

Novartis
Norge



Retinitis pigmentosa – når synet gradvis blir borte

Retinitis pigmentosa – når synet gradvis blir borte

Fokusgruppen ble gjennomført virtuelt torsdag 22.oktober 2020. Fem voksne med diagnosen RP deltok. Denne rapporten bygger på samtalen i fokusgruppen, og søker å gi innblikk i veien frem til diagnose, hvordan det er å leve med RP, mestringsstrategier samt gruppens vurdering av det tilbudet som helsevesenet har. Retinitis er en betennelse i netthinnen. Cellene svekkes, virker ikke lenger slik de skal, og slutter etter hvert helt å virke. Den som er rammet kan da bli blind. Det finnes flere årsaker til retinitt. RP-foreningen anslår ca. 1.500 nordmenn har sykdommen RP.¹

Novartis var ansvarlig for planlegging og gjennomføring av møtet.

1. <https://rpfn.no/info/hva-er-retinitis-pigmentosa/>



Å leve med Retinitis Pigmentosa (RP)

Veien til diagnose

RP starter ofte med at mørkesynet blir dårligere. Senere kan man oppleve ulike grader av bortfall av sidesyn (såkalt tunnelsyn). Sykdomsprogresjonen varierer fra pasient til pasient, og det skjer en gradvis synsreduksjon. Mange opplever dette som et usynlig handicap, ettersom det ikke alltid er klart for omgivelsene at det er snakk om redusert syn.

De første symptomene

Flere av gruppedeltagerne kunne fortelle om hvordan de opplevde at mørkesynet ble dårligere.

Vi hørte fra ham som vokste opp i en bygd der det ikke var gatelys. Han så dårlig i mørket, men bra ellers. Han ble først fanget opp av bedriftshelsetjenesten da han var i 20-årene. Via optiker til øyelege som mistenkte RP. Det ble utredning på Ullevål.

En annen fortalte at han pleide løpe i skogen. Han opplevde at veien han kjente så godt forsvant for ham i mørket.

Svekket mørkesyn kan oppleves som skremmende, fortalte en av gruppedeltagerne. Hun likte å dra på fisketur med mannen sin, men opplevde plutselig at alt ble mørkt da de sto på hvert sitt svaberg og fisket.

En annen i gruppen nevner at han pleide å jobbe sammen med en kollega, og at det derfor gikk bra. Da han senere måtte jobbe nattskift ble det vanskelig, og han mistet jobben. Da forsto han alvoret.

I gruppen kom det også eksempler på hvordan det kan oppleves å få redusert sidesynet.

Flere gruppedeltagere forteller om at manglende sidesyn gjør at de føler seg klønete eller oppfattes som klønete når de dulter borti ting ("snublefot"). Glass blir revet ned. Det skjer såpass ofte at hun nå kjøper glass med garanti mot å knuse, forteller en kvinne i gruppen.

RP er en usynlig sykdom. Skarpsynet kan være intakt i en viss periode, og en deltager nevnte at kolleger lurte på om vedkommende var beruset.

En mann forteller at han spiller innebandy med en følelse av at det bare er han, køllen og ballen. Ser ikke de andre spillerne, og treffer motstanderen med køllen når han gjør et slagskudd. Han forteller også at han var en god fotballkeeper fordi han ble oppfattet som modig. Som ung gikk han bare ut og snappet ballen mellom to store niendeklassinger. – Jeg så bare ballen, ikke dem, minnes han.



Bortfall av sidesyn medfører ofte at man mister sertifikatet. Flere av deltagerne ga uttrykk for at dette var problematisk, og fortalte at det reduserte deres mobilitet og mulighet til å delta i ulike aktiviteter slik som de skulle ønske.

Diagnose

Deltagernes historier og sykdomsforløp er ulike, men et fellestrekk er at det synes som om tilfeldigheter råder når det gjelder veien frem til endelig diagnose.

En deltager forteller at hun levde et meget aktivt liv. Hun trivdes i jobben som sykepleier, kjørte bil, drev med dykking og likte turer i marka. En høstkveld i 1999 ble hun påkjørt, fikk nakkesleng og registrerte at "noe skjedde med øynene". Hun ble undersøkt av nevrolog og siden henvist til øyeavdeling. Hun fikk diagnosen RP i 2000 og ble blind i 2012.

En annen deltager ble i 2016 innlagt på sykehus med alvorlig hjernehinnebetennelse. "Ser du fingrene mine?", spurte legen og sjekket sidesynet. Hun ble senere undersøkt av øyelege, som mistenkte at hun hadde RP, men som ikke sa noe særlig om sykdommen. I 2017 fikk hun diagnosen RP hos en netthinnespesialist på Ullevål. Hun er ikke kjent med at andre i slekten har netthinnesykdom. I dag har hun 5-10% syn. Hun er åpen om sykdommen sin, men er også klar på at det er en sykdom det tar litt tid å ta innover seg.

En deltager fortalte at han som barn var både "snill og vill". En av aktivitetene med jevnaldrende barn var å fange gresshopper, men han fant aldri noen. 6 år gammel fikk han briller hos øyelegen, som bemerket at han trengte sterkere briller enn det maskinen tilsa. Han gledet seg til å få moped som 16 åring, men var skuffet over at den hadde så dårlig lys. Det viste seg senere at lyset på den første bilen også var dårlig! I ettertid innser han at det kanskje ikke var lysene på mopeden eller bilen som var dårlige, men at han selv allerede da hadde et dårlig mørkesyn. Han mistet sertifikatet etter et epileptisk anfall, og da han som 23 åring skulle få en bekreftelse fra øyelege på at synet var OK, og at han kunne få lappen tilbake, så lyste legen inn på øyet og fant RP.

Flere av deltagerne forteller om en til dels kronglete vei til diagnose. Tilfeldigheter spiller en rolle, og det virker som om kunnskapsnivået hos helsepersonell om netthinnesykdommer generelt og RP spesielt synes å være variabelt. Du kan være heldig å treffe en allmennlege som har interesse for feltet eller tidligere erfaringer, men stort sett opplever man først å få korrekt utredning og diagnose når man kommer til øyelege eller øyeavdeling på sykehus. Det spiller stor rolle hvem du treffer. Økt kunnskapsnivå hos fastleger og optikere

vil kunne bidra til at folk kommer raskere til øyelege og får korrekt diagnose og oppfølging.

En av gruppedeltagerne forteller at det var en psykisk påkjenning å måtte vente på diagnose. Fastlegen som tilfeldigvis hadde studert øye fattet mistanke, men hun måtte vente 7 måneder på å få vite med sikkerhet.

Deltagerne i fokusgruppen kommer fra ulike deler av Norge, og mener at kompetansen på netthinnesykdommer til en viss grad er samlet på Ullevål, Haukeland og i Tromsø. I mer tynt befolkede områder, som for eksempel Finnmark, så kan det være langt mellom netthinneekspertene.

Genetisk testing

Det blir stadig viktigere å kjenne den presise genfeilen man har. Tidligere var dette både tidkrevende og vanskelig, men i dag blir gentesting mer og mer tilgjengelig. Nye, mer effektive og raskere metoder for DNA-analyser er utviklet og gjør arbeidet med å klassifisere mutasjoner enklere og billigere. Ledende på dette arbeidet i Norge er øyeavdelingen ved OUS Ullevål, som utvikler et register over arvelige netthinnesykdommer, og Haukeland Universitetssjukehus som har en gruppe genforskere som leter etter nye og hittil ukjente mutasjoner som fører til RP og andre netthinnesykdommer. Kunnskap om genfeil vil være viktig den dagen det foreligger

behandlingsmetoder som er rettet mot selve genfeilen, for eksempel genterapi.

Flere av deltagerne forteller om sine erfaringer med genetisk testing. Noen har egne barn som også har diagnosen RP, mens andre vet at foreldre og barn ikke har sykdommen, og at de selv bare er bærere av genet.

En deltager hadde valgt å holde sykdommen for seg selv over lengre tid, men da kona ble gravid ble han redd for at barnet kunne arve hans sykdom, og valgte å fortelle om sykdommen. Han opplevde det som en "lottogevinst" å få svar på gentesten, som viste at guttene hans ikke kunne ha sykdommen, og at han skulle ta genet med seg i graven!

Genetikk kan forutsi prognose og sykdomsforløp. Gentest er imidlertid ingen selvfølge, og blant gruppedeltagerne var det ikke alle som hadde fått tilbud om eller selv hadde ønsket gentest. Det er geografiske forskjeller i hvordan øyeleger utreder og diagnostiserer pasienter med netthinnesykdom, og tilbudet om gentesting kan variere fra landsdel til landsdel.

– Du kommer til å bli blind!

Flere av deltagerne kunne fortelle at de fikk relativt sparsommelig med informasjon da de fikk diagnosen, og i ganske klar tekst fikk vite at de kom til å bli blind. De fleste opplevde

"Pleide å jogge i skogen.
Så opplevde jeg at
veien jeg kjente så godt
forsvant for meg i mørket."



ikke å få nyansert og presis informasjon om hva som ville bli det faktiske sykdomsforløpet. Noen fikk vite at det ikke fantes behandling eller noe å gjøre med sykdommen.

Flere forteller om ganske korte tilbakemeldinger med beskjed om at de ville bli blind, og at det ikke var noen behandling tilgjengelig.

Flere opplever å ha fått god informasjon fra netthinne-spesialist på Ullevål og fra RP-forbundet. Flere søkte informasjon på Google, leste brosjyrer og søkte etter tilgjengelig informasjon. Deltagerne fortalte ulike historier. Noen ville vite så mye som mulig, andre gjorde et tilsynelatende bevisst valg om ikke å søke informasjon.

Deltagerne beskriver et fravær av en tiltakskjede etter diagnose, og flere kunne tenkt seg et mer standardisert opplegg for informasjon, støtte og oppfølging. Behov og ønsker vil variere fra person til person, men det bør kunne etableres et fastlagt opplegg eller standardisert forløp.

Mestringsstrategier

Det er traumatisk å få beskjed om at du har en diagnose som vil føre til at du blir blind. I de fleste tilfelle synes det ikke som om den som presenterte diagnosen hadde et fast opplegg for å hjelpe pasienten med å håndtere det tøffe budskapet. Deltagerne beskrev et hjelpeapparat som ikke var i stand til å håndtere psykiske reaksjoner.

”Jeg elsker å kjøre bil.
Noe av det verste var
å miste førerkortet.”

En deltager fortalte at han er en svært pragmatisk person. Han håndterte den vanskelige beskjeden om RP med å reise 6 måneder til Brasil. Vel tilbake bestemte han seg for

å fortsette livet som vanlig. Bortsett fra den nærmeste familie fikk ingen vite om sykdommen hans. Han gjorde alt for å holde sykdommen skjult, og fant gode forklaringer på alt det venner og kjente kunne få seg til å spørre om, og alt det han måtte gjøre for å få

livet til å gå rundt. Dette t skuespillet pågikk til han i førtiårene var totalt utslitt. Først da informerte han arbeidsgiver, 21 år etter at han hadde fått RP-diagnosen.

– Ikke gjør som meg, sier han i ettertid. Han mener selv at han tok feil når han ikke valgte å være åpen om sykdommen. Han trodde ikke at arbeidsgiver ville forstå, men ser nå at han tok feil. Han deler derfor sine erfaringer med alle, slik at andre ikke skal behøve å føle på den skammen han kjente.

Mange med RP skjuler sitt handicap i den grad det er mulig. Dels fordi de selv synes det er vanskelig å akseptere sykdommen, og dels fordi de tror at omgivelsene vil reagere negativt.

Andre deltagere forteller at de aktivt søker etter informasjon og ny kunnskap for å kunne leve så godt som mulig med sykdommen sin. Flere finner det svært givende med det fellesskapet og samholdet som er i RP-foreningen.

Dette er på ingen måte ulikt det man finner hos personer som lever med andre kroniske lidelser og funksjonsnedsettelse. Det er godt å vite at man ikke er alene, og at det finnes i likepersoner som kan hjelpe og støtte. Det å være aktiv i foreningen nevnes spesifikt som noe positivt – det er godt å være del av et fellesskap og få lov til å bidra.

Å leve med en netthinnesykdom

Det kan være ensomt å leve med RP. Sykdommen påvirker og begrenser mulighetene til utdanning, jobb, fysisk aktivitet og ulike former for aktiviteter i mørket. Man blir mindre selvstendig, og kan ikke delta i de sammenhenger man selv ønsker. Manglende mobilitet kan føre til utenforskap.

Mange opplever det som vanskelig at de ikke får lov til å kjøre bil.

En av deltagerne forteller at det verste var å miste førerkortet. Hun elsker å kjøre bil. Nå er hun ofte ute og går med datteren.

– Jeg lever et “møkk-kjedelig” liv, sier én av deltagerne. Føler seg frisk som en fisk, og drømmer om å være i jobb. Hun har en førerhund som får henne ut på tur, og så blir det mye strikking og lydbøker. Hun savner sin yrkesidentitet, og opplever store begrensninger i livet. Hun var svært åpen om at det er perioder som er psykisk tunge.

En av deltagerne forteller at hun har utviklet angst, sliter med å få sove, og ofte har mareritt. En annen nevner mye hodeverk og dårlig nattesøvn.

Flere forteller at de opplever at sykdommen gjør at ting tar tid og koster krefter. De opplever å bli utladet, noe som kan være vanskelig å forholde seg til i en arbeidssituasjon. Det er vanskelig å planlegge for fremtiden, og det er lett å føle på usikkerhet og manglende balanse i livet. Flere er uføretrygdet, og noen kommer kanskje til å bli det.

Flere av deltagerne opplever det som positivt å engasjere seg i RP-foreningen. En av deltagerne forteller at RP-foreningen er viktig for ham, gir en boost og får ham opp igjen.

Støtte og oppfølging er viktig

Riktig støtte og oppfølging er viktig. Deltagernes individuelle historier bærer preg av at det ikke finnes en samordnet plan for informasjon, oppfølging og hjelp til RP-pasienter.

Det finnes ulike former for assistanse og hjelpemidler, blant annet funksjonsassistanse, lesehjelp, transport, førerhund og en lang rekke apper, tjenester og praktiske hjelpemidler.

Det skal finnes en synskontakt i hver kommune. Optimalt sett burde dette være en koordinerende kontakt som burde ivareta den synshemmedes behov på en helhetlig måte. I praksis varierer dette mye fra sted til sted. Dermed blir det igjen tilfeldighetene som råder.

”Manglende sidesyn gjør at jeg føler meg klønete. Glass blir revet ned. Det skjer såpass ofte at jeg nå kjøper glass med garanti mot å knuse.”

”Jeg er åpen om sykdommen min, men det er noe det tar tid å ta innover seg.”

”Jeg bestemte meg for å fortsette livet som vanlig. Gjorde alt for å holde sykdommen skjult. Skuespillet pågikk helt til jeg var totalt utslitt.”

”En psykisk påkjenning å måtte vente på diagnose. Måtte vente 7 måneder på å få vite med sikkerhet.”

”Det var en lottogevinst å få svar på gentesten som viste at guttene mine ikke kunne ha sykdommen.”

”Føler meg frisk som en fisk og drømmer om å være i jobb. Savner min yrkesidentitet.”

”Sykdommen gjør at ting tar tid og koster krefter. Det er vanskelig å planlegge for fremtiden.”

”I møter med NAV opplever man ofte at man kan mer enn de ansatte om syn og rettigheter. Savner en koordinerende kontakt med kompetanse.”



Tunnelsyn betyr i medisinsk sammenheng at øyets synsfelt er sterkt innsnevret, slik at øyet eller personen bare registrerer synsinntrykk som stammer fra en liten sone rundt det objektet som de fokuserer på. Forutsatt at øyet har normalt skarpsyn(visus), vil synsinntrykk fra denne sonen oppfattes helt skarpt og nøyaktig – Store Medisinske Leksikon

”Føler meg frisk som en fisk og drømmer om å være i jobb. Savner min yrkesidentitet.”

Deltagere forteller også at man i kontakt med NAV ofte opplever at man kan mer enn de ansatte om syn og rettigheter. Her er det et forbedringspotensiale, og noen savner den tidligere praksis med en nasjonal fagansvarlig for syn som en koordinerende kontakt med kompetanse. Noen forteller at de som kjenner til regler og muligheter gjerne får det som de vil i NAV-systemet.

En av deltagerne fortalte om et opplegg for hverdags-rehabilitering for eldre med redusert syn og hørsel. Disse blir fulgt opp av en tverrfaglig ressursgruppe i 6 uker i sitt nærmiljø, slik at man deretter kan foreslå hjelpe- og støttetiltak som kan være gunstig for den enkelte. En slik helhetlig tilnærming vil kanskje vært ønskelig for RP-pasienter som lever med stadig større sykdomsutfordringer?

Norge har gode velferdsordninger og mange hjelpetiltak, men det kan være vanskelig å finne frem i det store tilbudet, og flere av deltagerne mener at det blir for mye skjønn i systemet, og at man som bruker blir avhengig av velvillighet (og kompetanse) hos den personen man har kontakt med.

Muligheter for forbedring

Deltagerne viser til en rekke områder med mulighet for forbedringer. Det pekes i retning av en mer standardisert pasientreise. I Norge er det innført en rekke standardiserte pakkeforløp for bl.a. kreftsykdommer, og et standardisert pakkeforløp for utredning og oppfølging av netthinnesykdom vil kunne gi pasienter og pårørende mer forutsigbarhet og trygghet.

Det generelle kunnskapsnivået i helsevesenet om netthinnesykdom generelt og RP spesielt kan også bli bedre. Bedret kjennskap hos allmennleger og optikere vil kunne gi en kortere og mer forutsigbar pasientreise for utredning og diagnose.

Informasjon om støtte- og hjelpetiltak bør gjøres kjent og bedre tilgjengelig. Pasientene må få kvalifisert hjelp til å navigere i det store mangfoldet som er tilgjengelig av hjelpemidler og støttetiltak.

Sammendrag

Retinitis betegner en betennelse i netthinnen (retina). Cellene på netthinnen svekkes, virker ikke lenger slik de skal, og slutter etter hvert helt å virke. Den som er rammet, blir da blind. Det finnes flere årsaker til retinitt.

Retinitis pigmentosa (RP) skyldes ulike genfeil. Sykdommen utvikler seg forskjellig hva gjelder hastighet og omfang. Sykehistoriene og veien frem til utredning og korrekt diagnose er ofte svært ulike. Kunnskapen om sykdommen blant leger og støtteapparat varierer mye. Behovet for informasjon er varierer også, og tiltak, hjelp og støtte må alltid ta utgangspunkt i den enkelte pasients behov. vurdering.

Antall pasienter med RP i Norge er ikke kjent, men RP-Foreningen anslår at ca. 1.500 nordmenn har sykdommen.

Novartis Norge AS

Pb. 4284 Nydalen, 0401 OSLO
Nydalen Allé 37 A, 0484 OSLO
Telefon: +47 23 05 20 00
Faks: +47 23 05 20 01