan ljósnæma vef og framkallar þar mynd af því sem horft er á.

Sjónhimnan samanstendur af tveimur lögum, einu þunnu og öðru þykku. Þunna lagið er litarefnislag (e. Pigment Epithelium) og þykka lagið, sem samanstendur af mörgum frumulögum, er nethimnan (e. Neural Retina). Eitt lag í nethimnunni inniheldur margar milljónir fruma sem kallast ljósnemar (e. Photoreceptors) og geta þeir skynjað ljós.



Nokkrar milljónir ljósnema sem kallast keilur (e. Cone) eru staðsettar í miðju sjónhimnunnar. Þær gera okkur kleift að greina liti og smáatriði, til dæmis við lestur. Út frá miðjuhluta sjónhimnunnar eru um 120 milljónir staflaga ljósnemar sem kallast stafir (e. Rods). Þeir gera okkur kleift að greina dauft ljós og hreyfingar og nýtast því best í rökri. Slík sjón kallast jaðarsjón og er mikilvæg þegar farið er um.

Þegar ljós fellur á ljósnemana, hvort heldur um keilur eða stafi er að ræða, myndast smá rafhleðsla í frumunum sem berst upp sjóntaugina og alla leið til sjónstöðva í heila.

Hvað veldur RP?

Vitað er að margir mismunandi arfgengir þættir valda RP. Allir RP sjúkdómar eiga það hinsvegar sameiginlegt að hæfni sjónhinnunnar til að taka á móti ljósi minnkar. Vandamálið getur átt rætur sínar í ýmsum hlutum sjónhinnunnar, en þó fyrst og fremst stöfum og keilum.

Hver eru einkenni RP?

Algengasta fyrsta einkenni er náttblinda, það er erfiðleikar með að sjá við slæma lýsingu, t.d. utandyra um kvöld eða í illa lýstu herbergi. Annað einkenni er þrenging á sjónsviði, þar sem sjóntap verður til hliðanna eða að ofan eða neðan. Þetta endar oftast með svokallaðri rörsýn (e. Tunnel vision) og þýðir að starfsemi stafanna hefur skerst.

Í sumum RP tengdum sjúkdómum tapast miðjusjón fyrst. Fyrstu merki um það eru erfiðleikar við lestur eða framkvæmd athafna sem krefjast skarprar sjónar. Allir RP-sjúkdómar eru stigvaxandi, en hraði hrörnunarinnar er mismunandi milli einstaklinga.

Í mörgum tegundum RP er glýja frá björtum ljósum vaxandi vandamál. Sumt fólk finnur þó ekki fyrir þessu fyrr en sjúkdómurinn hefur staðið lengi.

Hvernig erfist RP?

RP getur erfist á þrennan hátt:

Ríkjandi erfðir

(e. Autosomal dominant inheritance)

Þetta er mynstur af erfðum þar sem vitað er að RP er í fjölskyldunni og hefur áhrif á bæði karla og konur. Líkurnar á að barn erfi RP frá foreldri sem er með sjúkdóminn eru 50%.

Víkjandi erfðir


(e. Autosomal recessive inheritance)

Venjulega er engin fjölskyldusaga um RP, en ef tveir berar sem sýna engin augljós einkenni eignast barn eru 25% líkur á að barnið fái RP.

Kynbundnar erfðir

(e. X-linked inheritance)


Þetta er erfðamynstur þar sem aðeins karlmenn fá sjúkdóminn en kvenkyns fjölskyldumeðlimir eru arfberar. Sumir berar geta þróað með sér milt form af RP. Sem dæmi, ef karlmaður hefur X-linked RP munu synir hans ekki þróa með sér RP en allar dætur hans munu verða berar.



Það eru 50% líkur á að hver af þessum dætrum muni eignast son með sjúkdóminn og 50% líkur á að dætur þeirra muni vera berar. Þetta erfðamynstur getur verið erfitt að greina í fjölskyldu þar sem engir synir hafa verið til staðar í nokkrar kynslóðir, þar sem gallaða genið gæti hafa borist með kvenkyns berum og síðan haft áhrif á karlkyns barn.

Hvenær kemur RP í ljós?

Það er engin regla um það, en í flestum tilvikum koma fyrstu einkenni RP fram milli 10 og 30 ára aldurs.



Er hægt að greina RP með augnskoðun?

Þær tegundir af RP sem valda tapi á miðjusjón koma í ljós þegar fólk á í erfiðleikum með að lesa á sjónprófstöflur. Tap á jaðarsjón er ekki eins augljóst því viðkomandi gæti lesið sjónprófstöflur augnlæknis árum saman.

Best er að greina sjúkdóminn með góðri skoðun hjá augnlækni. Þeir nota tæki sem kallast augnspegill til að sjá inn í augað. Venjulega sjá þeir appelsínugult svæði sem kallast augnbotn. Þegar einstaklingur er með RP er yfirborðið brotið með svörtum eða brúnum klumpum af litarefni.

Önnur próf eru til sem mæla sjónsviðið og hæfnina til að aðlagast myrkri. Mörg fleiri próf eru til, svo sem próf til að kanna starfsemi sjónhimnu með því að mæla rafboð í henni við ljósáreiti.

Þróar fólk sem er með RP með sér skýmyndun á augasteini?

Margir sem eru með RP þróa með sér skýmyndun á augasteini í kringum miðjan aldur. Þegar hún hefur náð ákveðnu stigi gæti augnlæknirinn mælt með því að augasteinarnir séu fjarlægðir, sérstaklega ef það hefur áhrif á þá sjón sem hefur ekki orðið fyrir skemmdum af völdum RP. Í stað augasteinsins kemur yfirleitt ígræddur gerviaugasteinn eða sérstök gleraugu.

Eftir aðgerðina mun einstaklingur hafa RP áfram, en ef sjónhimnan hefur ekki enn skaðast of mikið batnar sjónin oft verulega.

Er RP bara augnsjúkdómur?

Já en það eru aðrir sjúkdómar sem fólk með RP getur erfð. Eitt dæmi um þetta er Usher-heilkennið, þar sem fólk þróar með sér bæði heyrnarskerðingu og RP.

Er hægt að meðhöndla RP?

RP er afleiðing rangra upplýsinga fyrir gerð og starfsemi sjónhimnunnar sem verða vegna meðfæddra galla í arfberum (genum). Enn sem komið er hefur engin meðferð fundist sem lækna eða stöðvar þróun RP.

Samhæfðar rannsóknir um allan heim hafa sótt í sig veðrið síðustu áratugina. Mörg af þeim genum sem bera ábyrgð á mörgum tegundum RP hafa verið staðsett og gallar þeirra einangraðir. Vísindamenn hafa rannsakað margar aðferðir. Meðal annars að þróa örugga aðferð til að koma réttu erfðaeefni til þeirra fruma í augnbotninum sem eru með gallað erfðaeefni. Ýmislegt bendir til að slíkt geti aðstoðað við endurvöxt fruma.

Jákvæð þróun hefur einnig verið í tengslum við stofnfrumurannsóknir og ígræðslu á sjónhimnufrumum. Þessar rannsóknir eru á frumstigi og það gæti tekið mörg ár áður en þessar nýju aðferðir verða aðgengilegar sem meðferðarúrræði.





**Þjónustu- og þekkingarmiðstöð
fyrir blinda, sjónskerta og
daufblinda einstaklinga**

Hamrahlíð 17
105 Reykjavík
Sími 545 5800
www.midstod.is

Augndeild Landspítalans við Eiríksgötu

Eiríksgötu 37
101 Reykjavík
Sími 453 1000

Blindrafélagið

Hamrahlíð 17
105 Reykjavík
Sími 525 0000
www.blind.is

Bæklingurinn er gefinn út með stuðningi Blindrafélagsins



Hafið samband við okkur

Starfsfólk Miðstöðvarinnar er ávallt reiðubúið að svara spurningum og fyrirspurnum. Við hvetjum alla til að hafa samband við okkur ef einhverjar spurningar vakna um málefni blindra, sjónskertra og dauflindra og þjónustu og ráðgjöf við notendur, aðstandendur og/eða fagfólk.

Hvar erum við?

Þjónustu- og þekkingarmiðstöðin er á 5. hæð í Hamrahlíð 17 í Reykjavík.

Hvenær er opið?

Miðstöðin er opin alla virka daga frá kl. 9 til 16.

Tímamantanir í síma 545 5800

hjá ráðgjöfum, augnlækni og sjónfræðingum.

Nánari upplýsingar á www.midstod.is

Nánari upplýsingar má einnig fá á heimasíðu Miðstöðvarinnar, www.midstod.is.



Þjónustu- og þekkingarmiðstöð
fyrir blinda, sjónskerta og dauflinda einstaklinga