

Innsikt gir utsikter

Revidert september 2017
Informasjonsutvalget
RP-foreningen i Norge

Innhold

Forord.....	4
Del I: Hva er retinitis pigmentosa (RP)?	6
1.1 Hva er retinitis pigmentosa (RP)?	6
1.2 Hvorfor degenererer fotoreseptorene?	7
1.3 Hvor utbredt er arvelig netthindegenerasjon?	8
1.4 Hvordan arves RP?	9
1.5 Får Mine barn RP-genet?	9
1.6 Hva er symptomene på RP?	10
1.7 Er nattblindhet alltid et tegn på RP?	12
1.8 Hvordan diagnostiseres RP?	12
1.9 Bruker man spesielle tester og instrumenter for å påvise RP?	13
1.10 Hvor raskt utvikler RP seg?	15
1.11 Utvikles RP raskere ved at øyet utsettes for lys?	16
1.12 Kan synet variere fra dag til dag?	16
1.13 Har graviditet noen innvirkning på RP?	16
1.14 Hva med grå stær og RP?	17
1.15 Kan RP føre til total blindhet?	17
1.16 Er RP forbundet med andre sykdommer?	18
1.17 Hva skal jeg si til mitt barn som har fått diagnosen?	18
Del II: Kan RP kureres eller bremses?	20
2.1 Finnes det behandling? Kan sykdommen bremses?	20
2.2 Kan man foreta øyetransplantasjon?	20
2.3 Hvilke forskningsområder er mest lovende og kan føre til behandling?	21
2.4 Hva med rapportene om kirurgi og andre metoder som brukes i andre land, og som sies å kurere RP?	26
2.5 Hvordan finner jeg en lege som er fortrolig med degenerative netthinnesykdommer?	27
2.6 Kan jeg melde meg til deltakelse i forskningsprosjekter?	28
2.7 Kan jeg donere øynene mine til forskningen?	28
Del III: Kan man leve et "normalt" liv med RP?	30
3.1 Hvordan leve mest mulig selvstendig med RP	30
3.2 Vil RP redusere mine muligheter i yrkeslivet?	30
3.3 Hvordan er mulighetene til utdanning?	31
3.4 Kan man kjøre bil?	32
3.5 Finnes det metoder/strategier som kan gjøre hverdagen lettere?	32
3.6 Vil RP blokkere for en meningsfylt fritid?	33
3.7 Hvilke hjelpemidler kan være aktuelle for meg?	34

3.8 Hvordan få hjelpemidler?	36
3.9 Informasjonsportaler	36
3.10 Hva med de psykiske reaksjonene knyttet til det å få RP?	37
Del IV: Rettigheter	40
4.1 WHO's definisjoner	40
4.2 Synshjelpemidler	41
4.3 Grunn- og hjelpestønad	42
4.4 Hva skjer hvis det blir vanskelig å beholde eller skaffe seg arbeid?	43
4.5 Hvilke transporttilbud og rabattordninger finnes for synshemmede?	45
4.6 Forskrift om stønad til lese- og sekretærhjelp	46
4.7 Støttekontakt.....	46
4.8 Brukerstyrt personlig assistanse (BPA)	47
4.9 Opplysningen 1881/Telenor	47
Del V: Hva er RP-foreningen i Norge?	48
5.1 Hva er RP-foreningens mål og mening?	48
5.2 Finnes det tilsvarende foreninger i andre land?	48
5.3 Hvordan får jeg videre informasjon om RP-forskningen og RP-foreningens tilbud?	49
5.4 Formålsparagrafen for Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge	49
Del VI: Ordforklaringer og adresser.....	50
6.1 Noen ordforklaringer	50
6.2 Hvor kan jeg henvende meg?	55

Forord

Bak navnet retinitis pigmentosa (RP) skjuler det seg en gruppe av sykdommer som angriper netthinnen (retina). RP og beslektede lidelser som kjennetegnes ved at netthinnen degenererer, er vanskelige å beskrive fordi de opptrer i mange varianter og utvikler seg med forskjellig hastighet hos ulike individer.

Hvis du, eller noen du står nær eller kjenner godt, har RP, kan det hende du føler deg forvirret med hensyn til hva dette innebærer, og usikker eller skremt ved tanken på hva framtiden vil bringe. Denne håndboken er utgitt av Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge i den hensikt å gi mest mulig aktuell informasjon til mennesker som har RP, deres familie, venner og andre interesserte.

På denne måten mener vi å kunne bidra til økt innsikt i hva sykdommen innebærer og fører med seg, og hva du og dine nærmeste kan gjøre for å møte de problemene og utfordringene som melder seg.

Selv om de mange variantene av RP gjør det vanskelig å identifisere og beskrive et "typisk" tilfelle, er det likevel mange erfaringer, også hva det følelsesmessige angår, som vil være felles for dem som rammes. Noen av disse erfaringene er illustrert i de utsagnene som er gjengitt utover i boken.

Etter vår oppfatning vil det være en verdifull ballast for alle som er berørt av RP, å vite og forstå hva RP er og bli kjent med hvordan andre har håndtert de forandringene diagnosen har ført med seg. Det er også nyttig å få et innblikk i noen av de anstrengelsene som blir gjort, for å utvikle effektive metoder for forebygging og behandling.

Denne informasjonshåndboken kan gi svar på en god del av de spørsmålene du stiller deg. Det er likevel viktig å være klar over at en slik generell beskrivelse bare kan gi en innføring i emnet. Det finnes nemlig et stort spekter av degenerative netthinnesykdommer, og både hjelpetiltak og forskning er i kontinuerlig utvikling.

Bare når man kjenner resultatet av en grundig øyemedisinsk undersøkelse, kombinert med innsikt i familiemedlemmers mulige øyesykdommer i fortid og nåtid, vil man kunne forstå hovedtrekkene i sykdommens karakter og progresjon og dens konsekvenser for en selv og de som står en nær. Det er på basis av den kunnskapen det også blir mulig å finne fram til tiltak og mestringsstrategier som gir et godt liv med RP.

Dersom du har en mistanke om at du selv eller noen du kjenner har en degenerativ netthinnesykdom (eller et hvilket som helst annet synsproblem), bør øyelege kontaktes. Bare når man kjenner hele resultatet av den enkeltes medisinske øyeundersøkelse samt vedkommendes slektshistorie, vil man være i stand til å forstå lidelsens art og progresjon, forklare dens fulle betydning og treffe egnede tiltak.

Målgruppen for denne informasjonshåndboka er altså først og fremst du som har fått RP-diagnosen og dine nærmeste. Men vi vet av erfaring at også mange andre, både i helsesektoren og i arbeidslivet, vil ha nytte av mye av det som boka inneholder. Vi håper og tror at også disse miljøene vil finne mye interessant og viktig stoff.

I tillegg til RP-foreningens informasjonsutvalg, har håndboken blitt til med god hjelp fra foreningens fagråd bestående av seksjonsoverlege Ragnheiður Bragadóttir, Oslo universitetssykehus, Ullevål, overlege Cecilie Bredrup, Haukeland universitetssykehus og synspedagog Arne Tømte, Norges Blindforbund. Også NAV og psykolog Tone Gravvold har bidratt til kvalitetssikring av deler av innholdet. Vi takker for verdifulle bidrag fra disse våre rådgivere, samtidig som det er RP-foreningen som har det fulle ansvar for informasjonshåndbokas utforming og innhold.

Lykke til med lesningen.

Hilsen RP-foreningen i Norge

Del I: Hva er retinitis pigmentosa (RP)?

1.1 Hva er retinitis pigmentosa (RP)?

Retinitis pigmentosa er et samlebegrep som brukes om en gruppe av sykdommer som påvirker netthinnen. Navnet ble gitt av øyeleger på midten av 1800-tallet. Som så mange gamle termer er også denne misvisende. "Retinitis" er latin og betyr "netthinnebetennelse".

De lidelsene det her er snakk om, innebærer imidlertid ingen betennelse, men en degenerasjon, det innebærer at nett-hinnecellene svekkes, ikke lenger funksjonerer slik de skal, og etter hvert slutter helt å virke. "Pigmentosa" kommer av at det på øyebunnen dannes pigmentklumper, men dette er et resultat av sykdommen, ikke årsaken til den.

Lenge trodde man at det bare dreide seg om relativt få genfeil. Man så imidlertid at sykdommen utviklet seg forskjellig hos ulike individer, og at den ble arvet etter både recessiv, dominant og kjønnsbundet arvegang. De siste års forskning har imidlertid resultert i at det er funnet 256 gener (per november 2016) med genfeil som alle gir netthinnedegenerasjon. Det er mutasjoner, endringer i disse som gir netthinnedegenerasjon. Vel 60 genfeil gir bare RP, mens resten gir netthinnesvikt av andre typer eller RP sammen med sykdomsutvikling også i andre organer (syndromer). Forskerne vet at langt fra alle RP-mutasjonene er funnet ennå, trolig bare om lag 70%.

Ulike genfeil forklarer delvis hvorfor RP utvikler seg forskjellig med hensyn til hastighet og omfang fra individ til individ.

Netthinnen er dannet av nerveceller og er det lysfølsomme, innerste vevslaget i øyet. Den inneholder diverse lag av celler som alle sørger for at lyset som faller inn mot netthinnen blir viderefremmet som impulser til hjernen gjennom synsnerven. Hvis man tenker seg øyet som et kamera, er netthinnen filmen som bildet blir avtegnet på. De sentrale cellene er fotoreseptorene, synscellene, der de fleste av genfeilene som gir RP finnes. Det er også et lag av nærings- og avfallshåndteringsceller, som kalles pigmentepitelvevet, som også kan inneholde sykdomsframkallende genfeil. Andre celletyper fungerer og som støtte- og transportvev kan i de fleste former for RP beholde sin funksjon, selv om synscellene dør.

Det finnes to typer lysmottakelige celler (fotoreseptorer) i netthinnen: tapper og staver. Tappene er konsentrert i netthinnens sentrum (macula) og sørger for sentralsyn, synsskarphet og fargesyn. Stavene befinner seg rundt macula og er nødvendige for sidesyn (periferisyn) og mørkesyn. Tappene og stavene omdanner altså lys til elektriske impulser som beveger seg gjennom de andre typene av nerveceller før de møtes i synsnerven. Gjennom denne "kabelen" formidles den avsluttende elektriske overføringen fra øyet til hjernen, der synsinntrykket oppfattes og bearbeides.

Ved RP går altså fotoreseptorene til grunne og slutter å fungere normalt. Men det er viktig å merke seg at RP er en samlebetegnelse for det som moderne genetisk forskning har vist er en rekke forskjellige sykdomstilstander i netthinnen. For å gjøre det ekstra komplisert for oss er det også dokumentert at det kan være en rekke forskjellige mutasjoner innen samme gen, slik at samme gen kan stå for flere forskjellige utgaver av netthinnesvikt. For eksempel er det mutasjoner i det såkalte Usher 2A-genet som gir enten Usher syndrom, med både hørsels- og synstap, eller bare RP.

1.2 Hvorfor degenererer fotoreseptorene?

Dette emnet er gjenstand for en omfattende forskning som vil bli mer inngående belyst når vi senere i boken skal se på aktuell forskning. Den grunnleggende årsaken til RP er genetisk i praktisk talt alle tilfeller. Det vil si innprogrammert i individets celler, og ikke forårsaket av skade, infeksjon eller andre ytre faktorer. Genetiske defekter, eller mutasjoner, gir feilaktige beskjeder til (forstyrrer funksjonen av) cellene i netthinnen, noe som fører til en progredierende (fremadskridende) degenerasjon. Dette kan medføre synstap.

RP-ens genetikk gir nøkkelen til de underliggende årsaker til netthindegenerasjon - svaret på "hvorfor?". Men forskerne må se i andre retninger for å forstå RP-ens mekanisme - finne svaret på "hvordan?".

Stadig mer avansert forskning gir innsikt i de prosesser som foregår i cellene når de på grunn av genfeilen funksjonerer stadig dårligere og til slutt dør. Vi vet allerede at i noen tilfeller er det synscellenes indre transportsystem som blir rammet av genfeilen, i andre kan det bli utviklet giftige proteiner, eller at et nødvendig protein ikke blir produsert, helt eller delvis. En stor gruppe av de RP-rammede har mutasjoner i det genet som styrer selve omdanningen av lyset til elektriske impulser. I noen tilfeller er det genfeil i epitelvevet, som dermed ikke i tilstrekkelig grad klarer å tilføre næring eller fjerne avfall fra selve synscellene.

Det er RP-foreningens oppgave å informere om og støtte den mangefasetterte forskning som er nødvendig for å oppnå denne forståelsen.

Forskning på netthindegenerasjon omfatter også ulike former av

makuladegenerasjon (MD). Særlig de juvenile (ungdomsrelaterte) variantene har genetiske forandringer som en grunnleggende årsak. Ved disse sykdommene begynner synstapet i de sentrale deler av nett-hinnen, i motsetning til det som er det vanligste mønsteret for RP. Siden også disse netthinnesykdommene er genetiske, og progredierende, blir de oftest regnet med i "RP-familien". De har imidlertid også egne diagnosenavn (Stargardts, juvenil makuladegenerasjon, flavi makulatus m.m.). Av og til vil man, særlig i eldre litteratur, finne betegnelsen "tapetoretinale degenerasjoner" som et samlenavn på alle disse sykdommene som er genetisk betingede og rammer både staver og tapper.

Aldersrelatert makuladegenerasjon (AMD) er ellers den vanligste formen for netthinnesykdom i de industrialiserte land. Den rammer svært mange av de over 70 år. Den alvorligste, våt makula, er trolig den viktigste årsak til blindhet i vestlige land. AMD er et resultat av forskjellige årsaksfaktorer, der forskningen har vist at alder og røyking er viktigst. Men også ved AMD har man de siste årene funnet flere genfeil som i alle fall disponerer for sykdommen. Internasjonalt ser man stadig oftere at forskningen på RP og AMD drives av de samme miljøer og ofte søker etter noen av de samme grunnleggende innsikter i hvordan netthinnecellene funksjonerer.

1.3 Hvor utbredt er arvelig netthinne degenerasjon?

Netthinne degenerasjon rammer menn og kvinner uavhengig av alder, kultur og etnisk bakgrunn. RP er påvist i alle verdensdeler. For store deler av verden foreligger det ingen pålitelig statistikk, men i den vestlige verden har man på grunnlag av registre, epidemiologiske studier og andre data, anslått hyppigheten til å være om lag 0,3 promille. Det gjelder da alle de arvelige netthinne degenerasjonene, der RP utgjør den klart største undergruppen. I Norge har vi ikke noe pålitelig register, men ut fra folketall skulle vi ha om lag 1500 personer med denne type netthinnesvikt.

Forskning tyder på at mange av genfeilene er oppstått på et tidlig stadium i menneskehetens historie. Det er neppe noen tvil om at denne type netthinnesykdommer etter hvert også vil bli dokumentert i relativt stort omfang også i land der man til nå ikke har verken forsknings- eller rehabiliteringsmiljøer.

Tallet på personer som er rammet av sykdommene forteller imidlertid ikke alt om hvor utbredt de forskjellige, sykdomsfremkallende mutasjonene er i befolkningen. Årsaken er at mange vil være bærere av et sykdomsfremkallende gen, uten at det fører til sykdom siden sykdomsutslag forutsetter et bestemt arvemønster. Ved dominant arv er det 50% sjans for overføring av sykdom. Ved recessiv arv er det i hvert tilfelle bare 25% sjans for at barnet skal utvikle sykdom. Men her er muligheten for å være bærer av det feilaktige genet 50%, uten sykdomsutvikling. Derfor regner man med at én av 80 personer er bærer av et recessivt RP-gen, uten at dette betyr at de eller deres barn nødvendigvis utvikler sykdom. Spredningen på så mange forskjellige mutasjoner betyr også at mange kan være bærere, uten at det gir

seg utslag i tilsvarende mange sykdomstilfeller.

1.4 Hvordan arves RP?

Genetikk er et komplekst fagområde. I vårt tilfelle kompliseres det ytterligere fordi det er så mange forskjellige former av RP. Ikke desto mindre finnes det tre hovedarvemønstre.

Et RP-gen kan arves autosomt dominant, autosomt recessivt eller X-bundet. "Autosomt" betyr at genet er knyttet til ett av de 22 kromosomparene som er de samme hos kvinner og menn. "X-bundet" (tidligere kalt "kjønnsbundet") betyr at genet kun bæres på X-kromosomet, det vil si det ene av de to kromosomene som bestemmer barnets kjønn.

Vi har to kopier av alle gener, en arves fra far og en fra mor. Hvis genfeilen er dominant, er det nok at én av foreldrene har det for at barnet skal kunne arve sykdommen. Er det derimot recessiv RP, må man arve to defekte gener (ett fra hver av foreldrene) for å utvikle sykdom. Det er kun mulig dersom begge foreldrene har genfeilen, er bærere.

Ved X-bundet RP vil, stort sett, bare mannlige familiemedlemmer bli rammet, mens kvinnene vil være bærere av genet uten at de selv erfarer alvorlig synstap. Ikke desto mindre vil man ved en grundig undersøkelse av netthinnen ofte kunne påvise kjennetegn på RP også hos symptomfrie kvinnelige bærere.

Det er viktig å være klar over at selv om bare ett familiemedlem viser symptomer på netthinnedegenerasjon, kan slektninger være rammet i mindre grad, uten å erfare symptomene like intenst og kanskje til og med uten å vite at de har RP. Forskning har også påvist et sjeldent, fjerde arvemønster, såkalt digenisk arv. Da foreligger det mutasjoner i to forskjellige gen som spiller sammen og utløser sykdommen.

Det har også vist seg gjennom nyere forskning at feil i mitokondrienes DNA kan være en meget sjelden utløsende årsak til netthinnesvikt. Mitokondriene er cellenes kraftstasjoner og ligger i cellens cytoplasma. De overføres med eggcellen og derfor arves disse sykdommene gjennom moren. Disse sykdomstilfellene er som sagt svært sjeldne, men oftest også meget alvorlige og rammer gjerne flere organer.

1.5 Får Mine barn RP-genet?

Ettersom det ikke er samme gen som forårsaker netthinnedegenerasjon fra det ene tilfellet til det andre, vil arvemønsteret være forskjellig fra familie til familie. Likevel vil genmutasjonen være ensartet innen hver enkelt familie. Den beste informasjonen om sykdommens sannsynlige mønster i din egen familie vil du kunne få ved å konsultere en genetisk rådgiver eller en øyelege som har spesialisert seg innenfor arvelig netthinnedegenerasjon. De kan hjelpe deg til å få vite hvordan sykdommen

nedarves i din familie, og hvor stor faren er for at du skal overføre den til dine barn. I en god del tilfeller ser man ikke noe tydelig arvemønster, og dette skyldes da gjerne recessiv arv, eller i noen tilfeller at genfeilen har oppstått hos denne ene personen (som da utvikler sykdommen).

Recessiv arvegang: Dersom et par har fått et barn med en recessiv form for RP betyr det at begge foreldre er bærere av genfeilen som gir sykdom. Det er da 25% sjanse for at neste barn også vil få sykdommen. Det er derimot mindre sannsynlig at barn av personer med recessiv RP vil få sykdommen, det betinger at de får barn med en som har samme genfeil.

Dominant arvegang: Dersom en av foreldrene er bærer av et dominant RP-gen, er det 50% sjanse for at dette overføres til barnet.

X-bundet arvegang: Menn som har RP, vil ikke overføre sykdommen til eventuelle sønner ettersom de arver farens Y-kromosom. I slike tilfeller vil arvegangen brytes. Derimot vil menn med RP overføre anlegget til eventuelle døtre ettersom disse arver et X-kromosom fra hver av foreldrene. Døtrene vil imidlertid ikke få nevneverdige utslag av sykdommen; morens friske X-kromosom vil forhindre dette. Men som bærere vil de kunne overføre det syke X-kromosomet til sine sønner. Sjansen for dette er 50%. Det vil si at kvinner med fedre som har X-bundet RP, er 100 % sikkert bærere av sykdommen, mens kvinner med mødre som er bærere, selv vil være bærere i 50 % av tilfellene.

1.6 Hva er symptomene på RP?

"Jeg kan ikke huske at jeg noen gang har sett i mørke. Jeg vet rett og slett ikke hvordan det er. Men jeg husker da jeg var liten og stadig kolliderte med stolper og snublet i saker og ting."

RP-symptomene vil variere, avhengig av hvilken celletype som hovedsakelig er angrepet og hvor langt sykdommen har utviklet seg. Hos en person der det særlig er stavene som degenererer, vil mørkesynet og sidesynet være det som svekkes først. Nattblindhet er gjerne det første og vanligste symptomet på RP. Det innebærer at man har vansker med å se, ikke bare om natten, men også i lokaler med dempet belysning, som restauranter og kinosaler. Sidesynet vil gradvis bli dårligere. Tap av sidesyn (periferisyn) kalles "kikkertsyn" – i andre land oftest "tunnelsyn". Manglende sidesyn kan sammenlignes med å kikke ut gjennom et rør der man ikke ser noe av det som ligger nærmest, men mer av det som er på avstand.

Etter hvert som synstapet utvikler seg, blir "tunnelen" stadig trangere, og stadig mer av det som befinner seg i ens umiddelbare nærhet, havner utenfor synsfeltet. Denne utviklingen kan skje med varierende hurtighet hos en og samme person fra en

periode til en annen. Mange opplever dessuten at det finnes "øyer" av ennå funksjonsdyktige staver i periferien av netthinnen. Først når disse forsvinner, merker man fullt ut hvor lite det er igjen av det totale synsfeltet.

Hos mennesker der det først og fremst er tappene som degenererer (dette er det vanlige ved AMD, men forekommer som nevnt tidligere også i enkelte varianter av RP), vil de første symptomene være nedsatt sentralsyn med dertil hørende tap av synsskarphet. Ved tappdystrofier er det vanlig med nedsatt evne til å skille farger fra hverandre.

Mange som har RP, ser også illusoriske lysfenomener som trolig er forårsaket av forstyrrelser i netthinnefunksjonen. Typisk for disse fenomenene er at de forekommer nå og da, for eksempel etter at man har gjort en rask bevegelse, ledd eller hostet. Noen opplever det også i forbindelse med tretthet og/ eller sterk fysisk belastning. Lyset ligner en pølse, iblant flere som i en kjede, og dukker opp ved kanten av det området man ser. Lyset beveger seg langsomt og oftest med jevn hastighet rundt kanten av synsfeltet, og etter å ha sirkulert noen runder, forsvinner det ut. Disse lysfenomenene kalles «fosfen» og skyldes spontan aktivitet i amakrine nerveceller.

Noen registrerer et mer konstant "snøvær" rundt synsfeltet, uten at dette endrer seg vesentlig over tid. Andre kan se tynne, skimrende, marklignende lys som beveger seg på kryss og tvers i synsfeltet. Dette gjør det svært vanskelig å se detaljer, og bruken av synet blir anstrengt og slitsom. Etter hvert som stadig større deler av netthinnen ikke lenger fungerer, avtar disse lysfenomenene.

Et annet alvorlig symptom ved netthinnesykdommer er blinding. Med blinding menes at en rask økning i lysmengden vesentlig forringer synet, mer og lenger enn hos en normalt seende person. Jo mindre funksjonell netthinne man har igjen, jo mer virker blindingen forstyrrende på synskvaliteten. Etter hvert kan et uventet sterkt lys gi nærmest total blindhet i forholdsvis lang tid. Iblant forekommer også intens smerte i forbindelse med blinding. Forandringene i netthinnefunksjonen forringer altså øyets adaptasjon (tilpasning) ved skifte i lysforhold og forårsaker blinding med eller uten smerte. Selv for personer med forholdsvis stor synsrest vil det å passere igjennom et område med stadig skiftende lys og skygge avsløre manglende adaptasjon/ tilpasning, og gi opphav til blinding. Men blindingen er særlig sjenerende (og hindrer mobilitet) når sykdommen er kommet langt.

Samtidig er det også personer med RP, selv om de er i mindretall, som ikke opplever nevneverdige blindingproblemer. Også på dette feltet får man altså bevis på hvor store forskjellene kan være mellom de forskjellige utgaver av RP.

En annen grunn til blinding er at noen med RP etter hvert utvikler grå stær, såkalt bakre subkapsulær katarakt (uklarheter bak i øyelinsen). Det vil derfor være nødvendig å vurdere i hvert enkelt tilfelle om det kan være ønskelig å gjennomføre en stær-operasjon, for å minske blinding og ellers bedre synsevnen.

Andre symptomer som inntreffer ved mange tilfeller av retinitis pigmentosa, er nedsatt kontrastfølsomhet, redusert dybdesyn, svekket fargesyn og nedsatt synsskarphet. Noen vil ha slike symptomer relativt tidlig i forløpet, mens andre vil oppleve svekkelsen først når de sentrale felter i netthinnen begynner å svikte. Dette gjelder særlig synsskarphet og fargesyn.

Det som er felles for nesten alle tilfeller av RP, er sykdommens relativt langsomt progredierende natur. Når symptomene begynner å melde seg, kan de være så å si umerkelige. Særlig dersom man ikke vet at det finnes RP i familien og følgelig ikke er like observant overfor symptomer, kan sykdommen utvikle seg langt før man reagerer. Men også hos medlemmer av samme familie kan symptomene utvikle seg med ulik hastighet. Denne usikkerheten kan være meget vanskelig å forholde seg til.

1.7 Er nattblindhet alltid et tegn på RP?

Nattblindhet er ikke nødvendigvis ensbetydende med RP. Det finnes noen andre netthinnelidelser der nattblindhet inngår som et element. Det finnes også en genetisk betinget sykdom som kalles stasjonær nattblindhet der det ikke er nevneverdig andre symptomer på netthinnesvikt. Nattblindhet er heller ikke alltid knyttet til en progredierende øyesykdom. A-vitaminmangel kan for eksempel gi nattblindhet. En nøyaktig diagnose krever en vurdering foretatt av en øyelege som er fortrolig med ulike former for netthinnedegenerasjon.

1.8 Hvordan diagnostiseres RP?

"Jeg fikk diagnosen da jeg var fjorten år. Før den tid husker jeg at jeg aldri var i stand til å se om natten, og at jeg var ei kløne. Jeg var dårlig i fotball og basketball, men skjønnte ikke hvorfor. Jeg trodde jeg så slik alle andre gjorde, men bare ikke var like flink som dem. Å få diagnosen RP var noe av en lettelse fordi jeg dermed også fikk vite hvorfor jeg ikke kunne gjøre visse ting, og hvorfor jeg var litt annerledes enn vennene og brødrene mine."

Mange av dem som har RP, særlig eldre mennesker, kan fortelle om sine vansker med å få en nøyaktig diagnose, og om årene da de ikke visste akkurat hva som var galt. Stadig mer avansert diagnosteknologi og økende oppmerksomhet blant legene har heldigvis bidratt til å gjøre slike situasjoner mindre vanlige. Men for en del mennesker med RP kan veien til en nøyaktig diagnose og forståelse av sykdommen fortsatt være lang og kronglete.

Når det oppstår mistanke om RP, bør man sørge for å få en grundig undersøkelse hos en øyelege som har netthinnen som spesialområde og er kjent med netthinnedegenerasjon.

RP diagnostiseres vanligvis i tidlig voksen alder. Visse former av RP er imidlertid tydelige allerede i barndommen. Fordi hvert nytt tilfelle er forskjellig fra alle andre, er

diagnosen noen ganger enkel å stille og andre ganger ikke. Det er i alminnelighet vanskeligst å stille diagnosen i tidlige stadier; etter hvert som sykdommen utvikler seg, begynner karakteristiske forandringer å vise seg i netthinnens utseende. Men moderne diagnoseutstyr som kan avdekke hvilke deler av netthinnen som ikke er i funksjon, kan gi en presis diagnose lenge før de karakteristiske forandringene blir synlige.

I økende grad er det blitt viktig at man stiller en helt spesifikk og korrekt diagnose. Det er ingen tvil om at når det foreligger behandlingsmuligheter vil det i mange tilfeller være en behandling som krever kjennskap til hvilken genfeil som ligger til grunn. Dette øker betydningen av å kvalitetssikre diagnostiseringen, og gjøre bruk av de beste diagnoseverktøyene som nå finnes.

1.9 Bruker man spesielle tester og instrumenter for å påvise

RP?

Det finnes en rekke tester som gjør det mulig å konstatere RP før de aktuelle symptomene gir en definitiv diagnose. Disse testene kan deles inn i to hovedkategorier: de som er psykofysisk basert, og de som er elektrofysiologisk basert.

Hver test har sin spesifikke funksjon, og det trenger ikke være nødvendig for legen å bruke alle de testene som er beskrevet her for å teste synet ditt. Dersom du lurer på hvorfor legen utfører eller ikke utfører visse tester (eventuelt bruker eller ikke bruker visse instrumenter) kan du be legen om å forklare det. Vær aldri redd for å spørre legen om hvorfor han eller hun gjør noe – legen setter pris på en informert pasient og vil være glad for å svare på spørsmålene dine.

Psykofysiske tester vil sannsynligvis bli utført en eller annen gang i løpet av diagnostiseringen. De omfatter:

- **Skarpsynstest** som måler øyets evne til å se små detaljer. Dette er den testen folk er mest fortrolig med, og den utføres som regel ved hjelp av en standardisert synstavle.
- **Fargetest** som kan bidra til å bestemme tappenes funksjon. Siden tappene er de netthinnecellene som tolker farger, vil legen din være bedre i stand til å avgjøre disse cellenes tilstand via dine prestasjoner i testene. Det finnes flere typer fargetester som måler ulike aspekter ved synet.
- **Synsfeltprøve** der en maskin (et perimeter) blir brukt for å måle hvor mye sidesyn du har. Denne prøven utføres ofte ved hjelp av dataelektronisk utstyr som kartlegger synsfeltet (det området du kan se) og gir en mer detaljert definisjon av synstapet ditt.
- **Mørketilpasningsprøve** som måler hvor godt øynene dine tilpasser seg endringer i

lyset. Informasjon fra denne testen kan hjelpe legen til bedre å forstå hvordan stavene (de netthinnecellene som svarer for mørkesynet) fungerer på det aktuelle tidspunktet.

- **Kontrastfølsomhetstest**, der man måler terskelverdier for den enkeltes evne til å skjelle mellom objekt og bakgrunn. Kontrastfølsomheten er viktig for så vel lesesyn som orienteringssyn.
- Det brukes ofte fotografier for å registrere de forandringer i netthinnen som opptrer som følge av RP, og for å sammenligne disse forandringene over tid. Fundusfotografier, som de kalles, er bilder av øyebunnen. (Ordet "fundus" betyr "det som befinner seg lengst bak"; "fundus oculi" er det samme som "øyebunnen".)
- Den elektrofysiologiske testen som blir mest brukt, er elektroretinografi, eller ERG. ERG registrerer den elektriske strømmen som en lysstimulus produserer i netthinnen. I friske fotoreseptorer er det en karakteristisk intensitet og hurtighet i de elektriske signalene, som blir redusert etter hvert som fotoreseptorene dør. ERG kan registreres i lys (fotopisk ERG) for å undersøke tappenes funksjon eller i mørke (skotopisk ERG) for å undersøke stavenes funksjon. Ved skotopisk ERG-undersøkelse blir pasientene plassert i et rom som kan mørklegges, eller de får svart lapp over begge øynene for at de skal venne seg til mørket. Når øynene har tilpasset seg, dekkes det ene øyet til, og en kontaktlinse plasseres på det andre. Alternativt legges en tynn tråd innunder øyelokket. En elektrode er festet til kontaktlinsen/tråden og en annen til pannen, slik at det blir mulig å måle den elektriske spenningen som produseres når lys sendes inn mot øyet. Maskinen sender så skarpe lysglimt av forskjellig bølgelengde mot øyet og produserer deretter en utskrift – et elektroretinogram – av hvordan fotoreseptorene i øyet reagerer på lyset. Deretter testes det andre øyet på samme måte. Resultatene måles i mikrovolt, og gjennom grafiske kurver som viser avvik fra hvordan tilsvarende kurver er for normalt syn.

Stadig bedre utstyr har gjort målingene mer presise, og gjentatte undersøkelser kan fortelle om hvordan sykdommen utvikler seg. I noen tilfeller kan det likevel vise seg at det ikke er godt samsvar mellom ERG-resultatene og synsevnen. Oftest vil det i slike tilfeller vise seg at synsevnen er noe bedre enn ERG-resultatet skulle tilsi. En grunn til dette kan være at man måler svært små spenninger, i visse tilfeller helt ned i 0.1 mikrovolt, og at utstyret også kan bli påvirket av "elektronisk støy".

ERG-undersøkelsen gjør ikke vondt, men du kan føle et svakt trykk fra kontaktlinsen. Enkelte pasienter melder om et visst ubehag ved lysglimtene.

En mer avansert form for ERG, såkalt Multifokalt ERG, blir også i økende grad tatt i bruk i avansert RP-diagnostisering og ved andre netthinnesykdommer. Utstyret finnes i dag ved enkelte av landets øyefaglige institusjoner. Ved denne teknologien kan man finne ut hvor svekket eller fortsatt funksjonsdyktig de enkelte deler av netthinnen er, og det kan igjen gi et tydeligere svar på hvor

langt i utviklingen sykdommen er kommet.

Ved hjelp av OCT (Optisk koherens tomografi) kan måle tykkelsen på de enkelte cellelagene i netthinnen og dermed også tydeligere se hva som er igjen av funksjonelle celler. Denne teknologien er ikke minst viktig når man nå står foran utprøving av stadig flere, mulige behandlingsmetoder.

Som nevnt blir det stadig viktigere å kjenne den presise genfeilen man har. Tidligere var dette en vanskelig, tidkrevende og kostbar prosess, men i dag blir gentesting stadig mer presis, tilgjengelig og langt billigere.

Riktignok er bare 70% av alle RP-genene funnet til nå, ifølge forskerne. Det varierer noe fra kategori til kategori, og man regner med at man har funnet flere av de dominante genene enn av de recessive.

Laboratorier både i Europa og USA tilbyr nå testing av DNA-materiale fra personer med RP og forskjellige syndromer. Den kunnskapen vil være viktig den dagen det foreligger et behandlingstilbud, og er helt nødvendig for gjennomføring av kliniske forsøk med behandlingsmetoder som er rettet mot selve genfeilen (for eksempel genterapi).

I Norge finnes det ikke et nasjonalt synsregister som kartlegger synshemmede. Øyeavdelingen på Ullevål har de siste 10 årene gradvis bygget opp et register over RP og andre netthinnesykdommer, og et forskerteam ved Haukeland arbeider også med å finne nye genfeil som tidligere ikke er beskrevet. Det er svært sannsynlig at slike registre med oversikt over genetisk sammensetning (genotype) og pasientens symptomer (fenotype) vil være nødvendig for å sikre rett behandling når slike foreligger.

1.10 Hvor raskt utvikler RP seg?

"Hvert år mister jeg litt av synet, og hvert år foretar jeg visse justeringer for å tilpasse meg. Jeg kan aldri noensinne slå meg til ro på ett sted. Sannheten er at jeg ikke vet hvor synet mitt vil ende."

Selv om gradvis degenerering er et fellestrekk ved nesten alle former for RP, er det ikke mulig med absolutt sikkerhet å forutsi hvordan utviklingen vil forløpe. Det kan til og med være forskjellig for medlemmer av samme familie. Progresjonen er vanligvis ganske langsom. Iblant kan synet holde seg stabilt mellom årlige undersøkelser.

På bakgrunn av målinger med avansert ERG-utstyr prøver øyeleger å utarbeide en prognose for sykdommens videre utvikling, men selv denne inneholder en viss grad av usikkerhet. En slik prognose kan man nå også få utarbeidet her i landet ved noen av de største sykehusene.

Forskningsresultater fra de senere årene bekrefter det man tidligere har gått ut fra, nemlig at det er en viss forskjell i utviklingstakt mellom de forskjellige typer arvegang. Kjønnbundet RP har den hurtigste utviklingskurven, og der er det mange av guttene som blir rammet som har et sterkt synstap allerede i ungdomsårene. Dernest er recessiv RP i en slags mellomkategori, mens den dominante formen for RP oftest har en langsom utvikling.

1.11 Utvikles RP raskere ved at øyet utsettes for lys?

Det er ikke vitenskapelig påvist at lys av normal styrke øker synstapet. Mennesker med RP kan bruke øynene i normalt lys uten begrensninger. Men mange føler seg bedre dersom de kan unngå sterkt lys, framfor alt skarpt sollys. Nyere forskning på dyr har også vist at sterkt lys kan skade synscellene og ha en negativ påvirkning på utviklingen av RP. Derfor har det internasjonale forskningsmiljøet, gjennom Retina Internationals medisinske fagråd, advart mot sterkt sollys, særlig de ultrafiolette og blå bølgelengdene, og sterkt anbefalt bruk av filterbriller.

Enkelte forskningsresultater synes å vise at faren for økt skade er særlig stor for personer som har en genfeil i det såkalte rhodopsingenet. Genet er sentralt i omdanningen av lys til elektriske impulser, og mutasjoner i dette genet står for en ganske stor prosent av RP-tilfellene. I den forbindelse anbefales at også øyeleger skal være forsiktige med bruk av sterkt lys under undersøkelser av slike pasienter.

Dette rådet understreker ytterligere det nyttige i å kjenne til hvilken genfeil som er årsaken til den enkeltes netthinnesvikt.

1.12 Kan synet variere fra dag til dag?

Det kan ofte virke slik. En rekke faktorer kan forårsake gode og dårlige dager hos den som har RP. Noen føler for eksempel at de ser bedre på overskyete dager, andre at de ser dårligere da. Tretthet og stress kan også midlertidig påvirke synet. Personer med RP sier at de ofte må anstrenge seg mye for å se, og at den følelsesmessige og fysiske anstrengelsen virker utmattende. Dette kan i sin tur få dem til å føle at de ser dårligere. Ingen av disse omstendighetene påvirker imidlertid sykdommens progresjon.

1.13 Har graviditet noen innvirkning på RP?

Enkelte kvinner har hevdet at sykdommen har utviklet seg hurtigere under svangerskapet. Dette temaet har lenge ikke vært gjenstand for systematiske studier. Den første forskningsrapporten om forholdet mellom RP og graviditet/amming kom i 2009, fra italienske forskere. De fant ikke noen klar sammenheng mellom selve graviditeten og en hurtigere utvikling av synstapet. Derimot fant de en klar

sammenheng mellom amming og økt synstap. Målingene er foretatt etter seks måneders amming, og resultatene har fått de italienske forskerne til å antyde at det er de hormonelle og ernæringsmessige forhold som selve ammingen representerer som kan resultere i økt synstap. Dette er imidlertid den første grundige studien innen feltet, og det trengs flere studier for å kunne trekke pålitelige konklusjoner. Se del II kapittel 1 angående farene ved a-vitamintilskudd i forbindelse med svangerskap.

1.14 Hva med grå stær og RP?

Som tidligere omtalt forekommer det iblant at den som har RP, utvikler katarakt; det vi vanligvis kaller "grå stær"; og som er en "tilskyning" av øyelinsen. At det kalles "stær", har lite med fugler å gjøre; det er etymologisk begrunnet i middelnedertysk "starr" som betyr stiv, fast, hard. Verbet "starren" betyr å være eller bli stiv, fast, hard, og blir så også knyttet til et stirrende blikk.

Katarakt som svekker synet kan fjernes ved et enkelt kirurgisk inngrep. En slik operasjon kan naturligvis ikke reparere eller hindre synstap som skyldes netthinnedegenerasjon, men den vil i en del tilfeller kunne fjerne synstap som er forårsaket av katarakt og blinding.

Hvorvidt operasjon vil gi bedre syn, avhenger gjerne av netthinnens beskaffenhet på det aktuelle tidspunktet, i hvilken grad den er forringet. Også kataraktens plassering på øyelinsen i forhold til de deler av netthinnen som fortsatt er i funksjon, spiller en rolle her. Ettersom operasjon ikke er tilrådelig for alle, er det viktig at du diskuterer detaljene omkring ditt individuelle tilfelle med en øyelege som har god innsikt i og erfaring med netthinnedegenerasjon.

1.15 Kan RP føre til total blindhet?

Begrepet blindhet vil for de fleste bli forstått som at det foreligger et fullstendig tap av synet. Det vil si at man totalt mangler synsevne og er ute av stand til å registrere lys. En del av dem som har RP blir med årene blinde i denne betydningen av ordet. Mange beholder imidlertid en liten synsrest livet ut og blir da gjerne karakterisert som "praktisk blind". Et flertall av dem som har RP er praktisk blinde når de har nådd en alder av 50 år.

WHO definerer blindhet som synsstyrke mindre enn 3/60 eller synsfelt mindre enn 10 grader fra fiksasjonspunktet. De aller fleste med RP vil før eller siden høre inn under kategorien blind etter denne internasjonale definisjonen, selv om man altså har en synsrest igjen.

Mange med RP vil være så sterkt synshemmet at mobilitet og mange praktiske gjøremål vil være som for personer uten synsevne, mens andre funksjoner fortsatt kan utføres mer eller mindre som før fordi det er igjen en synsrest i sentrum av øyet. Dette er ofte forvirrende for omgivelsene, som har en forestilling om blindhet

der det overhode ikke finnes syn igjen.

1.16 Er RP forbundet med andre sykdommer?

Ja, i noen tilfeller. RP kan være ett aspekt ved syndromer som også har andre kjennetegn. Blant disse syndromene er Usher syndrom, som gir syns- og hørselstap, Bardet-Biedls syndrom (BBS) og Spielmeyer-Vogt-sykdommen, som påvirker nervesystemet. Refsums sykdom (oppkalt etter en norsk lege, som først beskrev sykdommen) er en meget sjelden sykdom som også innebærer RP.

Det finnes en del andre arvelige netthinnesykdommer som likner RP, men som på visse måter skiller seg ut, og derfor forutsetter en egen diagnostisk kategori. Den aktuelle forskningen omfatter også slike beslektede netthinnesykdommer, og kunnskapen som innhentes om disse kan direkte og indirekte bidra til å finne svarene på spørsmål om RP.

Et eksempel er choroideremi, som er kjennetegnet ved degenerering ikke bare av fotoreseptorer eller pigmentepitelvevet, men først og fremst av choroidea, årehinnen som er en vesentlig del av netthinnens næringsgrunnlag.

Andre eksempler er stasjonær nattblindhet, og en alvorlig sykdom som gjerne regnes som en form for RP, Lebers medfødte blindhet (LCA - Lebers Congenital Amaurosis). Også LCA forårsakes av flere typer genfeil, som alle har det fellestrekk at de gir sterkt synstap i svært ung alder. I noen tilfeller kan diagnosen stilles allerede i det første leveår. Denne formen for arvelig netthinnesvikt har vært gjenstand for spesielt fokus, siden de første vellykkede forsøk med genterapi er gjennomført på personer med en variant av LCA. Genfeil i RPE65-genet fører til funksjonssvikt i pigmentepitelvevet, men konsekvensen er altså tidlig død for selve synscellene.

1.17 Hva skal jeg si til mitt barn som har fått diagnosen?

"Jeg fikk ikke vite at jeg hadde RP før jeg var 18. Legene visste det før den tid, men lot være å opplyse mine foreldre om det. Før det skjedde, visste jeg ikke hva som var i veien. Når venner spurte hvorfor jeg gikk rett forbi dem, antok jeg at jeg bare var uoppmerksom, mens jeg i virkeligheten ikke så dem. Kunnskapen om at det fantes en grunn til at jeg gikk rett forbi folk og ofte støtte borti ting, gjorde at jeg følte meg mer normal. Jeg hadde en grunn, jeg kunne sette navn på det som var i veien og forklare hvorfor slike ting skjedde."

Det finnes ingen faste og enkle regler for når man bør fortelle barn at de har RP, eller hva man skal si. Barns behov for informasjon varierer, avhengig av alder og modenhet. Selv om barn ofte er svært mottakelige og snare til å merke at de har et synsproblem, kan det hende at de bare er i stand til å suge opp litt informasjon om

gangen. Det er vanligvis best å besvare spørsmålene deres så oppriktig og positivt som mulig, uten å tilby mer informasjon enn barnet til enhver tid ber om.

Det er viktig å understreke positive ting overfor barn: at de sannsynligvis vil beholde en anvendelig synsevne i mange år, at vitenskapen arbeider hardt for å finne behandlingsmåter for RP og at det finnes massevis av hjelpemidler som kan hjelpe dem til å klare seg bra i livet også med synstap. Hjelp barnet ditt til å forstå at selv om synshemming vil medføre visse begrensninger – bilkjøring er ett eksempel – bør tilstanden ikke brukes som sovepute eller unnskyldning for ikke å sette seg rimelige mål og arbeide for å nå dem.

Del II: Kan RP kureres eller bremses?

2.1 Finnes det behandling? Kan sykdommen bremses?

Selv om forskerne stadig vinner ny innsikt så vel i RP-ens genetiske årsaker som i dens aktuelle sykdomsmekanismer, har vitenskapen så langt ikke vært i stand til å tilby noen behandlingsmetode som kan stanse degenerering av netthinnen eller bringe tilbake tapt syn. De forskjellige strategiene for behandling dekker både mulighetene for å bremse utviklingen av synstapet, og det å kunne restaurere syn.

Forskningen finner også stadig flere av de genfeilene som fører til netthinnesvikt, og man får etter hvert også økt innsikt i hvordan genfeilene på ulike måter påvirker synscellene og hvorfor da netthinnen ikke fungerer som den skal.

Mye arbeid er lagt ned de siste 20 årene, og vi står nå ved inngangen til en tid der vi vil se behandlinger bli ferdige med forsøksstadiene og bli tilgjengelig for personer med RP og annen arvelig netthinnesvikt. I begynnelsen vil behandlingene som blir tilgjengelige være rettet mot helt spesifikke varianter av netthinnesvikt, men potensialet som ligger i enkelte av de ulike behandlingsmetodene vil på sikt videreutvikles til å kunne behandle stadig flere – enten gjennom å bremse/stanse synstapet eller å restaurere syn. For eksempel er det i 2017 søkt markedsgodkjennelse i USA for en type genterapi rettet kun mot netthinnesvikt som følge av mutasjoner i RPE65-genet, men prinsippet bak metodene for denne genterapien er overførbar til å kunne gjelde også for andre sykdomsfremkallende mutasjoner i den genetiske koden. Man trenger dermed ikke å starte på nytt med andre gener, men kan bygge på kunnskapen forskningen allerede har avdekket.

Det er en lang og krevende prosess å vise effekt og sikkerhet mot skadelige bivirkninger i vitenskapelige studier. Det starter med laboratorieforsøk og går gjennom forsøk med dyr av ulike størrelser før man kan ta steget til å prøve metodene på mennesker. Dette er en prosess som tar mange år og koster millioner av kroner. Forskningen fortsetter med full styrke innenfor en rekke ulike områder, og vi ser stadig flere studier som involverer mennesker og ikke bare dyreforsøk. En milepæl verdt å nevne, er at alle foredragsholderne på Retina Internationals verdenskonferanse i 2016 var i gang med kliniske forsøk der metodene prøves ut på pasienter. Det var ikke lenger plass på talerlisten til forskere som fortsatt er på dyreforsøk-stadiet, siden så mange forsøk allerede har vist gode resultater og har tatt steget til å prøve ut metodene på mennesker.

2.2 Kan man foreta øyetransplantasjon?

Nei, ikke per i dag. Hvis man med dette begrepet mener å bytte ut hele øyet så regner man med at det, selv i framtiden og med enda bedre teknologi enn i dag, vil være svært vanskelig på grunn av flere ulike forhold. Det gjelder både problemet med blodtilførsel, kobling mot synsnerven, immunologiske forhold (avstøtning) og forholdet de øvrige vevstypene i øyet har til sine omgivelser.

Det som noen refererer til som "øyetransplantasjon", kan muligens være hornhinnetransplantasjon, som kan redde synet hos mennesker med sykdom i fremre del av øyet. Slik transplantasjon er dessverre ikke relevant for de øyeproblemene som er forårsaket av RP.

2.3 Hvilke forskningsområder er mest lovende og kan føre til behandling?

Tallet på forskere som arbeider på heltid med RP og beslektede sykdommer, er stadig økende. Kliniske eksperter og laboratorieforskere ved en lang rekke sykehus og forskningssentre i Nord-Amerika, Europa og etter hvert også i andre deler av verden er involvert i forskningsprosjekter knyttet til netthinnedegenerasjon.

Vitenskapelige oppdagelser og medisinske gjennombrudd kommer etter år med møysommelig arbeid. Det pågår spennende arbeid blant annet innenfor følgende områder:

- **Genterapi**

Ettersom forskere identifiserer stadig flere av de muterte genene som gir RP, er det mulig å tenke seg at defekten vil kunne kureres på det mest grunnleggende cellenivå. Mange forskere mener at genterapi er framtidens svar når det gjelder ulike former av RP og beslektede typer av netthinnedegenerasjon. Den er basert på en enkel logikk: Når et gen er defekt, erstatter man det med ett som ikke er defekt. Dette kan nok lyde enkelt, men den faktiske utførelsen av genterapi er meget kompleks.

Genterapi kan beskrives som en form for medikamentterapi der det "gode" genet er medikamentet som føres inn i kroppen for å erstatte det "dårlige" genet. Det er mange grunner til at RP er en sykdom som egner seg særlig godt til bruk av genterapi. Først og fremst det faktum at mange av de defekte genene er blitt identifisert. Dessuten finnes det en rekke anvendelige dyremodeller der genterapi kan testes med henblikk på effektivitet og sikkerhet. Resultatene ved genterapi kan testes på en måte som både er pålitelig, og som kan utføres uten at det foretas inngrep, kun med en visuell undersøkelse av netthinnen og målinger av synsevne og biologiske forhold i netthinnen. Dessuten kan et behandlet øye sammenlignes med et ikke behandlet øye hos samme pasient, noe som gir forskerne gode betingelser for å utføre et kontrollert vitenskapelig eksperiment.

Forskerne har løst problemet med hvordan genene transporteres inn i cellene ved bruk av en type svekkede virus. Per i dag benyttes såkalte adeno-assosierte virus eller en annen type kalt Lenti-virus, men flere slike «transport»-virus er under

utvikling og vil gjøre det mulig å transportere større gener som inneholder mer informasjon. Virus har den evnen at de kobler seg til celler og overfører sitt DNA til cellen, noe som endrer/forstyrrer cellens funksjon. Når virus brukes i genterapi, er virusets egen DNA fjernet og erstattet med en frisk kopi av det genet der pasientens sykdomsfremkallende mutasjon ligger. På den måten transporteres det friske genet inn i øyet og overføres til cellene der. Resultatene er gode, det er ikke registrert noen alvorlige bivirkninger, og bedret syn er også dokumentert hos flere av forsøkspersonene.

De første genterapiforsøkene på mennesker ble startet i 2007/ 2008, i forskningsmiljøer i England og USA. Forsøkene bygde på flere års vellykkede dyreforsøk, og innebar at pasienter med den varianten av arvelig netthinnesvikt som kalles Lebers congenitale amaurose (LCA), fikk overført friske gener av typen RPE65, som er et av de genene som gir LCA. Disse forsøkene har gått gjennom alle fasene av kliniske forsøk med pasienter, og et amerikansk selskap har nå søkt om tillatelse til å tilby denne genterapibehandlingen – kalt «voretigene neparvovec» - til pasienter i USA med LCA forårsaket av mutasjoner i RPE65-genet. Et forskerteam i England er like bak i løypa og er i ferd med å slutføre et klinisk forsøk med RPE65-genet. Det er gjennomført forberedende studier også med andre genfeil som gir andre varianter av arvelig netthinnesvikt, blant annet vil det i England i 2017 starte forsøk med gener forbundet med kjønnsbundet RP, akromatopsi og choroideremi.

LCA rammer svært tidlig, så forsøkspersonene som har deltatt har hatt svært lite syn igjen. Av etiske grunner og hensynet til samtykke har forsøkene vært gjort på 17 – 25 åringer, og dermed kunne man ikke vente seg veldig sterk synsbedring. Det er antatt at genterapi kun vil ha effekt dersom det fortsatt er en viss funksjon i netthinnen.

Forutsetningen for å kunne gjennomføre genterapi er at man kjenner det aktuelle genet. Det er fortsatt ikke tilfelle for hele spekteret av arvelige netthinnesykdommer. Det er fremdeles en utfordring for forskningen å finne resten av de sykdomsfremkallende mutasjonene, selv om nye metoder for DNA-analyse gjør det mulig å finne genfeil raskere, billigere og mer presist. Det er i dag (2017) identifisert 67 gener der ulike mutasjoner i disse genene gir RP og til sammen nesten 300 gener som enten gir RP alene, RP sammen med annen organsvikt eller en annen type netthinnesvikt.

I 2014 dukket det opp en ny metode for genetisk behandling av arvelige sykdommer, kalt CRISPR-Cas9. CRISPR er betegnelsen på en forsvarsmekanisme funnet hos bakterier for å beskytte arvemateriale mot endringer på grunn av miljøfaktorer og annen ytre påvirkning. Fremfor å tilføre cellene friske gener, kan CRISPR finne spesifikke mutasjoner i DNA og gjøre målrettede, permanente endringer ved å «klippe ut» genfeilen og «lime inn» det korrekte arvematerialet. På den måten eliminerer man hele grunnlaget for sykdommen, og hvis det blir gjort på et tidlig stadium vil personen aldri utvikle synstapet som ellers ville oppstått. Endringene som gjøres er permanente, så i teorien kan denne metoden både hindre at synstap oppstår hos pasienter og hindre at den sykdomsfremkallende genfeilen

arves til neste generasjon. Denne metoden er helt i startgropen av utviklingen, men potensialet til å behandle ikke bare netthinnesvikt, men også alle andre genetisk betingende sykdommer som hittil ikke har kunnet behandles, gjør at det er stor interesse for å finansiere forskning på denne metoden.

Dersom det er registrert hvilke pasienter som har hvilke genforandringer er det mulig å finne forsøkspersoner til forskning og sikre at den enkelte kan tilbys behandling når den foreligger. Slike registre er bygd opp i en rekke land, særlig ved de store universitetssykehusene. I Norge har RP-foreningen bidratt til oppbyggingen av et slikt register ved Ullevål universitetssykehus ved å finansiere gentesting av ca 200 av våre medlemmer, og det arbeides med å utvikle dette netthinneregisteret til å bli et nasjonalt synsregister for alle typer synstap.

- **Transplantasjon av netthinneceller**

Forsøk med transplantasjon av netthinneceller hos dyr har gitt visse resultater. Det uløste problemet er fortsatt å skape kontakt mellom de transplanterte cellene og nervevevet for øvrig i netthinnen, og slik også synsnerven. Enkelte kliniske forsøk antyder at det er en bedre strategi å prøve å transplantere en bit av netthinnen som omfatter både synscellene og det underliggende epitelvevet, som står for både nærings- og avfallshåndtering til synscellene. Det er viktig å understreke at dette ennå ikke er en behandlingsform som er tilgjengelig for bruk på mennesker. De siste årene har denne forskningen også kommet noe i bakgrunnen i forhold til andre typer forsøk, kanskje særlig forsøkene med genterapi. Noen kaller også genterapi for en type transplantasjon, siden det dreier seg om å tilføre den syke netthinnen nye og friske gener. Også bruk av stamceller blir av noen sett på som en transplantasjon, siden man forsker på mulighetene for å overføre ulike typer stamceller til netthinnen for at de skal kunne videreutvikle seg der.

- **Vekstfaktorer**

Forskere har vist en stadig økende interesse for en gruppe proteiner som kalles vekstfaktorer eller overlevelsesfaktorer. Det dreier seg om små proteiner laget av cellene, som tjener til å holde cellene i live. Når celler blir skadet, går vekstfaktorene til aksjon for å redusere skaden og hindre at cellene dør.

Dyreforsøk har vist at spesielle vekstfaktorer kan ha en slik bremseeffekt på utviklingen av RP. En av dem, kalt CNTF, er under utprøving på en rekke personer med RP og AMD (aldersrelatert makuladegenerasjon). Det er mulig at et annet protein, kalt brain derived survival factor, er enda mer lovende, uten at det foreløpig er gjennomført kontrollerte kliniske forsøk på mennesker.

En fransk forskergruppe har dokumentert at stavene i netthinnen produserer et eget protein av typen vekstfaktor (RdCVF) som er viktig for tappenes overlevelsessevne. Her kan de nærmeste årene gi svaret på om tilførsel av slike proteiner kan redde sentralsynet hos personer med RP der alle stavene går tapt.

I løpet av de siste årene er det også offentliggjort studier som kan tyde på at reduksjon i næringstilførselen til tappene er en viktig årsak til at de også dør, etter at

stavene har sluttet å funksjonere. Tappene formelig "sulter i hjel" antyder disse foreløpige forskningsrapportene som er basert på dyreforsøk. Her må det mer forskning til for at disse teoriene skal kunne bekreftes.

I årene 2007 – 2009 har et fransk-amerikansk selskap, Neurotech, utviklet og gjennomført forsøk på en større gruppe personer med RP med vekstfaktoren CNTF. Selskapet har utviklet en liten kapsel (3 mm), som fylles med såkalte pigmentepitelceller som produserer CNTF. Kapselen er perforert, og vekstfaktorene siver ut i netthinnen gjennom hullene. Kapselen ligger inne i øyeeplet og festes til senehinnen med en liten krok.

Innledende forsøk har vist at det ikke er vesentlige bivirkninger, at "proteinfabrikken" funksjonerer godt over ganske lang tid (minst ett år), og at det er gode muligheter for en bremseeffekt, det vil si at vekstfaktorene klarer å holde liv i de syke synscellene lenger. Foreløpige resultater synes imidlertid å antyde at positiv virkning kan være avhengig av at sykdommen ikke er kommet for langt. Uansett gir denne patenterte metoden for å overbringe støtteproteiner til netthinnen håp om at teknologien også kan brukes til andre medikamenter eller vekstfaktorer.

- **Kosttilskudd og vitaminer**

Forskere har vist økende interesse for å finne ut om tilførsel av antioksidanter og/eller vitaminer kan bremse utviklingen av RP og andre netthinnesykdommer. Forsøkene med antioksidanter er basert på kunnskapen om at cellene i netthinnen kan skades av såkalte frie radikaler. Antioksidanter, som kroppen selv også produserer i tillegg til de vi får gjennom kosten, nøytraliserer eller begrenser de frie radikalene. En tommelfingerregel er at grønnsaker med sterke farger (spinat, grønnkål, etc.) inneholder mye antioksidanter.

I en rekke forsøk med mange dyremodeller med RP er det dokumentert at tilførsel av flere antioksidanter har en bremseeffekt på RP. I 2008 begynte man i Spania et større forskningsprosjekt med en blanding antioksidanter, kalt Retina Complex. Hovedingrediensene er fargestoffene lutein og zeaxanthin, og ekstrakt av den kinesiske frukten wolfberry. Det samlede internasjonale forskningsmiljøet har erklært at det foreligger bevis for, i prinsippet, at antioksidanter har en positiv virkning, basert på dyreforsøkene. Men foreløpig gjenstår altså den endelige dokumentasjonen på en tilsvarende virkning hos mennesker. Det ble igangsatt en større studie som skulle undersøke dette nærmere, men mangelen på publiserte resultater derfra gir grunn til å vente med jubelen på dette punktet.

I USA har en forskergruppe arbeidet med andre typer antioksidanter, blant annet C- og E-vitamin og zink, og har også fått lovende resultater fra dyreforsøk.

En seksårig klinisk undersøkelse, framlagt allerede i juni 1993, dreier seg om A-vitaminpalmitat og RP. Forskerne ønsket å finne ut om økt mengde A-vitamin i kosten kunne forsinke progresjonen av netthinne degenerasjon.

Man kunne vise at ERG-utslaget hos personer med et daglig inntak av cirka 18 000 internasjonale enheter (IE) A-vitamin (15 000 IE som kosttilskudd i form av A-vitaminpalmitat og cirka 3 000 IE fra den regulære kosten) var sterkere enn hos personer som ikke tok det nevnte tilskuddet. Inntaket av A-vitaminpalmitat stanset ikke netthinnedegenerasjonen, men forskerne fant at tilbakegangen i den gjenværende netthinnefunksjonen var gjennomsnittlig 20 % langsommere hos dem som tok tilskuddet.

Tolkning av resultatene har vært noe omstridt, og senere forskning synes å vise at A-vitaminbehandling bare er virksom i forbindelse med helt bestemte genfeil. Det er dessuten vist at inntak av slike mengder vitamin A kan føre til akselerering av synstapet hos personer med Stargardt's sykdom.

Uansett bør en anbefaling om å bruke A-vitamintilskudd følges av visse forbehold. Det er ingenting som tyder på at doser høyere enn 15 000 IE gir større fordeler, og doser over 25 000 IE daglig kan være toksiske og forårsake bivirkninger, for eksempel i form av leversykdom. Det er ikke rapportert tilfeller av toksisitet hos friske voksne som har tatt et tilskudd på 15 000 IE A-vitaminpalmitat.

Kvinner som er gravide eller har planer om å bli det, bør ikke ta A-vitamintilskudd i slike doser som her er angitt. Og: Det anbefalte tilskuddet gjelder for voksne. Personer under 18 år ble ikke evaluert i undersøkelsen, og et tilskudd på 15 000 IE A-vitaminpalmitat daglig kan ikke under noen omstendighet anbefales for barn. Foreldre til barn med RP bør rådføre seg med øyelege og barnelege angående behandlingsdoser for barn, basert på alder og legemsstørrelse.

Personer med langt framskreden RP var heller ikke omfattet av denne undersøkelsen. Dersom du har framskreden RP, bør du rådføre deg med din øyelege angående den eventuelle nytten av A-vitamintilskudd i ditt tilfelle.

• Stamceller

De siste årene har det vært en sterkt økende interesse for såkalte stamceller, det vil si celler som har iboende potensiale til å utvikle seg til alle typer vev i kroppen. De foreligger på et tidlig stadium av fosterutviklingen, men man har nå oppdaget at en type stamceller også finnes, som en slags "sovende halvfabrikata", i et mindre antall også i de enkelte organer hos voksne mennesker. Også i øyet er det en del slike "voksne" stamceller.

Kan man få slike celler til å utvikle seg, og dessuten kontrollere denne utviklingen, vil man kanskje få til nye synsceller i en ødelagt netthinne. Man kan kanskje også bruke beslektede stamceller fra annet nervevev. Men det er langt fram til endelige svar på stamcelleforskningens mange spørsmål.

I dyreforsøk har man fått stamcellene til å utvikle seg, men ikke til synsceller. Og forskningen må klare å kartlegge hvordan stamcellene skal utvikle seg under påvirkning av andre gener og andre fysiologiske forhold som påvirker cellenes

utvikling.

Forskning har vist at det går an å manipulere, gjennom tilførsel av visse reagenter, andre celler i kroppen slik at de omdannes til en slags stamceller, kalt IPS (Induced Pluripotential Stemcells). Denne type celler har utviklingsmuligheter, men også her er det langt igjen til å vite om de i kontrollert form kan utvikles til for eksempel netthinneceller. Slike stamceller unngår imidlertid de etiske problemene med å bruke stamceller fra fostre, og kan i alle fall gi forskerne store muligheter til å teste ut medikamenters virkninger på forskjellige celletyper.

En annen variant er såkalte «retinal progenitor cells», en slags delvis videreutviklet stamcelle som er i et forstadium til å bli synsceller. Disse cellene skal innebære mindre risiko for utvikling av tumorer/svulster og har vist gode resultater i dyreforsøk. Kliniske forsøk med disse cellene er startet i 2017.

- **Kunstig syn – proteser**

I en rekke forskningsmiljøer arbeides det nå med teknologi som tar sikte på å etablere et kunstig syn, en slags protese som settes inn i netthinnen og som gjennom kontakt med resten av nervesystemet formidler elektriske impulser som kan gi et synsinntrykk i hjernen. Det er også et slikt implantat under utvikling som plasseres rett på synssentret i hjernen og dermed ikke er avhengig av at synsnerven og andre celler enn fotoreseptorene i netthinnen fungerer.

De fremste miljøene er i USA og Tyskland. Utgangspunktet er en silisiumbrikke, påmontert dioder som overtar fotoreseptorenes oppgave med avgi elektriske impulser som reaksjon på at lys treffer dem. Signalene i den amerikanske versjonen overføres fra et kamera som personen bærer i en brille, mens tyskernes versjon er plassert annerledes i øyet og mottar lysimpulser gjennom pupillen. I både de amerikanske og de tyske forsøkene har en del forsøkspersoner kunnet fortelle om inntrykk av lys, gjenkjenning av formen på visse gjenstander og i et tilfelle mulighet for å følge en hvit stripe på et mørkt gulv. Den inn-opererte brikken viser seg å bli godt tolerert av øyet, og stadig flere forsøkspersoner med RP, som er kommet så langt i utviklingen av sykdommen at de ikke lenger har syn eller bare beskjeden lyssans, deltar i de eksperimentelle forsøkene.

Forskerne diskuterer, og er delvis uenige om hvor langt det går å skape syn på denne måten. Men både amerikanere og europeere synes overbevist om at teknologien i framtiden vil bli god nok til å gi mobilitetssyn, og kanskje også et visst lesesyn.

2.4 Hva med rapportene om kirurgi og andre metoder som brukes i andre land, og som sies å kurere RP?

Det er i de senere tiår blitt meldt om flere spekulative forsøk på å "behandle" eller til og med "helbrede" RP. Men det finnes ikke noe vitenskapelig belegg

som viser at disse forsøkene har nyttet. Det har i de fleste tilfellene dreid seg om uregulerte eksperimenter på tillitsfulle og iblant fortvilte mennesker.

RP-foreningen ser det som sin oppgave å formidle kjennskap også til ubegrunnede rapporter, og å lære sin målgruppe å skille mellom fruktbare resultater og uholdbare påstander. Fordomsfri undersøkelse vil føre til bekreftelse dersom det kan finnes vitenskapelige beviser.

Det er imidlertid et faktum at svært få "gjennombrudd" ender med å levere det de lover.

Det er viktig å understreke kravet om strengt vitenskapelige metoder når det blir vist til effektiviteten ved den ene eller den annen form for behandling, uansett hvor overbevisende den ellers måtte fortone seg. Ikke bare er det mulig å spandere store summer på en "behandling" som kanskje ikke hjelper det aller minste; det kan også være fare for at behandlingen gjør tilstanden verre.

En slik udokumentert behandling som har fått internasjonal oppmerksomhet, blir utført på Cuba. Men det er ikke framlagt vitenskapelig bevis for effekten verken ved denne eller andre alternative behandlingsmetoder, og de kan så langt ikke anbefales for dem som lider av netthinnedegenerasjon.

Man skal være åpen for at nyheter på behandlingsfronten kan komme fra uventet hold. Og RP-foreningen er klar over at nyheter av denne typen ikke kan komme for tidlig for mange medlemmer. Men det er også viktig at det ikke skapes falske forhåpninger som bygger på urealistiske eller potensielt farlige påstander.

Lovende resultater i forskningsstudier gir berettiget håp om at det på sikt vil komme ulike metoder for å behandle arvelig netthinnesvikt. Men på det nåværende tidspunkt er det viktig å huske at vi fortsatt er på forskningsstadiet, og man bør aldri betale for å være deltaker i et forskningsprosjekt. Når det foreligger behandlinger som er trygge og effektive, vil de tilbys gjennom det nasjonale helsevesenet.

2.5 Hvordan finner jeg en lege som er fortrolig med degenerative netthinnesykdommer?

Siden RP er en relativt sjelden sykdom vil en øyelege med vanlig praksis ofte ikke ha spesialisert kunnskap om RP. Ved de statlige kompetansesentrene for syn er det fagfolk med solid innsikt i RP. Ved universitetssykehusene våre er også interessen høy og kunnskapen god. RP-forskning har det imidlertid vært relativt lite av hos oss til nå, men enkelte norske forskere/leger har levert gode forskningsbidrag som har ført til økt kunnskap om RP.

Avhengig av hvor i landet du bor, kan det være nyttig å be din øyelege om en henvisning til øyeavdelingen ved nærmeste universitets- eller regionsykehus. Oslo Universitetssykehus (OUS) og Haukeland Universitetssykehus har i 2017 startet

prosessen for å samarbeide om å danne et nasjonalt kompetansemiljø for arvelig netthinnesvikt, noe som vil danne grunnlag for norsk deltakelse i internasjonale samarbeid om forskningsprosjekter og utvikling av behandlinger.

Det er økende interesse for arvelige netthinnesykdommer både her i landet og i andre land. Som det framgår av forskningsavsnittet øker også kunnskapsmengden, og kjennskapen til RP er nok økende også blant fagfolk her hjemme. Det skyldes mange forhold, men et viktig bidrag har vært det arbeidet som RP-foreningen, Blindeforbundet og andre interesseorganisasjoner har drevet på informasjonsfronten. Vi tror at kunnskapsnivået vil heves også de nærmeste årene, og det er derfor vanskelig å gi mer detaljert veiledning i forhold til valg av enkelte øyeleger eller øyelegemiljøer.

2.6 Kan jeg melde meg til deltakelse i forskningsprosjekter?

Når dette skrives i 2017 er det ikke noe konkret forskningsprosjekt her i landet som man kan melde seg til. Men det har tidligere vært, og det er mulig at det i løpet av de nærmeste årene vil finnes nasjonale eller internasjonale samarbeidsprosjekter der også nordiske deltakere kan være aktuelle. RP-foreningen holder kontakt med relevante forskningsmiljøer, og dersom du er medlem hos oss, vil du bli holdt orientert om eventuelle muligheter. Det kan for øvrig også tenkes forskning som retter seg mot de sosiale og psykososiale situasjoner som RP fører med seg, og slike undersøkelser vil kunne skje på nasjonalt grunnlag. Forsknings- og utviklingsarbeid innen rehabilitering skjer også. Også her vil RP-foreningen i så fall være behjelpelig med å formidle kontakt mellom deg og forskerne, slik vi allerede har gjort i enkelte tilfeller.

I løpet av de siste årene er det bygget opp et register over pasienter med arvelige netthinnesykdommer på OUS Ullevål. RP-foreningen har vært delaktige i opprettelsen av dette registeret, og har blant annet finansiert gentesting av 200 av våre medlemmer. Per 2017 er det ca 800 personer med 24 ulike diagnoser i registeret. RP-pasienter utgjør 54% av registeret. RP-foreningen anbefaler alle med arvelig netthinnesvikt å registrere seg i dette registeret og gi sitt samtykke til at informasjonen kan benyttes i forskning. Be fastlegen din om henvisning til øyeavdelingen på OUS Ullevål dersom du ønsker å registrere deg.

2.7 Kan jeg donere øynene mine til forskningen?

I USA er det bygget opp en "øyebank", og den amerikanske RP-foreningen oppfordrer sine medlemmer til å donere øyne som grunnlag for fortsatt forskning. Denne banken har vært viktig for den nordamerikanske netthinneforskningen. Til nå er det imidlertid ikke opprettet noen tilsvarende ordning i de nordiske landene, og inntil forskningen også her i landet er kommet så langt at den kan dra nytte av slike

donasjoner, har RP-foreningen valgt å forholde seg avventende med hensyn til å ta et initiativ på dette feltet. Men utviklingen av et europeisk forskningsmiljø kan eventuelt komme til å endre dette. I så fall vil foreningen gå ut med en henvendelse til medlemmene.

Vi gjør oppmerksom på at en form for donasjon av en vevstype i øyet er aktuell, nemlig hornhinner. Her finnes det hornhinnebanker på universitetssykehusene, der de foretar hornhinnetransplantasjoner. Behovet er langt større enn tilbudet. Norge kjøper i dag hornhinner fra utlandet.

Del III: Kan man leve et "normalt" liv med RP?

3.1 Hvordan leve mest mulig selvstendig med RP

Selv om enkelte virkefelter og gjøremål blir umulige eller vanskeliggjort etter hvert som synet svekkes, er ikke RP ensbetydende med passivitet og avhengighet. Men det er en forutsetning at man sørger for å innrette seg etter den nye situasjonen og utnytte de mulighetene som finnes. En rekke hjelpetiltak og tjenester er tilgjengelige for å bistå personer med RP i dagliglivet. Dette gjelder innen så vel utdanning og arbeid som fritidsaktiviteter og nødvendige gjøremål i hverdagen. Og det er viktig at aktuelle tiltak blir iverksatt så tidlig som mulig etter at du har fått diagnosen.

3.2 Vil RP redusere mine muligheter i yrkeslivet?

"Da jeg fikk vite at jeg hadde RP, begynte jeg å undersøke hva som var tilgjengelig av tekniske og andre løsninger når jeg etter hvert skulle tilpasse meg en situasjon som synshemmet. Jeg snakket med andre som har RP og fikk mange gode tips og ideer. Disse samtalene var til stor hjelp for meg. Mange av dem jeg snakket med, fungerte bra på arbeidsplassen, og det gav meg tro på at jeg - når den tid kom - kunne klare det samme."

Personer med RP eller andre degenerative netthinnesykdommer kan fortsette å være produktive og arbeide for å nå de mål de har satt seg med hensyn til deltakelse i yrkeslivet. Innenfor det arbeidet man velger bør eventuelle problemer og bekymringer identifiseres.

Gjennom opplæring og trening i bruk av egnet utstyr, og med eventuelle modifikasjoner av utstyret, kan man få en godt tilpasset arbeidssituasjon. Yrkesveiledning kan gis ved utdanningsinstitusjoner. NAV kan bistå med veiledning når det gjelder arbeid og utdanning, spesielle tilpasninger på arbeidsteden, og hjelpemidler.

Det finnes mange med RP som innehar stillinger man kanskje skulle tro var uforenlige med dårlig syn. Ved at arbeidsplassen gjøres tilgjengelig, med de rette hjelpemidlene til stede, gis du muligheten til å fortsette som yrkesaktiv.

Et råd som er meget viktig: Dersom du er i jobb og synes arbeidet blir for krevende

å kombinere med sviktende syn:

IKKE si opp jobben, men benytt deg av de rettighetene du har! Se først på mulighetene for tilrettelegging av arbeidsplassen og en eventuell omlegging av arbeidet. Dernest kan arbeidsavklaring være et alternativ. I tillegg er det mulig å benytte sykemeldingsordningen og dermed ha en inntekt mens man vurderer sin egen situasjon og framtid. Din lege og NAV vil kunne bistå deg ytterligere med informasjon og rådgivning. Norges Blindforbund har også god kompetanse på dette området og kan tilby hjelp og veiledning. Og husk at arbeidsgiver har plikt til å sørge for en tilgjengelig arbeidsplass. Mange arbeidsgivere i det offentlige og det private næringsliv har tegnet en IA-avtale. IA står for Inkluderende Arbeidsliv. Arbeidsgiver har en kontaktperson ved NAV Arbeidslivssenter i hvert fylke som skal bistå med rådgivning og veiledning om muligheter for tilrettelegging av arbeidsplassen/arbeidsoppgavene. Dersom man som synshemmet er i ferd med å miste fotfestet i arbeidslivet, er det viktig at bedriften tar kontakt med denne tjenesten.

Støtteordninger som kan være aktuelle, omfatter blant annet lese- og sekretærhjelp, funksjonsassistent og arbeids-/utdanningsreiser. Disse og andre støtteordninger kan du lese mer om i kapittel 4.

3.3 Hvordan er mulighetene til utdanning?

Når man har RP, kan man av NAV få en vurdering av om man har en varig redusert arbeidsevne eller om man er yrkesvalghemmet. Det finnes en rekke yrker der synet er av mindre betydning, eller der dårlig eller manglende syn lar seg kompensere slik at man likevel er i stand til å fungere godt i arbeidslivet.

Du bør ta kontakt med NAV for å få klarlagt hvilke rettigheter du har og hvilke ordninger som kan være aktuelle i ditt tilfelle. Se også kapittel 4 for mer informasjon om rettigheter.

NAV har en spesialenhet; NAV kompetansesenter for tilrettelegging og deltakelse, med kontor i Oslo som dekker Sør- og Østlandet.

(<https://www.nav.no/no/Person/Hjelpemidler/Tjenester+og+produkter/NAV+Kompetansesenter+for+tilrettelegging+og+deltakelse>)

I andre landsdeler finner spesialisttjenesten for syn/hørsele NAV

Arbeidsrådgivningskontoret(ARK) i

Bergen(<https://www.nav.no/no/Lokalt/Hordaland/Satsinger+og+aktiviteter/nav-arbeidsr%C3%A5dgiving-i-hordaland-nav-ark>),

Trondheim(<https://www.nav.no/no/Lokalt/Sor-Trondelag/Relatert+informasjon/nav-arbeidsr%C3%A5dgiving-s%C3%B8r-tr%C3%B8ndelag>) og

Tromsø(<https://www.nav.no/no/Lokalt/Troms/Relatert+informasjon/nav-arbeidsr%C3%A5dgiving-troms>)

NAV lokalt vil ofte henvise til spesialenhetene for å koble inn den nødvendige kompetanse, eller du kan selv be om at det blir gjort.

Får man diagnosen mens man er under utdanning, kan man søke om arbeidsavklaring for en vurdering av hvilke mulige utfordringer et synstap kan medføre i valgt yrkesretning og hvorvidt det kan være hensiktsmessig å velge en annen utdanning.

3.4 Kan man kjøre bil?

Dette er et vanskelig spørsmål ettersom det ikke er diagnosen, men synsevnen det kommer an på. En del av dem som har fått konstatert RP kjører lovlig og trygt, men det er umulig å trekke noen generell slutning. Det er best at du og øyelegen din diskuterer synstilstanden du har og dens eventuelle innvirkning på kjøreevnen.

Forholdet til førerkort og bilkjøring er gjerne et av de mest ømtålige emnene sosialt sett ved det å få diagnosen RP, spesielt for den som er avhengig av bilen til daglig. Overgangen fra å være innehaver av førerkort til å bli fotgjenger oppleves ofte som urettferdig og urimelig – "jeg kjører jo like godt som før".

Vegtrafikkloven og førerkortforskriftene viser oss imidlertid hvilke krav som stilles til en sjåførs syn. (<https://helsedirektoratet.no/forerkort>) Dersom du er i tvil om du fortsatt er skikket til å inneha førerkort, påhviler det deg ifølge lovverket et ansvar til å oppsøke lege for undersøkelse. I slike tilfeller er det sikrest å ha kontakt med en lege som kjenner diagnosen godt og kan vurdere synstapets alvorsgrad.

For øvrig finnes det ordninger som til en viss grad kan kompensere for et eventuelt inndratt førerkort, se kapittel 4 for detaljer om TT-ordning og honnørrabatt.

3.5 Finnes det metoder/strategier som kan gjøre hverdagen lettere?

Ja. Alle som mister synet helt eller delvis kan delta på kurs der man får tilegne seg ferdigheter og metoder som gjør det lettere å mestre en hverdag som synshemmet. Blant annet kan det gis opplæring i mobilitet, punktskrift, ADL (dagliglivets gjøremål), formingsfag eller bruk av datahjelpemidler og annen smartteknologi. Tekniske og optiske hjelpemidler blir utprøvd, og man får hjelp til å søke om de hjelpemidlene som anses hensiktsmessige for å mestre ulike praktiske gjøremål og oppnå en optimal utnyttelse av en eventuell synsrest. Dessuten blir det tatt opp temaer som øyesykdommer, sosiale rettigheter og psykososiale utfordringer. For svært mange er samværet med andre i tilsvarende situasjon noe av det aller viktigste på slike kurs.

Rehabiliterings- og tilpasningskurs holdes ved Norges Blindforbunds tre syn- og mestringsentre (<https://www.blindforbundet.no/tilbud-kurs-og-arrangementer>) og ved de statlige kompetansesentrene for syn som er underlagt Statped. (<http://www.statped.no/fagomrader-og-laringsressurser/syn>)

Ifølge kapittel 4A av Opplæringsloven har voksne nydiagnostiserte synshemmede rett til opplæring i punktskrift, mobilitet, ADL og bruk av hjelpemidler. Dette er definert som en del av grunnkunnskapene som hører inn under grunnskolenes område, som en skal kunne få dersom en er utsatt for et synstap. (<https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1998-07-17-61>). Det lokale PPT-kontoret i hver kommune kan gi mer informasjon om dette.

Dersom det blir aktuelt å gå til anskaffelse av førerhund, kan du få opplæring ved en av de tre førerhundskolene i Norge (Norges Blindforbunds Førerhundskole, Lions Førerhundskole og Veiviseren).

3.6 Vil RP blokkere for en meningsfylt fritid?

Langt ifra. Mulighetene for å dyrke hobbyer og fritidsaktiviteter når synet blir redusert eller går tapt er større enn enkelte tror. Litt tilrettelegging i form av hjelpemidler eller organisering er ofte alt som skal til for å kunne drive med det man ville ha gjort med normalt syn.

Er du glad i å lese, kan du låne lydbøker eller punktskriftbøker fra Norsk lyd- og blindeskriftbibliotek (www.nlb.no)

Dessuten finnes det storskriftbøker for dem med mindre grad av synshemming. Flere tidsskrifter er tilgjengelige på lyd eller i punktskrift, med innhold for folk i alle aldre. Folkebibliotekene har også en del bøker på lyd.

Kjøper du lydbøker i en bokhandel eller fra en lydbokklubb, vil det være vanlige CD-er som kan avspilles på vanlige CD-spillere. Lydbøker fra NLB blir produsert i DAISY (Digital accessible information system). En lydbok i DAISY-format kan inneholde 50 timer innlest stoff på en plate, og DAISY-spillerne gir en rekke muligheter for å orientere seg i teksten. DAISY-plater kan spilles av på PC, og NLB har utviklet applikasjonen Lydhør til smarttelefoner. (<http://www.nlb.no/hjelp/brukerveiledninger/hva-er-lydhor-og-hvordan-bruker-je-g-den>)

Av andre hjelpemidler for fritidsaktiviteter kan nevnes kortstokker og en rekke spill med storskrift eller punktskrift. I tillegg finnes gode lamper, lupen og annet utstyr for ulike håndarbeidssysler. Selv om RP har en lei tendens til å forstyrre orienteringssynet, er det ingen grunn til å gi slipp på fysisk aktivitet i form av idrett og mosjon.

Rundt i landet finnes foreninger for synshemmede som ønsker å gå på ski, spille bowling, gå fotturer, ri, sykle tandem eller delta i andre fysiske aktiviteter. I 2008 ble Team RP etablert som en del av RP-foreningens aktivitetstilbud, og våre medlemmer deltar hvert år i ulike aktiviteter som f.eks. løping, sykling, ski, fjellturer, etc. (Last ned brosjyre om Team RP her: <http://www.rpfn.no/getfile.php/3115269.1349.dbxwyvepba/TEAM+RP.pdf>)

Tandemsykling er en svært velegnet mosjonsform for synshemmede. NAV kan gi støtte til anskaffelse av tandemsykkel (i 2016 begrenset oppad til kr 11 095).

Alle funksjonshemmede kan søke om aktivitetshjelpemidler spesielt utviklet for at funksjonshemmede skal kunne delta i fysisk aktivitet. Det eksisterer to ulike ordninger, avhengig om du er under 26 år eller over 26 år. For personer over 26 år, les mer om ordningen her:

<https://www.nav.no/no/Person/Hjelpemidler/Hvor+trenger+du+hjelp/Dagligliv+og+fritid/aktivitetshjelpemidler-til-personer-over-26-%C3%A5r>

For personer under 26 år; les mer om ordningen her:

<https://www.nav.no/no/Person/Hjelpemidler/Hvor+trenger+du+hjelp/Dagligliv+og+fritid/hjelpemidler-til-lek-trening-og-aktivisering>

I mange kommuner er det innført ordning med ledsagerbevis. Ordningen går ut på at funksjonshemmede kan ha med ledsager som går gratis på for eksempel reiser og kulturarrangementer der dette er godkjent av vedkommende transportselskap eller arrangør. (<https://helsenorge.no/hjelpetilbud-i-kommunen/ledsagerbevis>)

3.7 Hvilke hjelpemidler kan være aktuelle for meg?

“Det tok sin tid og krevde en god del overvinnelse før jeg bestemte meg for å ta i bruk den hvite stokken. Nå er den et uunnværlig middel som hjelper meg til å orientere meg der jeg ferdes, og den er dessuten et symbol som forteller omverdenen at jeg er synshemmet.”

Den hvite stokken er et hjelpemiddel som ikke har noen faktisk effekt på selve synsevnen. Bruken og nytten av den er i stedet basert på formidling av taktile og akustiske signaler. Stokken finnes i forskjellige varianter, størrelser og farger.

Førerhunden, et såkalt “levende hjelpemiddel”, er uovertruffen når det gjelder å bedre synshemmedes mobilitet. Den sørger for orienteringen i kjente omgivelser, og man kan ta seg uhindret fram over alt der man ferdes - foruten at den også har en sosial og kontaktskapende funksjon. Men hunden krever stell og omsorg, og det er ikke alle dette hjelpemiddelet egner seg for.

Av andre hjelpemidler som ikke påvirker synsevnen, men likevel bidrar til å gjøre

det lettere å leve som synshemmet, kan nevnes signaturramme, skriveramme, storskriftbøker, fargeindikator, DAISY-spillere, punktskriftmateriell og ulike typer kjøkkenutstyr som nivåindikator, brødkniv med skjærestøtte, talende mikrobølgeovn og mye annet. (<http://www.hjelpemiddeldatabasen.no/>)

En del små hverdagshjelpemidler er siden 2013 fjernet fra hjelpemiddelsortimentet og erstattet med en tilskuddsordning som gir anledning til å søke om økonomisk tilskudd til å dekke innkjøp av disse. Tilskuddet er begrenset til 2000 kroner hvert fjerde år.

(<https://www.nav.no/no/Person/Hjelpemidler/Tjenester+og+produkter/Hjelpemidler/tilskuddsordning-for-rimelige-hjelpemidler-sm%C3%A5hjelpemidler--368615>)

Det finnes mange hjelpemidler og teknikker som kan hjelpe personer med RP til å utnytte den resterende synsevnen best mulig ved at de til en viss grad kompenserer for synstapet:

- Filterbriller (forhindrer blinding og framhever kontraster)
- Lykter (oppladbare håndholdte lykter, hodelykter, små lykter for nærarbeid)
- Annen belysning, blant annet tallerkenbelysning til bruk ved måltider i svakt lys
- Kikkerter
- Kikkertbriller
- Luper
- Lese-TV (forstørrende TV)
- Det gjøres også forsøk med optikk for å utvide synsfeltet (prismer og synsfeltutvidere).
- Lysforsterkere. Disse fanger opp det eksisterende lyset i omgivelsene og forsterker det, men de begrenser synsfeltet, noe som fort blir et problem for en som i utgangspunktet har innskrenket synsfelt. Ofte vil en god lykt være et vel så formålstjenlig hjelpemiddel
- Elektroniske hjelpemidler, ikke minst PC-basert utstyr og mobiltelefoner, har i de senere årene gjennomgått en enorm utvikling og er blitt en svært viktig faktor i mange synshemmedes hverdag. Du kan "blåse opp" teksten på en PC-skjermen ved hjelp av et forstørrelsesprogram, lese den i punktskrift med en leselist koblet til PC-en og/eller få den opplest med syntetisk tale. En skanner kan lese trykt tekst og overføre den til PC-en. Mobiltelefoner kan i stadig større grad lese det som står på skjermen samt styres med talekommandoer, og smartteknologi gir gode muligheter for blinde og svaksynte.

Med unntak av barn som er i utdanning, regnes ikke selve datamaskinen som et hjelpemiddel og dekkes derfor ikke av NAV. Det man kan søke om, er tilleggsutstyr og programvare som er nødvendig for at du skal kunne bruke maskinen. For eksempel gjelder dette leselist, skjermleser, forstørrelse, etc.

Dersom du søker om datahjelpemidler eller andre større hjelpemidler, bør du samtidig søke om timer til teknisk opplæring. Teknisk opplæring kan være praktisk

bruk og vedlikehold. Teknisk opplæring omfatter også bruk av spesialprogramvare.

3.8 Hvordan få hjelpemidler?

Hjelpemiddelformidling er et samspill mellom flere aktører, som for eksempel skole, helsetjeneste, NAV Hjelpemiddelsentral, arbeidsgiver eller kommune. En forutsetning for gode løsninger er at disse aktørene samarbeider med brukeren og hverandre om felles mål. De offentlige instanser med ansvar for hjelpemiddelformidling utgjør i prinsippet et tredelt hierarki, dog uten vanntette skott sett fra brukerens side.

I "første linje" finner vi kommunen som har ansvaret for helse og rehabilitering for sine innbyggere, der blant annet behovet for hjelpemidler inngår. I "andre linje" har vi NAV Hjelpemiddelsentral som skal være et ressurs- og kompetansesenter for hjelpemiddelformidling for hele fylket. "Tredje linje" utgjøres blant annet av de statlige kompetansesentrene og diverse kompetansemiljøer innenfor NAV.

I tillegg til ovennevnte offentlige instanser spiller Norges Blindforbund via kursentrene en viktig rolle ved utprøving av hjelpemidler og utforming av søknader for kursdeltakere.

Hjelpemidlene skal kompensere for brukerens praktiske utfordringer som følge av synstapet og inngå som en del av en helhetlig rehabiliteringsplan. Gjennom formidlingsprosessen finner brukeren og fagfolkene sammen fram til riktig løsning. Etter utprøving velges ett eller flere hjelpemidler. Deretter utformes en søknad som sendes til NAV Hjelpemiddelsentral for vurdering og vedtak. Dersom hjelpemiddelsentralen godkjenner søknaden, får søkeren utlevert hjelpemiddelet. Dette må enkelte ganger tilpasses og justeres.

3.9 Informasjonsportaler

I 2006 ble Legemiddeltelefonen etablert. Her kan du få lest innholdet i pakningsvedlegget. For å få lest pakningsvedlegget må du ha det 6-sifrede varenummeret som står på pakken. Dersom du ikke kan se dette nummeret, kan du taste stjerne slik at du får direkte kontakt med Vitus apotek på Jernbanetorget i Oslo. De kan hjelpe deg videre. Telefonnummeret er 800 35 550. Fra fasttelefon er tjenesten gratis. Du kan også komme inn via telefonavisa.

I 2005 ble Telefonavisen etablert. Telefonavisen inneholder 40 riksaviser og lokalaviser, informasjon fra Norges Blindforbund og Blindforbundets aktualitetsmagasin Spor 2. Telefonnummeret er 800 58 600. Fra fasttelefon er det gratis å ringe Telefonavisen.

Norsk lyd og blindeskriftbibliotek (NLB) produserer nærmere 50 riks og lokalaviser på lyd som kan abonneres på. Noen kan lånes gratis, mens andre koster penger å abonnere på.

NLB har ca 17000 itler, deriblant ukeblader og tidsskrifter på lyd, som kan lånes eller abonneres på. www.nlb.no

«Klar tale» er et lettlest nyhetsmagasin som finnes på lyd og kan abonneres på. www.klartale.no.

Blader/ukeblader og programblad for radio og tv kan fås i punktskrift med å ta kontakt med Blindeforbundets punktskriftrykkeri i Bergen. Telefonnummer til trykkeriet er 55546910.

3.10 Hva med de psykiske reaksjonene knyttet til det å få RP?

Det å få diagnosen RP og kunnskap om hvordan sykdommen kan utvikle seg, vil for de aller fleste oppleves som en stor påkjønning. Reaksjonene kan være sterke og følelsesladde, og for mange kan de minne om en krise- og sorgreaksjon. Mange ulike følelser kan være normale i en slik situasjon, som for eksempel fortvilelse, sinne, nedstemthet og redsel. De følelsesmessige reaksjonene kan variere i styrke og svinge fra håp til fortvilelse. Ofte kommer det mange vonde tanker sammen med de følelsesmessige reaksjonene. Det kan for eksempel være bekymringer knyttet til det å få framtidsutsiktene endret, hvordan man skal klare seg med en synshemming og hvordan det skal gå med familien. Det er viktig at du ikke blir sittende med de vonde tankene og følelser alene. Fortell om hvordan du har det til noen som står deg nær.

Det er viktig å understreke at det ikke finnes en fasit når det gjelder de psykiske reaksjonene knyttet til det å få diagnosen RP. De psykiske reaksjonene kan variere betydelig fra person til person, og svært ulike reaksjoner kan regnes som normale i en slik situasjon. Hvordan du reagerer, er avhengig av mange faktorer, som for eksempel hvordan du er som person, hvordan din synsfunksjon og ditt synstap arter seg og den livssituasjonen du befinner deg i. Er du usikker på om dine følelser og tanker er normale, kan det være godt å dele dem med noen, slik at du ikke er alene med bekymringene dine.

Det er ikke mulig å si noe om hvor lang tid det tar å akseptere diagnosen og tilpasse seg den nye situasjonen. Imidlertid er det vanlig at de sterke følelsesmessige reaksjonene avtar over tid. Hvis du ikke opplever at de avtar og får følelsen av håpløshet, meningsløshet og nedstemthet over lengre tid, er det viktig at du tar kontakt med en fagperson, for eksempel fastlege, for å få råd. Fastlegen din kan henvise deg til psykolog eller psykiater hvis du har behov for behandling. Ettersom RP er en progredierende øyesykdom, vil mange oppleve at usikkerheten og progresjonen gjør de følelsesmessige aspektene særlig vanskelige. Disse aspektene kan gjøre det vanskelig å forholde seg til sykdommen, siden man på ny og på ny opplever at synet reduseres, og gjentatte ganger må gå gjennom vanskelig

følelsesmessige påkjenninger og tilpasninger. For mange oppleves det også vanskelig å ha en sykdom som enkelte ganger er usynlig for andre og andre ganger er veldig synlig. Mange beskriver at de strever med å finne en tilhørighet eller identitet, fordi det varierer om de opplever seg som seende, synshemmet eller blind etter hvilke situasjoner de befinner seg i. I begge disse tilfellene er det viktig å snakke med noen, og det kan ofte være svært nyttig å snakke med andre som har RP og som gjerne har opplevd eller opplever det samme som deg.

Proessen frem mot en situasjon der du synes at du lever et aktivt og meningsfylt liv er en individuell prosess. Det er likevel mulig å gi noen råd som kan være til hjelp for deg i din prosess på veien mot å leve et godt liv med RP:

- Det er viktig å opprettholde aktiviteter du er glad i, til tross for at det reduserte synet gjør det krevende. Forsøk å gjøre tilpasninger eller tilrettelegginger hvis det er mulig. Hvis det ikke er mulig å tilpasse eller tilrettelegge, er det viktig å finne nye aktiviteter som du liker og som gir deg noe positivt.**
- Det er viktig at du ikke trekker deg tilbake sosialt. Det kan være utfordrende å være sammen med andre og være sosial når man har det vanskelig, men det er nettopp når du har det vanskelig at det er viktig å ha et sosialt nettverk.**
- For mange er det et vendepunkt å møte andre med RP. Det kan være godt å møte andre som har gått gjennom mye av det samme som deg. Andre har kanskje også funnet løsninger på de utfordringene du opplever, og som du kan dra nytte av.**
- Tenk gjennom hva som skal til for at du skal leve et godt liv. Sett deg realistiske mål, og tenk gjennom hva som må til for å nå disse målene. Det er viktig å jobbe systematisk mot de målene som er viktige for deg.**
- Få mest mulig kunnskap om sykdommen du har og hva slags rettigheter du har. Det kan være utfordrende å akseptere at man har behov for tilpasninger, tilrettelegginger og hjelp, men på sikt er det viktig for at du skal kunne bruke energien din på en riktig og best mulig måte.**
- Vær en god støttespiller for deg selv. Gi deg selv ros for de seirene du har underveis og de barrierene du bryter, enten de er store eller små.**
- Hvis du har det tungt og vanskelig, er det viktig å dele dette med noen som står deg nær.**
- Vær åpen om synshemningen til de som trenger å vite noe. Det vil gjøre det tryggere og lettere å slappe av sosialt hvis andre vet at du har nedsatt syn. Husk at de rundt deg, spesielt familien din, også blir berørt av sykdommen du har. Snakk sammen om de utfordringene dere møter. På lik linje med deg som selv har RP, kan det også for familiemedlemmer uten RP være like nyttig å møte andre i samme situasjon.**
- Fysisk aktivitet er viktig for alle mennesker. Hvis man har det tungt psykisk og/eller har en funksjonshemning, kan fysisk aktivitet være ekstra viktig. Finn aktiviteter du liker og mestrer, og legg lista med utgangspunkt i det nivået du befinner deg på, for å sikre en positiv opplevelse og følelse av mestring.**

RP-foreningen kan være en god mulighet og arena, for både personer med RP og deres nærmeste, til å møte andre i samme situasjon og utveksle bekymringer, spørsmål og erfaringer. Gjennom RP-foreningen kan du og dine nærmeste også få nyttig informasjon om RP og temaer relatert til sykdommen.

Del IV: Rettigheter

4.1 WHO's definisjoner

Graden av svaksynthet beregnes ved hjelp av to komponenter (delfunksjoner):

Visus kalles også synsskarphet eller synsstyrke. Visus angir øyets evne til å se skarpt. En synstavle brukes for å måle visus, som enten kan angis som en brøk eller et desimaltall. Nevneren i brøken angir avstanden til et objekt som kan ses av person med normalt syn. Telleren angir hvor nær testpersonen må være for å kunne identifisere det samme objektet.

En visus på 6/60 (uttales "6 over 60") betyr f.eks. at personen som testes må være så nært som 6 meter for å kunne identifisere et objekt som en fullt seende ser på 60 meter. Dersom denne visus blir angitt som desimaltall, deles teller på nevner, altså $6 : 60 = 0,1$. Vanligvis betyr dette at vedkommende bare kan lese den øverste linjen på en synstavle.

De vanligste synstavlene er av praktiske årsaker konstruert slik at de kan benyttes i et testlokale som er ca. 6 meter langt. Den nederste linjen består av bokstaver som er ca. 9 mm høye. Disse tegnene kan så vidt leses av en person med normalt syn på 6 meters avstand. Dersom testpersonen kan lese dem, har vedkommende en visus på 6/6 (eller 1,0), altså normalt syn.

En av linjene høyere oppe på tavlen har en skriftstørrelse på ca. 2,7 cm. Dette tilsvarer det en person med normalt syn kan se på 18 meters avstand. Dersom testpersonen bare kan se til og med denne linjen klart, angis visus som 6/18 (0,3). Det betyr altså at vedkommende må så nært som 6 meter for å se det samme som en normalt seende ser på 18 meters avstand. Den øverste linjen, med de største bokstavene, angis med nevneren 60, og angir altså det en normalt seende person kan se på 60 meters avstand. Dersom testpersonen så vidt kan se dette, har vedkommende en visus på 6/60. Dersom vedkommende må gå enda nærmere, angis det ved å redusere meterantallet i telleren, f.eks. 4/60 og helt ned til 1/60, som da altså betyr at testpersonen først ser de største tegnene på synstavlen på 1 meters avstand.

Måling av lyssansen er aktuell dersom testpersonen ikke kan se objekter.

Synsfeltet er den andre komponenten (delfunksjonen) som danner grunnlag for beregning av graden av svaksynthet etter WHO's klassifisering.

Når en person ser rett frem, kan vedkommende også registrere objekter som ligger til siden for, eller over og under fokuseringspunktet. Størrelsen på synsfeltet måles i grader, der normalt synsfelt er 180 grader. Synsfeltet kan være redusert på ulike måter: Flekkvise synsfeltutfall (skotomer) innenfor yttergrensene, halvside synsfelt, og innsnevret synsfelt (tunnelsyn).

Det finnes flere forskjellige definisjoner på hvem som kalles blind og svaksynt. Kategoriseringen som gjengis her er hentet fra WHO. Alle målinger regnes på beste øye, med beste korreksjon som er tilgjengelig (f.eks. briller):

Gruppe	Visus (X)		Synsfelt (Y)
Moderat synssvekkelse, kategori 1	$0.1 \leq X < 0.33$		
Alvorlig synssvekkelse, kategori 2	$0.05 \leq X < 0.1$		
Blindhet, kategori 3	$0.02 \leq X < 0.05$	eller	$Y \leq 10^\circ$ (radius), uavhengig av visusmål
Blindhet, kategori 4	Lyspersepsjon $\leq X < 0.02$		
Blindhet, kategori 5	Ingen lyspersepsjon		
Kategori 9	Ubestemt, uspesifisert		

4.2 Synshjelpemidler

Når visus er 6/18 (0,33) eller dårligere, vil de fleste få problemer med å lese avstrykk eller vanlig trykk på normal avstand. Dette er derfor satt som vanlig grense for å få innvilget hjelpemidler etter Lov om folketrygd og er også brukt som internasjonalt kriterium av WHO. Selv om visus danner hovedkriteriet for kvalifisering til synshjelpemidler, må det likevel sees på synsfunksjonene som en totalfunksjon der visus kun er et av flere elementer. Visus kan være bedre enn 6/18 (0,33) og likevel kan synsfeltdefekter samt en rekke andre defunksjoner som for eksempel lesevisus dårligere enn 0,33, nedsatt kontrastsyn, nedsatt adaptasjonsevne for lys/mørke, nedsatt mørkesyn og lysømfintlighet/blendingsfølsomhet forårsake synsproblemer som kan avhjelpes med hjelpemidler. Når slike spesielle forhold er dokumentert eller sannsynliggjort, kan man få stønad selv om visus er bedre enn 6/18 (0.33).

Det vil variere hva som til enhver tid er prisforhandlet og ligger i Hjelpemiddelsentralens sortiment. En oversikt over søkbare hjelpemidler relatert til synstap, finner du her:

<http://www.hjelpemiddeldatabasen.no/r4x.asp?linktype=1581>

Kontaktlinser/briller

Som en hovedregel dekkes ikke utgifter til briller/ kontaktlinser for vanlige brytningsfeil, (nærsynthet, langsynthet og skjeve hornhinner). I spesielle tilfeller kan det gis stønad til kontaktlinser/briller når det foreligger annen alvorlig øyesykdom dersom anskaffelsen medfører en ikke ubetydelig merutgift for vedkommende. Spesialoptikk som f.eks. synsfeltutvidere kan dekkes. Ved sterk grad av lysømfintlighet og ved sterkt nedsatt kontrastsyn, kan det gis stønad til filterbriller/filterkontaktlinser uavhengig av visusfunksjon. Vanlige fargeskiftende brilleglass regnes ikke som filterbrilleglass.

Betingelser for å få hjelpemidlene:

- Øyemedisinsk diagnose skal foreligge
- Nedsatt synsfunksjon skal være dokumentert/sannsynliggjort
- De må føre til bedring av den alminnelige funksjonsevnen, som er nedsatt pga. "skade, sykdom eller lyte".
- Sakkyndig hjelp skal benyttes dersom det er tvil om forståelse av diagnose og/eller synsfunksjon
- Hjelpemidlene skal være både hensiktsmessige og nødvendige
- Når det gjelder spesielt tilrettelagt belysningsutstyr, skal behovet og nytteeffekten være dokumentert av fagpersonell

Det forventes at rimeligste type hjelpemiddel som dekker den synshemmedes behov velges.

Søknaden om hjelpemidler sendes NAV Hjelpemiddelsentral i det fylket du bor.

NAV Hjelpemiddelsentral eller ditt lokale NAV-kontor kan gi nærmere opplysninger. Norges Blindforbund kan også hjelpe med informasjon og praktisk bistand i søknadsprosessen.

4.3 Grunn- og hjelpestønad

Grunnstønad er en ytelse fra Folketrygden som gis for å dekke løpende merkostnader ved varig nedsatt funksjonsevne som skyldes "sykdom, skade eller lyte". Det kan dreie seg om utgifter til transport, klesslitasje, hold av førerhund m.m. Grunnstønaden utbetales månedlig, den er skattefri og tildeles etter gitte satser som hvert år fastsettes av Stortinget.

<https://www.nav.no/no/Person/Familie/Grunn+og+hjelpestonad/grunnst%C3%B8nad>

Hjelpestønad gis for å dekke utgifter til pleie og omsorg. Trygdelovens forskrifter fastslår at blindhet uten videre gir rett til hjelpestønad. Som blind anses den som

mangler synsevne eller har så dårlig syn at vedkommende, etter at lysbrytingsfeil er rettet, ikke kan orientere seg ved hjelp av synet eller telle fingre i god belysning mot mørk bakgrunn på mer enn en meters avstand. For personer med synsfelt mindre enn 10 grader, innvilges hjelpestønad uten særskilt vurdering. Synsfelt mellom 10 og 20 grader krever individuell vurdering. Hjelpestønnen er skattefri, fastsettes hvert år av Stortinget og utbetales månedlig.

<https://www.nav.no/no/Person/Familie/Grunn+og+hjelpestonad/hjelpest%C3%B8nad>

4.4 Hva skjer hvis det blir vanskelig å beholde eller skaffe seg arbeid?

Noen personer med RP beholder en såpass god synsrest så lenge at det ikke påvirker deres yrkeskarriere. For andre kan det gradvis tiltakende synstapet få yrkesmessige konsekvenser. Det kan derfor være gunstig å sette seg inn i hvilke støtteordninger som finnes på dette området.

Hvis du har studielån, kan Statens lånekasse ettergi hele eller deler av lånet dersom du blir ufør. Det samme gjelder om du er under utdanning og din påbegynte utdanning åpenbart ikke vil føre til arbeid for deg, på grunn av uførhet.

Som nevnt er det primært arbeidsgivers ansvar å sørge for at du kan fortsette med dine arbeidsoppgaver selv om synet svikter. Skulle det imidlertid vise seg at synstapet har ført til at du ikke lenger er i stand til å utføre arbeidsoppgavene på en tilfredsstillende måte, bør du ta kontakt med NAV for å få informasjon og vurdering av evt. trykderettigheter, bedriftsintern bistand, og omskolering.

NAV har en spesialenhet; NAV kompetansesenter for tilrettelegging og deltakelse, med kontor i Oslo som dekker Sør- og Østlandet.

(<https://www.nav.no/no/Person/Hjelpemidler/Tjenester+og+produkter/NAV+Kompetansesenter+for+tilrettelegging+og+deltakelse>)

I andre landsdeler finnes spesialisttjenesten for syn/hørsel NAV

Arbeidsrådgivningskontoret (ARK) i

Bergen (<https://www.nav.no/no/Lokalt/Hordaland/Satsinger+og+aktiviteter/nav-arbeidsr%C3%A5dgiving-i-hordaland-nav-ark>),

Trondheim (<https://www.nav.no/no/Lokalt/Sor-Trondelag/Relatert+informasjon/nav-arbeidsr%C3%A5dgiving-s%C3%B8r-tr%C3%B8ndelag>) og

Tromsø (<https://www.nav.no/no/Lokalt/Troms/Relatert+informasjon/nav-arbeidsr%C3%A5dgiving-troms>)

Sykemelding Dersom situasjonen gjør det nødvendig å søke hel eller delvis sykemelding, skal du ta kontakt med lege. Du må være arbeidsufør som følge av sykdom. Arbeidsuførhet som skyldes sosiale problemer, økonomiske problemer eller andre livsproblemer, gir ikke rett til sykepenger. Men dersom situasjonen er så

belastende at du blir syk, kan du likevel ha rett til sykepenger. Som hovedregel må du ha vært i arbeid i minst 2 uker umiddelbart før du ble arbeidsufør, og du må tjene minst halvparten av folketrygdens grunnbeløp per år.

I størrelsesorden tilsvarende sykepengerne den lønn man ellers ville hatt inntil 6 G; altså seks ganger folketrygdens grunnbeløp (<https://www.nav.no/no/NAV+og+samfunn/Kontakt+NAV/Utbetalinger/Grunnbeloet+i+folketrygden>)

Sykepengerne er pensjonsgivende inntekt og er skatte- og avgiftspliktige. Hvis du er delvis arbeidsufør, kan du ha rett til graderte sykepenger. Er du for eksempel 50 % arbeidsufør, kan du få 50 % sykepenger. For å ha rett til graderte sykepenger er det et vilkår at arbeidsevnen er nedsatt med minst 20 %.

Regelverket gir anledning til å være sykemeldt i inntil ett år.

Arbeidsavklaringspenger For å ha rett til AAP må [arbeidsevnen](#) din være redusert med minst 50 prosent. Hjelpen fra NAV kan bestå av arbeidsrettede tiltak, ytelser under medisinsk behandling eller annen oppfølging fra NAV.

Det må i hovedsak være sykdom, skade eller lyte som er årsaken til at du har redusert arbeidsevne. Det må være en viss utsikt til å forbedre arbeidsevnen, gjennom behandling, arbeidsrettede tiltak eller oppfølging fra NAV. Målet er at du skal klare å skaffe eller beholde arbeid i løpet av perioden med AAP. <https://www.nav.no/no/Person/Arbeid/Sykmeldt,+arbeidsavklaringspenger+og+yrkesskade/arbeidsavklaringspenger-aap>

Uføreytelser En uføreytelse skal sikre inntekt til livsopphold for deg som har fått inntektsevnen langvarig nedsatt på grunn av sykdom, skade eller lyte. For å få uføreytelse må inntekts-/arbeidsevnen være varig nedsatt med minst 50%. <https://www.nav.no/no/Person/Pensjon/Uforetrygd>

Du må gjøre arbeidsgiveren oppmerksom på at du søker uføretrygd.

Er du i jobb, er din arbeidsgiver pliktig til å forsikre deg mot skader som fører til uførhet påført i arbeid. RP kan knapt nok sies å være påført av en eventuell arbeidssituasjon, men ved flere arbeidsplasser er det inngått avtaler som omfatter uførhet fremkommet ved andre årsaker enn ens arbeid. Derfor bør du ved eventuell uførhet – hel eller delvis – forhøre deg med din arbeidsgiver og fagforening om de har en slik ordning.

Når du mottar uføreytelse, vil du få redusert inntekt, og som følge av det kunne ha rett til noe lavere skatteprosent. Ta kontakt med Skatteetaten for mer informasjon.

4.5 Hvilke transporttilbud og rabattordninger finnes for synshemmede?

Honnørbevis Som uføretrygdet vil du fra ditt lokale NAV-kontor få tildelt honnørlegitimasjon som gjelder for hele Norge.

Norges Blindforbunds rehabiliteringsavdeling kan også utstede honnørbevis til dem som ikke mottar uføreytelser, men som kan dokumentere synshemming. Betingelsen er at synsstyrken (visus) er 6/60 eller dårligere. Synsfeltinnskrenkelse vil også kunne være grunn til å søke.

I tillegg til den synshemmede kan ektefelle få honnørrabatt når de reiser sammen. I instruks fra samferdselsdepartementet heter det: Rabatten gjelder også for: Medfølgende ektefelle/samboer uansett alder, eller en person som må følge den rabattberettigede. Den rabattberettigede avgjør selv behovet for ledsager.

Honnørrabattordningen gjelder statens transportordninger. Private transportselskaper (buss, trikk, o.l.) kan også gi honnørrabatt, men her kan det variere noe. I tillegg kan det gis honnørrabatt ved forskjellige kulturinstitusjoner og -arrangementer.

<https://www.nav.no/no/Person/Pensjon/Andre+pensjonsordninger/honn%C3%B8rkort>

Ledsagerbevis Ordningen med ledsagerbevis er for personer med funksjonsnedsettelse som har behov for følge eller assistanse for å gå for eksempel på kino, idrettsarrangement, teater, konsert, i svømmehall, eller å reise kollektivt.

Det er den enkelte kommune som bestemmer om den vil innføre ordningen, og det er kommunen/ bydelen som utsteder kortet i søkerens navn. Kortholderen velger selv ledsager og kan ha ulike ledsagere.

Ledsagerbeviset gir ledsageren fri adgang til de stedene og arrangementene som aksepterer ordningen. Innehaveren av ledsagerbeviset betaler selv gjeldende inngangspris.

<https://helsenorge.no/hjelpetilbud-i-kommunen/ledsagerbevis>

TT-ordning Transporttjenesten for funksjonshemmede (ofte forkortet TT) er et transporttilbud for personer med funksjonsnedsettelse utenom den ordinære kollektive transporten. Ordningen innebærer i korthet at den som ikke kan benytte kollektiv transport kan få sitt transportbehov dekket av drosje.

Kriteriene for å bli bruker av ordningen kan variere noe fra fylke til fylke, fra kommune til kommune og bydel til bydel. Som hovedregel kan en si at kriteriene for å bli TT-bruker er noenlunde de samme som for å få honnørrabatt. Mens noen fylker opererer med et rikelig antall turer til priser lik kollektiv transport på samme strekning, er antall turer mye lavere og egenandelstakstene høyere i andre fylker.

Det er svært ulike ordninger i forskjellige fylker. En prøveordning for nasjonal TT-ordning er i gang og vil forhåpentligvis føre til like forhold landet over.

Personer som anses som orienteringshemmet kan tilkjennes TT-kort etter fremlagt attest fra fastlege.

<https://helsenorge.no/hjelpetilbud-i-kommunen/tt-kort>

Arbeids- og utdanningsreiser

Hvis du har varige forflytningssvanser og ikke kan reise til og fra arbeids- eller utdanningssted med offentlige kommunikasjonsmidler, kan du søke om stønad til arbeids- og utdanningsreiser. Ordningen innebærer at du kan få transport med drosje til og fra arbeid eller skole.

<https://www.nav.no/no/Person/Hjelpemidler/Hvor+trenger+du+hjelp/Arbeid+og+utdanning/arbeids-og-utdanningsreiser>

4.6 Forskrift om stønad til lese- og sekretærhjelp

Det er mulig å få dekket utgifter til lese- og sekretærhjelp av folketrygden etter fastsatte takster. Utgifter til lese- og sekretærhjelp til blinde og svaksynte kan dekkes for et eller flere av følgende formål:

- a) Gjennomføre utdanning, opplæring eller arbeidstrening med sikte på å skaffe seg eller beholde høvelig arbeid. Det kan også gis hjelp til å søke arbeid etter endt skolegang eller etter avsluttet attføring. Utgiftene dekkes i den utstrekning de er nødvendige.**
- b) Fungere i høvelig arbeid. Utgiftene dekkes i den utstrekning de er nødvendige.**
- c) Delta i organisasjonsvirksomhet, politisk eller sosialt arbeid. Utgiftene dekkes for opptil 30 timer pr. mnd.**
- d) Fungere i dagliglivet. Utgifter dekkes for opptil 20 timer pr. år.**

Det er NAV Hjelpemiddelsentral i fylket som behandler søknader om lese- og sekretærhjelp.

<https://www.nav.no/no/Person/Hjelpemidler/Hvor+trenger+du+hjelp/Arbeid+og+utdanning/lese-og-sekret%C3%A6rhjelp>

4.7 Støttekontakt

Tjenesten legger vekt på å hjelpe den enkelte til en meningsfylt fritid. Oppgavene kan være sosialt samvær, handling, følge til trening og ulike fritidsaktiviteter. Støttekontaktens oppgave ligger i kontakt og støtte ut fra brukerens egne premisser

og ønsker. Det er vanlig å få innvilget inntil 4 timer pr. uke. Søknad sendes kommunen. De kan også gi mer informasjon om ordningen.

<https://helsenorge.no/hjelpetilbud-i-kommunen/stottekontakt>

4.8 Brukerstyrt personlig assistanse (BPA)

De sosiale tjenester skal omfatte praktisk bistand og opplæring, herunder brukerstyrt personlig assistanse (BPA), til den som har et særlig hjelpebehov på grunn av sykdom, funksjonsnedsettelse, alder eller av andre årsaker. Kommunen plikter å ha denne ordningen på linje med andre lovregulerte tjenester. Personer med omfattende hjelpebehov kan søke sin kommune eller Helse og sosialetaten i sin bydel om ordningen. Ordningen er lovfestet som en rettighet for personer med hjelpebehov over 25 timer i uka.

<https://helsenorge.no/rettigheter/brukerstyrt-personlig-assistanse-bpa>

Funksjonsassistent Ordningen skal bidra til at du kan skaffe deg eller beholde ordinært arbeid hvis du har fysiske funksjonsnedsettelser. Ordningen dekker utgifter til nødvendig, praktisk hjelp i arbeidssituasjonen. Blinde og svaksynte kan også få funksjonsassistanse til ledsaging.

<https://www.nav.no/no/Bedrift/Hjelpemidler/Funksjonsassistanse>

4.9 Opplysningen 1881/Telenor

Telenor har en ordning for synshemmede som gir reduksjon i pris på 1881 nummeropplysningen når du ringer fra fasttelefon. For synshemmede koster det kun kr 2,54 pr. oppringing og gratis "sett over"-tjeneste. Nedsatt syn må dokumenteres for at en skal få denne ordningen.

https://www.telenor.no/privat/kundeservice/personer_med_nedsatt_funksjonse/vne/produkter.jsp

Del V: Hva er RP-foreningen i Norge?

5.1 Hva er RP-foreningens mål og mening?

Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge ble stiftet på Huseby kompetansesenter 2. desember 1993. Foreningens hovedformål er å bidra til å spre informasjon om RP og å fremme arbeidet med å finne behandlingsmetoder. Det er dessuten foreningens målsetting å hjelpe den som rammes av RP og deres familie og venner, til å finne et miljø der vedkommende kan søke råd og veiledning, og samtidig skaffe seg et sosialt nettverk. Vi ønsker å legge forholdene til rette for en aktiv medlemsmasse. Dette søker vi blant annet å oppnå ved å arrangere medlemsmøter og seminarer der aktuelle problemstillinger for vår gruppe står på dagsorden, og der RP - eksperter er innledere. Vi avholder to årlige samlinger, årsmøte og høstkonferanse, og dessuten enkelte lokale arrangementer.

<http://www.rpfn.no/aktiviteter.124340.no.html>

I 2015 og 2016 har RP-foreningen arrangert «RP-mila» - en søndagstur til inntekt for foreningens forskningsfond. Dette har vært en stor suksess, og vi planlegger å gjøre dette til et fast innslag i årene fremover. <http://www.rpmila.no>

I tillegg arrangerer foreningen gjennom Team RP friluftsf-, mosjons- og idrettsaktiviteter. <http://www.rpfn.no/team-rp.115733.no.html>

5.2 Finnes det tilsvarende foreninger i andre land?

Det finnes et verdensomspennende nettverk av nasjonale organisasjoner av ulik størrelse og med ulik oppbygning. Flere av de større spiller en vesentlig rolle for forskningen på degenerative netthinnelidelser og relaterte emner, ikke minst gjennom en omfattende "fund-raising" for å skaffe penger til forskningen. Nye forskningsresultater spres raskt i det internasjonale miljøet. Med en egen norsk RP - forening får vi tilgang til det internasjonale forskningsarbeidet, noe som gjør oss i stand til å spre verdifull informasjon til våre medlemmer.

Under sin paraply samler Retina International mange av de nasjonale organisasjonene. RP - foreningen i Norge ble tatt opp som fullverdig medlem av Retina International under den 10. Verdenskongressen i Lugano 1998.

5.3 Hvordan får jeg videre informasjon om RP-forskningen og RP-foreningens tilbud?

Gjennom vårt medlemsblad "RP - nytt" og nettstedet www.rpfn.no holder vi foreningens medlemmer løpende orientert om våre aktiviteter og de nyeste resultatene innen RP-forskningen. I tillegg har foreningen en lukket gruppe på Facebook (<https://www.facebook.com/groups/6099623956>) der vi publiserer nyheter, medlemsbladet og annen informasjon. På Facebook kan også medlemmene stille spørsmål til foreningens tillitsvalgte eller til andre medlemmer.

RP- foreningen kommer til å fortsette sitt arbeid til det er funnet en effektiv behandling for RP og andre former for netthinnedegenerasjon.

5.4 Formålsparagrafen for Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge

§ 2 Formål

Foreningens hovedformål er å spre informasjon om Retinitis Pigmentosa (RP), og å fremme arbeidet for å finne behandlingsmåter mot RP, herunder:

- Å fremme og stimulere til RP relatert forskning, spesielt ved å være i kontakt med vitenskapelig utvikling nasjonalt og internasjonalt, og å bidra til samarbeid og koordinering mellom forskere for å utvikle behandlingsformer mot RP. Foreningen skal arbeide med å skaffe økonomiske midler for å støtte RP relatert forskning.
- Å fremme arbeidet for gjensidig støtte og oppmuntring i kampen mot RP.
- Å fremme bevisstheten om og å skaffe tilveie informasjon om RP gjennom å opprettholde en høy grad av internasjonal kontakt.
- Å spre informasjon om RP og om eventuelle behandlingsformer
- Å utøve interessepolitisk arbeid.

Link til vedtekter for Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge:
<http://www.rpfn.no/vedtekter.124247.no.html>

Del VI: Ordforklaringer og adresser

6.1 Noen ordforklaringer

Adaptasjon/adapsjon: Netthinnens evne til å tilpasse seg ulike lysforhold.

Apoptose: Programmert celledød, betegnelsen på en genetisk styrt prosess som får synsceller eller andre celletyper til å dø. Apoptose er felles for alle netthinnesykdommer der synscellene dør eller degenererer. Man håper at økt innsikt i apoptoseprosessen vil kunne føre til behandlingstiltak som forsinker eller hindrer at synscellene slutter å fungere. Apoptose er en aktiv prosess som krever energi, i motsetning til nekrose, hvor celledøden har andre årsaker.

Astigmatisme: Brytningsfeil i øyet som medfører at formen på gjenstander som øyet ser, endres. Skyldes vanligvis feil ved hornhinnen. Korrigeres med briller slik at lysstrålene likevel samles i et brennpunkt.

Atrofi: Svinn av vev eller organer, forårsaket av sykdom eller alder.

Atropin: Et nitrogenholdig stoff (alkaloid) som finnes i noen planter. Brukes for å utvide pupillen og immobilisere øyelinsen ved øyeundersøkelser.

Autosomalt: Angir at et kromosom ikke er et kjønnskromosom. Når vi derfor betegner en RP - sykdom som autosomalt recessiv eller autosomalt dominant, betyr det at årsaken ligger i genfeil som finnes i et av de 22 kromosomparene som ikke koder for kjønn. Det betyr da også at kvinner og menn rammes like hyppig.

Bifasisk: Om det fenomen at verdier er forskjøvet i tid i forhold til hverandre. I samband med RP brukt om to kurver som gir et bilde av synscellenes reaksjon på forskjellige lysglimt i ERG-prøvene.

Degenerasjon: Svikt, forfall og varig reduksjon i vevsfunksjoner. Ofte brukt om netthinnesykdommer der synscellene funksjonerer stadig dårligere, og tilslutt dør.

DHA: En umettet fettsyre som bla finnes i relativt store mengder i stavene. Noe forskning har vist lavt DHA-nivå hos enkelte personer med RP og hørselstap, men det er ikke foreløpig dokumentert en årsakssammenheng mellom DHA-nivå og synstap gå grunn av RP.

Dystrofi: Tilstand der virksomheten i cellene ikke lenger makter å bygge opp eller holde liv i vevet. Ofte brukt om forskjellige netthinnesykdommer

der cellene ikke lenger fungerer.

Enzym: Et eggehvitestoff/protein som skal stimulere og påskynde en biokjemisk prosess i vevet (uten selv å ødelegges). Noen enzymer styrer eller påvirker cellenes stoffskifte. En genfeil kan føre til at et enzym virker ødeleggende i stedet for byggende. Dette er situasjonen i noen av RP-sykdommene.

ERG (Elektroretinografi): Metode for registrering av elektriske impulser fra netthinnecellene. Resultatet måles gjennom en eller flere kurver (elektroretinogrammer) og tall for spenning (i mikrovolt). ERG er viktig ved diagnostisering av RP og gjør det også mulig å følge sykdommens utvikling. I den senere tid har utvikling av mer avansert ERG-teknologi (særlig såkalt multifokalt ERG) gjort det mulig å måle virksomheten i cellene på flere, atskilte deler av netthinnen, og dermed få et bilde av hvor funksjonstapet er størst, og hvilke celler som er hardest rammet.

Fagocytter: Celler som suger opp eller bryter ned dødt vev og bakterier. I blod finnes blant annet såkalt monocytter, i annet vev makrofager.

Fotoreseptorer: De lysømfintlige synscellene i netthinnen som vi vanligvis kaller tapper og staver.

Gangliaceller: Nerveceller i netthinnen som mottar og videreformidler impulsene fra synscellene til synsnerven. Disse cellene holder seg stort sett i live selv om synscellene dør, og er dermed en viktig forutsetning for at de forskjellige behandlingsstrategier rettet mot synscellen skal kunne lykkes.

Gen: En del av DNA-molekylet som inneholder arveanlegg som går fra foreldre til barn. Arveanleggene gjelder både fysiske egenskaper og funksjoner. Hvert gen inneholder informasjon som er nødvendig for å lage et såkalt budbringer-RNA som produserer et bestemt protein. Enhver celle er så avhengig av at en lang rekke gener produserer forskjellige proteiner med forskjellige egenskaper, som er nødvendige for at cellen skal fungere. I samband med RP er det for eksempel viktig at noen proteiner (Rom-1 og peripherin) er nødvendige for å vedlikeholde den ytre celleveggen i synscellene. Rhodopsin-proteinet er avgjørende for stavcellenes evne til å reagere på lyset, og genfeil som ødelegger rhodopsin er en av de vanligste grunnene til RP.

Genkartlegging: Forskning som vil finne ut hvilke gener som har sykdomsframbringende mutasjoner, og hvor de finnes i de enkelte kromosomer. De siste 30 års netthinneforskning har funnet nærmere 300 slike gener, spredd over en lang rekke kromosomer, og også i mange tilfeller flere genfeil (mutasjoner) i hvert gen. Av disse 300 (2017) er om lag 260 også såkalt identifisert, det vil si at man også vet nøyaktig hvilken del av genet som har mutasjonen. Nærmere 70 av disse genene gir ren RP, mens resten av dem, de fleste ganske sjeldne, gir RP sammen med sykdomsutvikling i andre organer (syndromer) eller en annen form for netthinnesvikt. Med kjennskap til mutasjonen kan man finne ut hvilke proteiner

som er påvirket, og få en biokjemisk innsikt som igjen kan være grunnlag for behandlingsstrategier.
Flertallet av RP-gener er funnet, men en del er fortsatt ukjente.

Glasslegeme: Et geleaktig, glassklart stoff som fyller rommet mellom øyelinsen og netthinnen.

Glaukom eller grønn stær: Fellesnavn for en gruppe sykdommer i øyet som innebærer at synsnerven blir skadd, samtidig med at trykket i øyet ofte er forhøyet. Dette fører igjen til nedsatt syn, bortfall av synsfelt og av og til smerter. Sterkt varierende sykdomsforløp. Hyppigst hos eldre. Glaukom forekommer også noe hyppigere hos personer med RP.

Goldmann-perimeter: Halvkuleformet instrument til måling av synsfelt **Grønn stær:** Se Glaukom.

Grå stær: Se Katarakt.

Gul flekk: Se Macula.

Hemeralopi: betyr egentlig dagblindhet, men blir i dag oftest brukt i betydningen av nattblindhet (og da ofte i sammenheng med akutt A-vitaminmangel).

Katarakt (ofte kalt grå stær): Fordunkling av øyelinsen. Katarakt utvikles svært ofte hos personer med RP, ikke minst i senere stadier av netthinnesvikten. Fordunklingen skyldes endringer i linsens stoffskifte og elastisitet. Også vanlig ved andre sykdommer som for eksempel diabetes. Moderne kirurgi har gjort det mulig å fjerne katarakt ved et enkelt inngrep.

Koriokapillarer: De aller tynneste og fineste blodkarene i øyet. "Korio" forteller at de finnes i årehinnen (koroidea). Årehinnen ligger under netthinnen og er en del av synscellenes støtteapparat og sørger for blodforsyningen til macula.

Kromosom: En av de trådlignende genpakkene i cellekjernen. Et kromosom består hovedsakelig av vårt samlede arvestoff DNA. Mennesket har 23 par kromosomer, og det gir 44 autosomale kromosomer og to kjønnskromosomer. Et kromosompar består av ett kromosom arvet fra hver av foreldrene. DNA består i hovedsak av nukleinsyrer.

Macula: Også kalt Den gule flekken. Det stedet i sentrum av netthinnen som har den tettete bestanden av synsceller, i alt vesentlig tapper. Det er denne delen av netthinnen som gjør det mulig for oss å se fine detaljer og skille mellom ulike farger. Bare primater (mennesker, halvaper og aper) har macula. I sentrum av macula er det en grop som kalles fovea centralis. I macula finner vi relativt store mengder av fargestoffene lutein og zeaxantin som gir macula den karakteristiske gulfargen.

Fargestoffene – kalt karotenoider – beskytter trolig macula mot stress skapt av ultrafiolett lys og oksydering. Moderne ernæringsforskning knyttet til netthinnesykdommer har begynt å se på luteinets antioksiderende rolle som mulig beskyttelse for svekkede synsceller. Disse fargestoffene får vi tilført bare gjennom kosten, særlig gule, rød og grønne grønnsaker.

***Mullerceller:* Støtteceller i netthinnen som hjelper til i næringstilførsel og genreparasjon. Nyere forskning har funnet at disse cellene muligens kan bearbeides biokjemisk til å få en slags stamcellefunksjon, som så igjen kan støtte, muligens erstatte, syke synsceller.**

***Mutasjon:* Endring i et gen som forårsaker endring i måten genet instruerer cellene på. Endringen føres videre i arvestoffet og kan forårsake sykdom. Mutasjon ødelegger nemlig ofte genets evne til å produsere på riktig vis det protein genet "har ansvaret for".**

***Myopi:* Det samme som nærsynthet.**

***Nystagmus:* Ufrivillige, skjelvende øyebevegelser.**

***Nyktalopi:* Nattblindhet.**

***Optogenetikk:* Betegnelse på en behandlingsstrategi som vil tilføre fortrinnsvis gangliecellene lyssensitive proteiner, slik at disse cellene blir lyssensitive og en slags erstatnings-synsceller. Lovende resultater, men foreløpig bare i dyreforsøk.**

***Overlevelsesfaktor:* Se Vekstfaktor.**

***Pigmentepitellev (RPE):* Tynt cellelag like under netthinnen som står for næringstilførselen til og avfallstransporten fra synscellene. Også genfeil i pigmentepitelvevet kan føre til visse former for RP. I motsetning til forsøkene med transplantasjon av synsceller har man i dyreforsøk med transplantasjon av pigmentepitelceller dokumentert at vellykket transplantasjon i prinsippet er mulig. Pigmentepitelvevet tilfører netthinnen så viktige stoffer som A-vitamin og vekstfaktorer.**

***Refraksjon:* Lysets brytning i hornhinne og linse.**

***Rhodopsin:* Proteinmolekyl som består av opsin og vitamin-a-aldehyd og som er særlig lysømfintlig. Sentralt for å omgjøre det innfallende lyset til elektrisk energi som kan formidles videre til synsnerven og hjernen.**

***Ribosomer:* Små molekyler, hvor proteinene dannes i cellen. Ribosomer har en genetisk bestemt informasjon som styrer produksjonen av proteinet og dette er nå utnyttet i en form for genterapi ved dominante former for RP (på forsøksstadiet). I disse tilfellene har RP-eren både et friskt og et sykt gen. Ribosomer vil være i stand til å ødelegge det syke genets evne til å produsere et skadelig protein. Slik kan det friske genet få plass for produksjonen av det riktige proteinet. Forsøkene baserer seg på genterapeutiske metoder for å få ribosomer inn i genene. Det er ennå ikke**

gjort kliniske forsøk.

Skotom: Synsfeltbortfall. Som regel brukt om situasjoner hvor synsfeltet som er borte ikke strekker seg helt ut til kanten av det normale synsfeltet. I noen tilfeller av RP kan en ha "øyer" med levende synsceller i periferien av netthinnen.

Stamceller: Celler som kan fornye seg selv, og også utvikle seg til andre celletyper og organvev ellers i kroppen. De embryonale stamcellene – fra det aller tidligste fosterstadiet – kan utvikle seg til vev i hele kroppen. Ellers finner vi f.eks. stamceller i blod, hud og beinmarg med muligheter for å bli biokjemisk manipulert til å bli andre typer celler, også netthinnceller. I netthinnen er det ikke funnet egentlige stamceller, men det arbeides med andre celletyper i netthinnen (se Mullerceller). Behandlingsforsøk med stamceller er også i gang (2017) med utgangspunkt i stamceller hentet fra andre vevstyper, og fra fostervev.

Subkapsulær: Omfatter det som befinner seg umiddelbart innenfor linsekapselen.

Synapse: En "koblingsboks" i netthinnen der en nervecelles fibre knytter seg til en annen nervecelle. Gjennom synapsen overføres impulsene fra den ene nervecellen til den andre. Denne kontakten er avgjørende for videreføringen av lysenergien i synscellene til synsnerven og videre til hjernen. Skal forsøkene med transplantering av synscellene føre fram, må også danningen av synapser være sikret.

Vekstfaktor (også kalt overlevelsesfaktor eller nevrotropiske faktorer): Vekstfaktorer er naturlig forekommende stoffer som fremmer veksten av nerveceller, deriblant fotoreseptorene. I en rekke dyreforsøk og i noen kliniske forsøk på mennesker har forskning vist at flere vekstfaktorer har stoppet eller forsinket degenerasjonen i netthinnen. Særlig vekstfaktoren CNTF (Ciliary Neurotrophic Factor) har vært brukt i disse forsøkene, uten at det til nå (2017) har vært publisert resultater som gir endelige svar på effekten og langtidsvirkningen av slik behandling. En annen vekstfaktor som også har vist seg virksom kalles BDNF (Brain Derived Neurotrophic Factor), og franske forskere har funnet en vekstfaktor som stavene produserer, men som holder liv i tappene (RdCVF – Rod derived Cone Viability Factor). Denne vekstfaktoren vil også snart bli utprøvd i kliniske forsøk.

Vektor: Betegnelsen på det middel man bruker for å transportere friske gener til en cellekjerne. Vektorene er da en slags mikroskopiske lastebiler som installerer nye og friske gener i synsceller med genfeil. De fleste vektorer er former for virus som er svært effektive når det gjelder å trenge inn i en cellekjerne. Viktig forskning går ut på å endre og svekke forskjellige virus slik at de ikke i seg selv gjør skade men likevel gjør jobben som transportbiler. I RP-forskningen er det såkalte adenovirus som har vært mest lovende, og det er slike adenovirus som er brukt i alle genterapiforsøk på personer med RP (Lebers-varianten) til nå. I framtiden blir det aktuelt med også andre virustyper som kan bære større gener enn adenovirus klarer. Såkalte lentivirus, som

kan transportere noe større gener enn adenovirus kan, er også i bruk i flere kliniske forsøk med genterapi for netthinnesvikt som skyldes mutasjoner i relativt store gener.

X-kromosom: Det kvinnelige kjønnskromosom. Kvinnen har to x-kromosomer, mannen har et x- og et y-kromosom. Ettersom barnet alltid får ett av morens x-kromosomer, avgjøres kjønn av hvilket av farens kjønnskromosomer barnet mottar. Arves farens x-kromosom, blir barnet en pike, i motsatt fall gutt. Kromosomet inneholder også mange andre gener som kan ha genfeil. Disse blir eventuelt nedarvet i et kjønnsbundet mønster, og vi har en egen x-bundet RP-kategori.

6.2 Hvor kan jeg henvende meg?

Nedenfor finner du adressen til RP-foreningen - og dessuten en del andre aktuelle og nyttige adresser.

RP-foreningen i Norge,
Postboks 5900 Majorstuen 0308 Oslo
Telefon: 994 69 543
E-post:
post@rpf.no (generelle henvendelser)
likeperson@rpf.no (for kontakt med likepersoner),
teamrp@rpf.no (for kontakt med Team RP)
Web: www.rpf.no

Retina International
Ausstellungsstrasse 36
CH-8005 Zürich
Switzerland
Tel: + 41 (0) 44 444 10 77
Fax: + 41 (0) 44 444 10 70
E-mail: info@retina-international.org
Web: <http://www.retina-international.org/>

Norges Blindeforbund Synshemmedes organisasjon (NBF)
Sporveisgata 10
Postboks 5900 Majorstuen 0308 Oslo
Tlf: 23 21 50 00
E-post: info@blindeforbundet.no
Web: www.blindeforbundet.no

Hurdal syn- og mestringscenter
Østsidevegen
2090 Hurdal
Tlf: 63 98 80 00
E-post: booking-hurdal@blindeforbundet.no

Solvik syn- og mestringscenter
5307 Ask
Tlf: 56 14 91 95
E-post: solvik@blindeforbundet.no

Evenes syn- og mestringscenter
8533 Bogen i Ofoten
Tlf: 76 98 48 00
Rehab. avd. 76 98 48 30
E-post: evenessenteret@blindeforbundet.no

Beitostølen Helsesportsenter
2953 Beitostølen
Tlf: 61 34 08 00
E-post: post@bhss.no
Web: www.bhss.no

Norsk lyd- og blindeskriftsbibliotek (NLB)
Postboks 2764, Solli, 0204 Oslo
Tlf.: 22 06 88 10
E-post: utlaan@lnb.no
Web: <http://www.nlb.no>

Foreningen for Bardet-Biedl Syndrom
Web: <http://www.fbbs.no>

Interessegruppe for Synshemmede EDB-brukere ISE
E-post: post@ise.no
Web: www.ise.no

Valnesfjorden Helsesportsenter
Web:<http://www.vhss.no>

Landsforbundet for kombinert syns - og hørselshemmede / døvblinde
(LSHDB)
Skippergata 33, 5.etg.
0154 OSLO
Tlf: 22 41 34 24 Mobil: 95 94 93 57
E-post: kontor@lshdb.no
web: <http://www.lshdb.no>

Synshemmede Akademikeres Forening (SAF)
Postboks 5911 Majorstuen
0308 Oslo
web: <http://www.saf-org.no>

Lions Førerhundskole
Vallegata 11
0454 Oslo
Tlf: 22 60 35 63 Mobil: 97177504
E-post: lionsfhs@online.no
web: <http://www.lionsfhs.no/>

Veiviseren AS (Førerhundskole)
Tømtveien 140
1540 Vestby
Tlf: 64 95 55 50
E-post: post@hundeskolen-veiviseren.no
Web: <http://www.veiviseren.org/>

Helsedirektoratet
Postboks 7000 St. Olavs plass/Universitetsgata 2,
0130 Oslo 0130 Oslo
Tlf. 810 200 50
E-post: postmottak@helsedir.no
web: <https://helsedirektoratet.no/>

Statped
Statped postmottak
Postboks 113
3081 HOLMESTRAND
Tel. 02196
E-post: post@statped.no
Web: <http://www.statped.no/>

Eikholt nasjonalt ressurscenter for døvblinde
Helen Kellersvei 3
3031 Drammen
Tlf: 32 88 90 50 mobil 456 14 404
E-post: post@eikholt.no
Web: <https://www.eikholt.no>

NAV Norge
Web: <https://www.nav.no/Forsiden>
Tlf: 55 55 33 33

Sjeldentelefonen: 800 41 710
Web: <https://helsenorge.no/sjeldne-diagnoser>

Assistanse på jernbanestasjoner
Tel.: 47770098
Web:
<http://www.jernbaneverket.no/Kundesenter/Assistansetjeneste-pa-stasjonene/>