

Lär dig mer om LHON!

En ovanlig ärftlig sjukdom som kan påverka synen



LHON
EYE SOCIETY

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

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, Leber's Congenital Amaourosis (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 eller "Lebers sjukdom" har studerats under många år i Danmark, där forskaren och ögonläkaren Thomas Rosenberg särskilt studerat sjukdomens förekomst och orsaker. Vid Kennedy Center i Glostrup utanför Köpenhamn har man god kontroll över de släkter och individer som bär på anlaget och/eller fått sjukdomen i Danmark. De bär på någon av de tre kända mutationerna i mitokondrierna (cellernas energipaket). Här är några siffror:

År 1995 fanns 32 familjer med kända mutationer varav 26 med den vanligaste mitokondriella mutationen ND4 (11778), 3 familjer med ND1 (3460) mutationen och 1 familj med ND6 (14484) mutationen. Totalt fanns 112 personer som fått synnedsättning i Danmark på grund av LHON. Idag är antalet 141 personer i ett 80-tal familjer.

Åldern för sjukdomsutbrottet varierade från 17 till 52 års ålder med en medelålder på 33 år för män och 37 år för kvinnor. Enbart kvinnor för sjukdomen vidare, och män får sjukdomen 2,5 gånger så ofta som kvinnor.

Svenska uppskattningar

Om förekomsten är lika stor i Sverige som i Danmark

borde vi ha ett hundratal familjer som bär på sjukdomen och att antalet som fått synnedsättning med diagnosen LHON borde vara fler än 200 personer. Antalet nya fall per år borde då vara 5 – 7 personer i Sverige. Var femte svensk bor i Stockholm men det är nog mer logiskt att ta reda på var släkter med anlagsbärare finns och utgå därifrån när vi söker efter personer med LHON i vårt land.

Vid Centrum för Metabola Sjukdomar, CMMS vid Karolinska Sjukhuset, har LHON-föreningen finansierat uppbyggandet av ett Svenskt LHON-register sedan 2018. Registret är ett medicinskt forskningsregister och kommer att användas för forskning om orsaker till LHON, hur olika behandlingar påverkar synen och vilken form av rehabilitering som kan rekommenderas.

Vad är LHON?

Cellerna i kroppen innehåller ett energipaket som kallas mitokondrier. Det är arvsanlagen i mitokondrierna som för sjukdomen vidare. Det finns även många andra sällsynta sjukdomar som är mitokondriella, men LHON är den allra vanligaste. Mitokondrierna finns i kvinnans ägg men hos mannen befinner sig mitokondrierna i spermimens mellandel, ovanför "svansen", och den följer inte med in i ägget vid befruktningen. Därför sprids sjukdomen bara via kvinnan.

LHON var den första sjukdomen som beskrevs

vara orsakad av mutationer i mitokondriernas arvsanlag och genetisk diagnos har kunnat ställas med hjälp av DNA sedan 1980-talet. Många med LHON blev tidigare diagnostiserade genom det typiska förloppet.

Hur och när synen påverkas

Synned-sättningen kommer oftast först på det ena ögat och inom cirka en vecka upp till sex månader senare även på det andra. Synen centralt blir suddig och raderas ut helt i många fall på grund av en negativ påverkan av synnerven bakom ögat. Därför syns inga tydliga tecken på dålig syn vid undersökning av ögonen. Vi vet ännu ganska lite om varför några kan bli bättre med tiden och varför vissa personer med LHON ser sämre än andra.

Ny kunskap krävs för att lösa flera gåtor kring LHON: Varför drabbas vissa i en familj och inte andra? Är det något särskilt som utlöser synned-sättningen?

LHON kan 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 mycket sällsynta.

Centrala bortfall i näthinnan

Hur man genomför bra rehabilitering, synträning och andra kompensatoriska tekniker tillsammans med förstöringskorrektion och elektroniska hjälpmedel finns det ingen specifik beskrivning av för personer med den här sjukdomen. 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.

Förstoring kan åstadkommas på flera sätt. Det här är ett förstörande TV-system som förstörar en text, ett manuskript eller en bild så att en person med LHON kan se den.



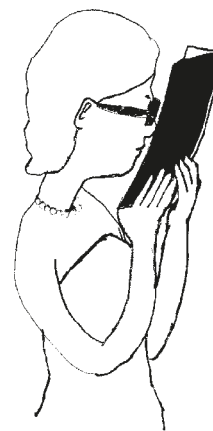
Att se dåligt och må bra är en viktig målsättning samtidigt som ingen ska behöva skämmas för att man ser dåligt. De inre resurserna hos dem som får sjukdomen är självklart viktiga, eftersom många är unga och har hela livet framför sig. Många i LHON-föreningen är också goda förebilder till de personer som varje år får diagnosen LHON – och alla andra som haft synned-sättningen länge men inte hittat fram till ett bra liv. Rehabilitering är en förutsättning.

Självkänsla, självförtroende och självförtroende

Hur gör man för att inte bli ett offer? Man kan ju till exempel försöka avstå från att drabbas av BSS; Bitterhet, Skuld och Självömkan. Det gäller inte minst de mödrar som helt i onödan skuldbelägger sig. Visserligen kan sjukdomen enbart föras vidare från mor till barn, men det är inte "mammans fel". Alternativen och rådgivningen – när man vet om sina arvsanlag för LHON – måste utvecklas för familjer som har anlagen.

De som har sjukdomen fortsätter ofta på den bana man tänkt sig – men med nya behov av stöd, hjälpmedel och aktiv träning. Man kan inte och får inte köra bil, man har svårt att läsa som vanligt och att känna igen människor. Då får man finna alternativa transportmedel, lära sig läsa med kraftig förstoring och syntetiskt tal och berätta för sina verkliga vänner, att du får säga vem du är så vet jag vem jag möter. Då kan det fungera riktigt bra trots allt. Självkänsla betyder att man tycker att man är bra som man är. Självförtroende får man när man klarar av saker. Med en bra självkänsla behöver man inte skämmas för att man ser dåligt.

Tänk så här: "Jag är inte en synskadad person, jag är en person som ser dåligt men det är bara EN del av min personlighet".



Ärftligheten är komplicerad

Vi vet mycket om LHON men fortfarande är många trådar lösa. LHON ärvt från mor till alla av hennes barn, och 2,5 gånger så många pojkar som flickor får sjukdomen, de flesta i åldern 15 – 35 år. Några få kan vara över 65 års ålder och

Med starka linser kan bilden bli större på Bästa NäthinnePlatsen, men då måste man läsa nära och flytta texten samtidigt som man ser "åt rätt håll".

väldigt få som barn. Det finns tre olika "vanliga" mutationer och en stor mängd extremt ovanliga mutationer som kan ge LHON. I vissa familjer finns det bara en person med diagnosen, medan det i andra familjer finns ett flertal.

Vad är det som utlöser om man ska få LHON och därmed nedsatt synförmåga? Hur kan jag undvika sådant som utlöser sjukdomen? Det vet vi inte säkert. Man är överens om att rökning är negativt och bör undvikas. Man är osäker på om alkohol har någon påverkan och här behövs mycket mer forskning. Man bör dock undvika kraftig berusning, det är klart.

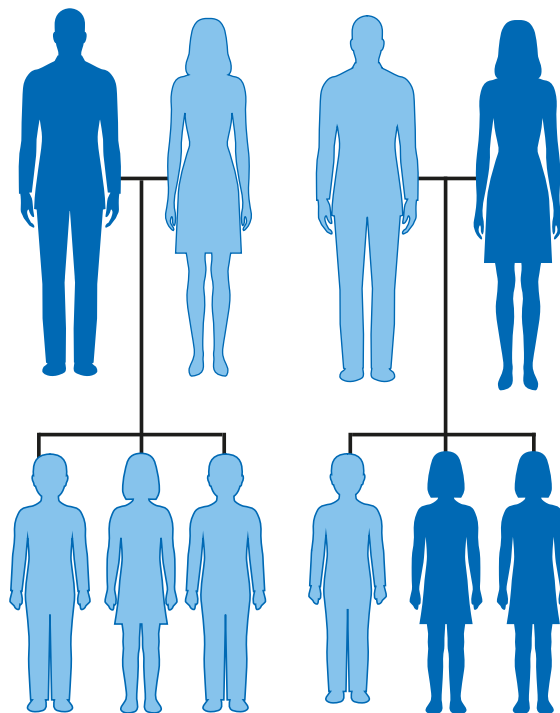
En studie som publicerades 2011 visade en svag men positiv effekt av läkemedlet idebenone, som är ett syntetiskt preparat som liknar naturligt vitamin Q10. Läkemedlet är tänkt att förbättra funktionen i mitokondrierna och är godkänt för användning i Sverige och ingår även i läkemedelsförmånen. Man har funnit att på gruppnivå får de som fått behandling en något bättre syn än de som får placebo (sk sockerpiller).

LHON-föreningens värde

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 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

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.

LHON kan alltså visa sig hos en eller flera pojkar i en familj, medan färre av döttrarna får en synnedsättning. Å andra sidan är det kvinnor som bär arvsanlagen vidare. Men sjukdomen kan hoppa över flera generationer eller uppstå som en mutation hos en mamma som bara får pojkar. Då upphör sjukdomen i samma stund som den börjat. Eller om den har funnits latent i många generationer? Det är svårt att veta.



LHON ärvs på modernet. Till vänster: Kvinnan för över sina mitokondrier till alla sina barn. Till höger: Det är bara döttrarna som kan föra sina mitokondrier vidare till nästa generation. LHON kan visa sig hos en eller flera personer i en familj, statistiskt får färre av döttrarna synnedsättning. Sjukdomen kan ibland till synes hoppa över flera generationer beroende på att inte alla med mutationen får synnedsättning. Å andra sidan förekommer det i sällsynta fall även att det uppstår en spontan LHON-mutation.



Helena Lindemark är anlagsbärare och har en son som fick LHON när han var 14 år. För att stötta personer med LHON och deras anhöriga, och för att tillsammans kunna stödja forskning, tog hon initiativ till att starta föreningen LHON Eye Society i mars 2012.

www.lhon.se

Vårt sätt att se på LHON



FELICIA ADLERSFELD CASTILLO från Stockholm arbetar som projektledare på ett säljbolag och har bearbetat sin dåliga syn på olika sätt. Bland annat gick hon mellan Stockholm och Västervik under åtta dagar och fann sig själv och vem hon är. Tvåbarnsmamma med en egen pod till exempel.

HAMPUS WÄNNERDAHL från Västervik, bor i Stockholm och är chef på ett bredbandsbolag. Där var han också när han började se dåligt vid 30 års ålder. Nu ser han sämre än då, men har fortsatt sin karriär och lärt sig metoder och förhållningssätt. Det fungerar riktigt bra... ”till och med att hålla koll på var mina vilda barn tar vägen.”



KRISTER INDE bor i Karlstad och har varit med länge. I 53 år har han jobbat med sig själv och sin syn. Han skrev boken ”Se dåligt Må bra” och var med om att utveckla syncentralerna. Han är synpedagog och utsedd till hedersdoktor. ”Det är väldigt viktigt om vi kan förmå alla som ser dåligt att inte skämmas för det. Det är inte vårt fel, och ingen annans heller.



VÅRT BÄSTA HJÄLPMEDEL

I mobiltelefonen finns förstoring, syntetiskt tal och vibrationer. Lär dig alla olika teknikerna. Klicka med tre fingrar tre gånger så blir det större och med två fingrar två gånger så bestämmer du storleken. Med mycket mera Som att lyssna på ljudböcker i Storytel, Bookbeat eller Legimus.





Ännu fler positiva personligheter



BJÖRN, MALIN, ANTON OCH SUSANNE har LHON och de har lärt sig och andra att LHON på det mentala planet betyder Lev Här Och Nu. Björn jobbar som ombudsman inom SRF i Halland. Malin är speciallärare i Falun, Anton är ekonom på ett privat företag i Karlstad och Susanne är kanslist i en idrottsförening. De här fyra och många flera, de flesta män och unga pojkar, är några av cirka 200 som har diagnosen LHON och lever med nedsatt syn i Sverige. Men att se dåligt är bara en av många egenskaper i deras personligheter.

Glöm inte att gå in på

www.lhon.se

och

www.exfix.se

*"Våra ögon är dåliga,
men vi är bra!"*

Några bra förstoringshjälpmedel

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.

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



ML A2 är ett system med två linser i kombination med anti-reflexbehandling på alla fyra ytorna som ger minsta möjliga optiska fel och hög förstoring.



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



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

Vi vill skapa kontakter och kunskaper om LHON

Vi i LHON-föreningen vill visa att vi kan ta fler steg när det gäller kunskaperna om sjukdomen och framtidens rehabilitering. Vi ska erbjuda alla som får diagnosen kontakter och kunskaper och på det sättet klara av att överbrygga mentala och praktiska problem så fort som möjligt.

Vi har spelat in filmer som kan inspirera andra att med goda förebilder ta tag i sin situation. Vi träffas i grupper och pratar om X och Y, dvs. kvinnligt och manligt kring LHON och de olika mutationerna.

Vi ska visa personer som har diagnosen hur de kan använda förstoring på ett bra sätt. Hur man kan utnyttja metoder som excentrisk fixation och lära sig

se med andra delar av näthinnan än den som inte har några signaler in till syncentrum i nackloben (syncortex). Vilken roll har belysning och hur kan Smartphone, Ipad och elektronik utnyttjas?

Hur kan de som inte har något jobb få in en fot på arbetsmarknaden om man inte kan läsa med ögonen, vilka metoder finns då?

Vi arbetar nyskapande och uthålligt. Nu gäller det att vi tror på oss själva och är med och utvecklar vår egen tillvaro och ger våra kamrater som i framtiden får LHON kraft och kunskap att kunna komma tillbaka på banan fort och enkelt – trots att det kan vara så svårt.

Någon att prata med



Agnetas telefonnummer finns på hemsidan.

AGNETA LÖWENRING BECK arbetar som legitimerad psykoterapeut sedan mer än 30 år, bland annat inom St Lukas. Sedan hon var i 20-årsåldern har hon nedsatt syn på grund av LHON. Hon vet vad hon talar om och hur man kan förhålla sig till den utmaning i livet som uppstår när synen påverkas. Som Jourhavande LHON-terapeut har föreningen anlitat henne i flera år så att man har någon professionell att prata med om hur det är och kan vara för dig i din unika situation.

LHON Eye Society är en ideell patientförening som 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 till många internationella nätverk och engagerade personer inom LHON Europe eller www.lhon.org i USA. Men först kanske ett samtal med någon i föreningen kan vara en bra start i livet i en ny situation?



Allt om LHON Eye Society kan du finna på www.lhon.se

På vår hemsida träffar du fler. Se filmerna med Hampus, Felicia, Susanne, Mathias och Maria till exempel. Eller filmerna som heter "LIVET KOMMER TILLBAKA" och "STARKARE TILLSAMMANS".

Eller föreläsningen om excentrisk fixation med mycket mer.