

Gäller för: Verksamhet Ögonsjukvård, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Giltig från: 2026-09-14

Innehållsansvar: Nuria Fluriach Dominguez, (nurfl1), Överläkare

Giltig till: 2028-09-09

Granskad av: Lada Kalaboukhova, (ladka1), Sektionschef

Godkänd av: Madeleine Zetterberg, (madan5), Överläkare/Professor

MEDRET Bedömning och hantering av patient med ärftliga retinala sjukdomar

Introduktion

Ärftliga retinala sjukdomar (IRD inherited retinal dystrophy) omfattar ett brett spektrum av fenotypiska och genetiska heterogena sjukdomar som resulterar i en progressiv förlust av fotoreceptorfunktion åtföljd av synförlust.

IRD påverkar cirka 1:3000 till 1:4000 individer. Trots likheter mellan olika IRD orsakar varianter mer än 250 gener olika IRD. Därför är molekyllär diagnos avgörande för att bekräfta den kliniska diagnosen och informera om sjukdomsprognos.

Det har skett snabba framsteg i forskningen av den kliniska, genomiska, molekyllära och cellulära mekanismen bakom IRD. Detta har lett till kliniska prövningar som involverar gensättning, genomteknik, stamcellsterapier och andra terapier som kan bromsa degeneration av fotoreceptorer eller återställa synen.

Den kliniska diagnosen bygger på en kombination av sjukhistoria och resultat av de riktade undersökningarna som görs vid IRD utredning. De specialiserade undersökningarna inklusive visuell syn-elektrofysiologi utförs enligt internationell standard. Systemisk utvärdering är viktigt i patientbedömning för att identifiera syndromiska orsaker.

De diagnostiska testerna vid basundersökning kommer att ge ett första synfunktionsmått som är viktig för patientens utbildning, arbete, lagstadgade krav och rehabiliteringsbedömningar.

Misstänkt ärftlig retinal sjukdom?

Misstanke om bilateralt och/eller symmetriskt.

Utesluta: läkemedel toxicitet, inflammation, paraneoplastiska orsaker.

Symtom

- Svårigheter med mörkerseende
- Ljuskänslighet
- Påverkan på centrala synskärpan
- Påverkan på synfältet
- Nyttillkommen nystagmus

Prognos

Prognosen är beroende av vilken typ av IRD patienten har.

Ärftlighet

Dagens datum:

Anamnes tagen av:

1. Debutålder:

- Tidigaste symtom (synskärpa, mörkseende, ljuskänslighet, färgseende med datum):

2. Tidigaste diagnos (med datum):

3. Alla tidigare diagnoser (med datum):

4. Har patient en stav selektiv eller tapp selektiv sjukdom?

Till exempel: Föredrar du ett rum som är för mörkt eller för ljust?

Har du svårigheter i en biograf eller liknande svagt upplyst miljö?

Om du stiger upp på natten, kan du se konturerna av möbler under omgivande ljusförhållanden?

Har du nattlampa tänd eller i huset?

Har du någonsin haft svårt att hitta på natten under en camping-resa eller när andra kan navigera normalt?

En solig dag, har du en större benägenhet att bära

hatt/solglasögon för att undvika det starka ljuset än de omkring dig?

Är starkt ljus mycket obehagligt för dig jämfört med andra?

Hur tycker du att ditt färgseende är jämfört med dina jämnåriga?

(Ange specifika exempel för att stödja ditt svar):

5. Syndromiska drag?

Till exempel: dövhet, polydaktyli, fetma, diabetes, onormal kognition, utvecklingsstörning, kramper, ataxi, dysartri, andra

hjärnabnormaliteter, högt blodtryck, hjärtsjukdom, missbildningar och/eller rytmstörningar, nattkissning, andra njurabnormaliteter, onormal tandställning, gomspalt, dysmorfa ansiktsdrag, onormal blåmärkning eller blödning, frekventa infektioner, malabsorption, muskelsvaghet, positiva serologier (t.ex. syfilis, andra TORCH-infektioner, borrelia, ANA, antiretinale antikroppar)

(Ange specifika exempel för att stödja ditt svar):

6. Aktuella långvariga mediciner relevanta för synen (se längre fram om Retinotoxiska läkemedel):
7. Har patienten någon historia av cancer eller autoimmun sjukdom:
 - Relevant släkthistoria (rita ett släktträd)

Klinisk undersökning

1. Refraktion (glasögonstyrka, tidigare refraktion, aktuell refraktion etc. Inkludera datum och synskärpa lång håll/nära håll):
2. Ögontryck:
3. Färgtestning (med datum och metod):
 - Bilddiagnostik av näthinnan (Clarus), AFR, AFB, OCT, AF:
 - Synfält (Goldmann):
4. Beakta elektrofysiologi (se exempel ovan):
5. Genetiskt test (enskild gen, exom, whole exome):
6. Remiss till Syncentralen.
 - Rådgivning, livsstil, familjestöd, utbildningsstöd.
7. Behandlingsbara tillstånd: CMÖ, katarakt, CNV.
11. Nya behandlingar/ Försöksbehandlingar: stamceller, elektroniskt implantat, genterapi, optogenetik.

Retinotoxiska mediciner

1. Pigment retinopati

Klorokin (> 3mg/kg/dag).

Hydroxiklorokin (Plaquenil) (6,5 mg/kg/dag). Suddig syn, synnedsättning, skotom, photopsia. Senare bulls eye makulopati. Irreversibel toxicitet.

Tioridazin (antipsykotisk) (Thiotepa) ger synnedsättning samt dyschromatopic (färgblindhet). ”Salt och peppar” mönster. Ger senare optikusatrofi samt RPE (retinal pigment epitel) förtunning. Irreversibel toxicitet.

Deferoxamin (Desferal) (Hemocromatosis). Synnedsättning, skotoma, dyschromatopic samt nylaktalopia (nattblindhet). Toxicitet reversibel.

Pentosanpolysulfatnatrium (**PPS**) (Elmiron, interstitiell cystit, användning >15 år. Lässvårigheter, metamorfopsi, paracentral skotom, svårigheter vid mörkerseende. Reversibel.

MEK-hämmare (Mitogen-activated protein kinase) (metastatiskt melanom) ger bilateral serös retinal avlossning. Reversibel.

FGFR- hämmare (Fibroblast grow factor receptor) (kolangiokarcinoma samt urotelial karcinom) lässvårigheter, bilateral serös retinal avlossning. Reversibel.

2. Koroidal toxicitet

Topiramat (Topimax) (antiepileptiskt) ger ofta symtom inom 1 månad efter start av behandling: suddig syn, ögonsmärta, huvudvärk. Diffus kornealt ödem, högt tryck. Retinal striae i fundus. Toxicitet reversibel.

3. Makulärt ödem

Latanoprost Toxicitet reversibel.

Epinefrin Suddig syn, synnedsättning. Toxicitet reversibel.

Niacin (vitamin B3) (pellagra, hyperlipidemi och hyperkolesterolemi) ger synnedsättning, suddig syn och metamorfopsi. Reversibla.

Rosiglitazon ger suddig syn. Reversibel.

4. Kristallin retinopati

Tamoxifen (bröstcancer) (> 120 mg x2 dagligen) ger synnedsättning samt diskromatopsi. Irreversibla.

Kantaxatin (vitamin A deriv.) (psoriasis och eksem) (>0,5mg/kg/dag). Munkformat men intraretinal ansamling perifovealt. Reversibel.

Talk (historia av intravenöst drogmissbruk) ger allvarlig, progressiv synförlust. Irreversibel.

5. Andra läkemedel

Digoxin synnedsättning, fotopsier, xantopsi (gul syn) samt skotom. Reversibel.

Sildenafil (Viagra) cyanopsi (blå syn) fotofobi samt suddig syn. Reversibel.

Interferon (Avonex, Ectavia), suddig syn. Fundus: cotton-wool spots, intra- och preretinal hemorragi samt makulärt ödem. Reversibel.

Alkyl nitrit ”poppers” suddig syn (fotoskada). Reversibel.

ALK (anaplastik lymphoma kinase) hämmare, mörk-/ ljussvårighet samt visuella fenomen. Reversibla.

Sulfaderivat (acetazolamid, klortalidon, hydroklorothiazid, metronidazol, sulfonamid, triamteren) myopi samt retinalveck. Reversibla.

Patient som står på Klorokin, Hydroxiklorokin, Tamoxifen Cantaxantin och Interferon bör övervakas på medicinsk retina-teamet.

- Systemiska sjukdomar: hörsel, renal patologi, neurologisk dysfunktion, skelett anomalier och metabola störningar.
- Aktuella symtom: svårigheter vid mörkeseende, ljuskänslighet, skotom, diskromatopsi? Ålder vid debut och progression av symtom.

Sammanfattning

Klinisk utvärdering retinala degenerativa sjukdomar

Initial uppföljning	Besök	Uppföljning
Anamnes - Ögonanamnes (inkl. aktuellt) - Medicin (aktuell samt anamnes för retinotoxisk medicinering)	1	
Familjeanamnes	1	
Klinisk ögonundersökning - Visus (nära/långt håll) - Spaltlampa biomikroskopi - Ögontryck	1	3 år
Bild - OCT (makula/papill) - Fundus autoflorescene - Färg fundus bilder,	1	3 år

Wield field (rött, blått, grönt filter)		
Synfält - Kinetisk (Goldman) - Mikroperimetri (när tillgängligt)	1	3 år
Elektrofysiologi	Skriver remiss till neurofysiologi Sahlgrenska	3 år

Genetisk diagnostisk test

Efter du har utfört grundundersökning, skicka remiss (om behövs) till Klinisk Neurofysiologi Sahlgrenska för Elektrofysiologiskt undersökning. När svaret kommer skickar intern brev till ERG-rond för bedömning (eventuellt DNA gentest).

Förkortning

ffERG: full fält ERG

pERG: pattern ERG

VEP: visual evoked potential

EOG: elektro okulogram

XLRS: X bunden retinoschis

ESCS: enhaced s cone syndrome

ARBest: autosomal recessive Best disease

AF: autofluorescence

AFR: autofluorescens rött

AFB: autofluorescens blå

CMÖ: central makula ödem

CNV: koroidal neovaskularisation

Ansvar

Rutinen gäller medarbetare inom Ögonsjukvården. Verksamhetschefen ansvarar för att rutinen finns. Linjeföraren ansvarar för att rutinen blir känd i verksamheten.

Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Melior om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControlPRO.

Referenser

- AAO guidelines on Clinical Assessment of Patients with Inherited Retinal Degenerations, October 2023.
- Guidelines for the assessment and management of patient with inherited retinal disease. (Royal Australian and New Zealand College of ophthalmologist), February 2023.
- Course” testing the genomic -whats new?” från UCL och Moorfields Eye Hospital Foundation Trust, July 2023.
- Daich Varela M, Esener B, Hashem SA, et al Structural evaluation in inherited retinal diseases. British Journal of Ophthalmology 2021; 105:1623–1631.
- Review of ophthalmology- Common medications that may be toxic to the retina., Omar Abbassi MD, and Asheesh Tewari, June 2009.
- Drug induced maculopathy Eye wiki.

Information om handlingen

Handlingstyp: Riktlinje verkställighet

Gäller för: Verksamhet Ögonsjukvård, Sahlgrenska
Universitetssjukhuset

Innehållsansvar: Nuria Fluriach Dominguez, (nurfl1),
Överläkare

Granskad av: Lada Kalaboukhova, (ladka1), Sektionschef

Godkänd av: Madeleine Zetterberg, (madan5),
Överläkare/Professor

Dokument-ID: SU9820-1156830909-187

Version: 2.0

Giltig från: 2026-09-14

Giltig till: 2028-09-09