

Synshandicap på Færøerne

De seneste 10 år har været rige på banebrydende medicinske fremskridt. Det gælder også øjenlægekunsten, hvor nye operationsmetoder og nye medikamenter danner baggrunden for, at en af vore vigtigste sanser, synssansen kan bevares livet igennem.

Trods disse fremskridt er der mennesker, som rammes af en varig synssvækkelse, som lægerne ikke kan forhindre i at opstå. Det kan være følger efter ulykker eller betændelsestilstande i øjnene. Derudover kan et synshandicap være arveligt betinget, enten medfødt eller vise sig senere hos børn, yngre eller ældre mennesker.

Arvelighed

Når læger taler om arvelighed, så tænker vi på sygdomme, som skyldes variationer i et menneskes arveanlæg, de såkaldte gener. Man taler derfor også om genetiske sygdomme. I almindelig tale betyder arvelighed, at bestemte legemstræk forekommer i bestemte familier, fx "hun har sin mors hår" eller "han har arvet sin fars stædighed". At øjensygdomme forekommer i bestemte familier er kendt af de fleste færingers. Det kan fx dreje sig om skelen, grøn stær eller såkaldte aldersforkalkninger. Der findes også nogle øjensygdomme, som er meget sjældne ude i "den store verden", men som på Færøerne er temmelig almindelige. Det er bl.a. øjensygdomme som medfødt øjenuro (nystagmus), retinitis pigmentosa (nethindeligelse) og en særlig form for stærk langsynethed. Udover at de er arvelige, kender vi endnu ikke årsagen til disse "sjældne" øjensygdomme på Færøerne, men vi ved, at de på Færøerne er mellem 10 og 100 gange så almindelige som i den øvrige verden.

Hvorfor er Færøerne noget helt for sig selv mht. arvelighed?

Forklaringen skal først og fremmest søges i øernes isolerede beliggenhed i Nordatlanten, hvilket igennem århundreder betød at forbindelsen med omverdenen var meget begrænset. Den nuværende befolkning nedstammer dels fra norske vikinger, som koloniserede landet i 1000-1100 tallet og videnskabelige undersøgelser har vist, at en del af datidens kvinder kom fra Orkneyøerne og Irland. Dette ligger 35-40 generationer tilbage i tiden og kun de færreste har rede på deres stamtavler så langt. I Middelalderen var forholdene barske med sygdomme og hungersnød, hvilket havde til følge, at befolkningen i begyndelsen af 1800 tallet kun talte ca. 5000 personer. Herefter gik det stærkt, og befolkningstallet er som bekendt nu oppe på næsten det dobbelte. Denne befolkningshistorie er i virkeligheden ét af naturens egne eksperimenter, som har bevirket en høj grad af genetisk fællesskab imellem de fleste nulevende færingers. Det er dette genetiske fællesskab, som er årsag til, at visse sjældne genetiske afvigelse er blevet almindelige på

Færøerne. På plussiden hører det også med til historien, at en lang række sjældne genetiske sygdomme slet ikke forekommer på Færøerne.

Et forskningsprojekt

De fleste arvelige øjensygdomme kan i dag ikke behandles. Kun forskning giver håb om, at dette engang i fremtiden vil blive muligt. Der har i mange år været et samarbejde imellem øjenlægerne på Færøerne og Statens Øjenklinik i Danmark, hvor mange patienter har været for at blive undersøgt, få råd og vejledning og eventuelt fået briller eller kontaktlinser. Dette er baggrunden for, at et internationalt forskerhold i samarbejde med øjenafdelingen i Tórshavn nu er gået i gang med et projekt der skal forsøge at finde de genetiske årsager til fire af de sjældne øjensygdomme. Vi samarbejder også med Færøernes nyoprettede genetiske institut, Ílegusavnid og projektet er godkendt af Færøernes Videnskabetiske Komité. Deltagelsen i projektet er naturligvis frivillig, men vi håber, at de sygdomsramte og deres familier vil stille sig positivt, når de med posten modtager en personlig opfordring til at deltage og en nærmere orientering om projektet.

De fire øjensygdomme

Retinitis pigmentosa kaldes på dansk undertiden "kikkertsyn" og forkortes ofte RP. Ved denne tilstand "visner" synscellerne i øjets nethinde gradvis. RP kan være medfødt, men opstår hyppigst i teen age årene. Symptomerne er oftest natteblindhed, gradvis indsnævring af sidesynet og til sidst også et svind af afstands- og læsesyn. De fleste mister synet helt i 30-50 års alderen. RP er i virkeligheden ikke én, men hen imod 100 forskellige arvelige øjensygdomme, hvoraf mindst tre er udbredt på Færøerne.

Bardet-Biedl syndrom er én af disse RP sygdomme. Sygdommen har navn efter to øjenlæger, som "opdagede" lidelsen for over 100 år siden. Noget dansk navn findes ikke, men diagnosen forkortes ofte som BBS. Ud over øjensymptomerne bevirker den genetiske forandring en kraftig overvægt allerede i barnealderen. Senere kan der være problemer med at følge med i skolen og det er undtagelsen, hvis en person med BBS kan gennemføre en uddannelse eller klare et arbejde på normale betingelser. Nogle patienter kan fra fødslen have en ekstra finger eller ekstra tå. Øjensymptomerne er de samme som for mennesker med RP uden andre handicap.

Stærk langsynethed er en tilstand, hvor øjet er kortere end normalt. Det betyder, at der skal kraftige brilleglas, såkaldte plusglas for at man kan udvikle normalt syn. Styrken på brillerne er helt oppe på +10-+15, hvilket tidligere følte som et stærkt handicap. Efter at kontaktlinser er blevet udbredt er dette handicap mindre føleligt, men synsevnen er hos mange let nedsat, og der kan i enkelte tilfælde optræde komplikationer, som reducerer synet yderligere. Desuden er skelen almindeligt ved denne form for langsynethed.

Nystagmus eller "urolige øjne" viser sig ved at øjnene allerede i 4-6 måneders alderen begynder at dreje fra side til side som et pendul. Øjenbevægelserne er ufrivillige og kan hos nogle bringes til standsning ved at holde hovedet i en særlig stilling. Der er en tendens til at nystagmus aftager med alderen, men der bliver oftest en rest tilbage, som kan forstærkes ved nervøsitet eller træthed. Som regel er synsevnen også nedsat, og en del af de ramte ser ikke godt nok til at få kørekort. Nystagmus er hos en del af de patienter, som er undersøgt på Statens Øjenklinik, en følge af pigmentmangel i øjnene og undertiden også i huden og håret. I disse tilfælde taler vi om en form for albinisme eller øjenalbinisme.

Hvordan har genetisk forskning med sygdomsbekæmpelse at gøre?

De arvelige øjensygdomme har i hovedtræk været kendt i 50-150 år. Talrige behandlinger er forsøgt, men intet har hidtil vist sig at medføre en varig bedring. Det er én af grundene til, at omkring 1% af befolkningen i de vestlige lande er ramt af svagsynethed eller blindhed. Hvad får én til at tro på, at det nogensinde vil blive anderledes.

Det, der er anderledes ved moderne genforskning er, at kendskab til genernes virkemåde i kroppen, den såkaldte molekylære biologi for første gang giver os kendskab til hvordan vores kroppe og organer fungerer helt ned på celleniveau. Man kan sige, at vores nuværende sygdomsbegreber overvejende har været baseret på sygdommenes symptomer og behandlingen på erfaring. Med et kendskab til sygdomsprocessernes biokemi når vi frem til en helt ny indsigt i og forståelse for, hvad der er galt.

Der findes allerede mange eksempler på hvorledes molekylær biologisk forskning har ført til nye behandlingsprincipper fx inden for kræftbehandling. På øjenområdet er én af de seneste landvindinger, at en form for aldersbetinget synssvækkelse, makuladegeneration kan behandles med et stof, der hæmmer væksten af skadelige blodkar i øjet. Dette stof er fundet ved molekylær biologisk forskning.

Et håb for fremtiden

Kendskab til sygdomsgener giver håb for en fremtidig sygdomsbehandling. Ingen tør dog sige noget om hvornår sådanne fremtidsvisioner kan indfries. Det kan dreje sig om 10 år, 20 år eller endnu længere tid. Disse fremskridt vil altså ikke komme de fleste nulevende til gode. Kender man

først den genetiske årsag, mutationen bag en sygdom, er det imidlertid muligt at teste en person for tilstedeværelsen af denne forandring, hvilket i forbindelse med en såkaldt genetisk rådgivning kan tages i brug ved familieplanlægning. Har man allerede fået et sygt barn er der mange, der spørger om risikoen for en gentagelse. Også dette indgår i en genetisk rådgivning og kan i visse tilfælde føre til en undersøgelse af et foster. I de allerseneste år er det også blevet teknisk muligt at foretage såkaldt ægsortering. Ved denne undersøgelse foretages dyrkning af et befrugtet æg i et reagensglas. Når ægget har delt sig kan den genetiske kode aflæses og hvis der ikke er risiko for den pågældende sygdom, kan ægget komme tilbage i livmoderen. Ingen kan sige noget om nye fremskridt indenfor genteknologi og sygdomsbehandling, men man skal ikke være spåmand for at hævde, at der er håb for at antallet af personer med synshandicap kan reduceres i fremtiden.

Dette var nogle betragtninger om synshandicap på Færøerne og samtidig en orientering om et forestående forskningsprojekt om arvelige øjensygdomme på Færøerne som snarligt påbegyndes. Vi håber på en god tilslutning til projektet og glæder os til at komme i gang.

Thomas Rosenberg
øjenlæge, Statens Øjenklinik.
maj, 2007