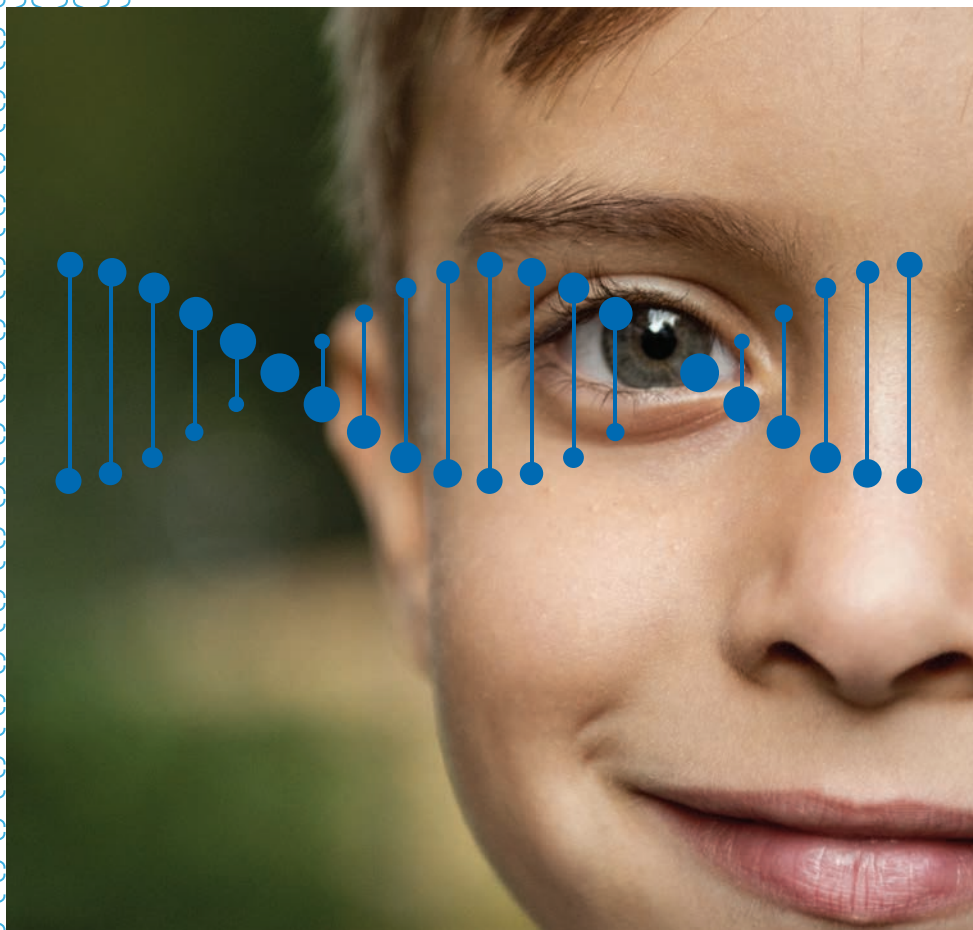




Gentest kan ge svar

**Svar på vanliga frågor
om gentest och ärftliga
närhinnensjukdomar**

Vad är ärftliga näthinnesjukdomar?

Ärftliga näthinnesjukdomar är ett samlingsnamn för flera olika sjukdomar som orsakas av nedärvda förändringar eller mutationer i generna. Sjukdomarna påverkar näthinnan och leder till att syncellerna försämras eller inte fungerar alls.¹

Hur vanliga är ärftliga näthinnesjukdomar?

I Sverige lever cirka 5000 personer någon form av ärftlig ögonsjukdom och i hela världen cirka två miljoner. Några av de vanligaste typerna är **Retinitis Pigmentosa (RP)**, **Ushers syndrom**, **Leber Congenital Amaurosis** och **Stargardts Sjukdom**, men det finns många andra. Idag har cirka 300 gener identifierats och kopplats till någon form av ärftlig näthinnesjukdom.¹

Hur tar man reda på om det är en ärftlig näthinnesjukdom?

När det finns misstanke om ärftlig näthinnesjukdom är det viktigt att så tidigt som möjligt få korrekt diagnos eftersom sjukdomarna och synen försämras med tiden. För att kunna ställa diagnos görs en utredning där både elektrofysiologisk undersökning och genetiskt test ingår.¹



Varför behövs både klinisk och genetisk diagnos?

Den kliniska diagnosen ställs utifrån symtom, tecken och undersökningar. Den ger information om vilken sjukdom det är och hur synen påverkas. För läkarna innebär den kliniska diagnosen att de även får viktig information om hur gentestet bör utformas.

Den genetiska diagnosen ställs efter ett gentest. Svaret på gentestet ger information om vilken eller vilka genetiska mutationer det är som orsakar sjukdomen, hur den kommer att utvecklas och hur den ärvs. Gentest behövs också för att det ska gå att hitta personer med en viss sjukdom om den skulle bli aktuell för behandling.¹

Varför bör utredningen göras tidigt?

Symtom och tecken som tyder på ärftlig näthinnesjukdom väcker självklart många tankar och frågor. Ofta är det värre att vänta och inte veta, än att få korrekt diagnos och tillgång till rätt synhabilitering, hjälpmedel och eventuell behandling så tidigt som möjligt.

Vad får man veta efter ett gentest?

Svaret på gentest innehåller bara information om de genetiska förändringar som är intressanta för sjukdomen. Ingen annan information ges ut.



Vad är genetisk vägledning?

Det är ett informationssamtal med en sjuksköterska, barnmorska eller biomedicinsk analytiker som är utbildad i genetisk vägledning. Under samtalet får man information om hur ett gentest genomförs, vilka testresultat som ges ut och vad genetisk sjukdom kan innebära.



Kan man göra om gentest?

Ja, utvecklingen av gentester går snabbt. Har det inte gått att ställa genetisk diagnos tidigare kan ett nytt test göras, om läkarna bedömer att det behövs.¹

Vilka symtom ger misstanke om ärftlig näthinnesjukdom?

Hos barn kan symtom lätt misstolkas eller inte märkas. Sämre mörkerseende kan leda till att barnet inte vill gå ut och leka när det skymmer eller är mörkt. Ibland förklaras det med mörkerrädsla. Begränsat synfält kan leda till att barnet går in i saker eller personer och uppfattas som klumpigt. Det här är exempel på vanliga symtom som brukar komma tidigt och smygande:

- Sämre mörkerseende
- Förlust av synfält
- Ökad känslighet för ljus

Förmågan att se skarpt rakt fram är ofta normal och vid några av sjukdomarna är försämrad synskärpa ett symtom som kommer senare i förloppet. En vanlig synundersökning är därför inte tillräcklig för att få rätt diagnos.¹

¹) Riktlinje för handläggning av hereditära retinala sjukdomar, 2022-10-31. Webbssidan för Nationellt Kliniskt Kunskapsstöd <https://www.nationelltkliniskt-kunskapsstod.se/globalassets/nkk/media/dokument/kunskapsstod/vardriktlinjer/riktlinje-for-handlaggning-av-hereditara-retinala-sjukdomar.pdf>



Novartis Sverige AB | Box 1218, 164 28 Kista

SE2304058399

