



SOCIALSTYRELSEN

Stargardt sygdom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Stargardt sygdom

Andre betegnelser: Juvenil maculadegeneration, Fundus flavimaculatus

Beskrivelse **Introduktion**

Stargardt sygdom er en arvelig øjensygdom, som hører til gruppen af nethindedegenerationer, dvs sygdomme som rammer de lysopfattende celler i nethinden og som medfører nedsat synsevne. Ved Stargardts sygdom er det specielt cellerne i den gule plet i øjet (makula) der rammes. I samme gruppe findes fundus flavimacularis og beslægtet er gruppen af retinitis pigmentosa sygdomme. Arvegangen er vigende eller autosomal recessiv.

Symptomer

Barnet har ingen problemer med synet ved fødslen, men der sker et hurtigt fald i synsstyrke, typisk i alderen fra seks til tolv år, men opdages senere hos en del af



SOCIALSTYRELSEN

patienterne. Nethinden ser normal ud i starten, men centralsynet / skarpsynet forværres meget hurtigt. Det betyder at det specielt bliver vanskeligt at læse, da det er svært at se små detaljer, og læsehastigheden nedsættes derfor. Efterhånden bliver det også sværere at se på afstand. Der kan opstå problemer med at skelne farver. Det perifere syn (sidesynet) er sædvanligvis normalt, men hos nogle sker der i mild grad en indskrænkning over årene. På nethinden udvikles oftest oval afblegning i makularegionen, i visse tilfælde kan man se klumper af pigmentkorn fra ødelagte celler i området. Forandringerne breder sig længere ud i nethinden med årene.

Der er ingen andre symptomer end den nedsatte synsfunktion, således er sygdommen ikke del af et syndrom.

Årsag

Stargardts sygdom er en genetisk sygdom. Genet sidder på kromosom 1 og har betegnelsen ABCR. Det koder for et protein, som er aktivt i nethindens lysopfattende celler. Disse bliver derfor defekte, funktionen påvirkes og det medfører nedsat syn. Hvis der findes en sygdomsfremkaldende mutation i både faderens og moderens ABCR gen vil sygdommen udvikle sig. Den rammer mænd og kvinder ligeligt.

Arvelighed

Arvegangen er vigende eller autosomal recessiv, og man får kun symptomer hvis man får det syge gen fra både far og mor. Det betyder at der kan optræde flere tilfælde i en søskendeflok, men at sygdommen i næste generation ikke vil være synlig med mindre man får børn med en person, som også har sygdommen.

Diagnose

Diagnosen stilles ved en grundig sygehistorie, kombineret med en oftalmoskopi, hvor man vurderer nethindens udseende, inklusiv fotografering af nethinden, eventuelt efter indsprøjtning af farvestof i blodet. Videre diagnosticeringsmetoder er måling af farvesyn, mørkesyn og af nethindens elektriske impulser (ERG; VEP og EOG). Ved at følge sygdommens udvikling over en årrække er det som regel muligt at udtale sig om, hvorvidt det drejer sig om en mild eller en svær form.



SOCIALSTYRELSEN

Gentest kan foretages, og en række danske patienter har fået påvist den ene eller begge de mutationer, som er årsag til sygdommen.

Behandling

På nuværende tidspunkt findes der ingen helbredende behandling, men på længere sigt håber man, at kendskabet til mutationerne kan medvirke til en forebyggelse eller behandling.

Det er vigtigt at sørge for, at den der får sygdommen får de relevante hjælpemidler, og at barnet ved en synsstyrke $\leq 6/18$ tilmeldes Synsregisteret ved Øjenklinikken på Kennedy Centret. Relevante hjælpemidler kan støtte synsfunktionen i forskellige afstande det være sig lupper, eller kikkerter, måske indbygget i en brille. Det kan være elektroniske hjælpemidler både til forstørrelse og til talesyntese.

Det er også vigtigt at der gives en god erhvervsvejledning, således at den der er ramt af sygdommen får en realistisk og meningsfyldt fremtid.

For yderligere oplysninger om diagnose, behandling og hjælpemidler, se Kennedy Centrets beskrivelse, som du finder i vores linksamling nedenfor.

Prognose

Det er meget sjældent, at Stargardts sygdom medfører fuldstændig blindhed, i så fald er det først efter en 40-50 år med gradvist aftagende syn. I langt de fleste tilfælde bevarer man et brugbart syn, specielt bevares evnen til at færdes frit omkring ved synets hjælp. Nattesynet er næsten altid bevaret, men skarpsynet vil som regel i løbet af 20 årne eller 30 årne blive betydeligt nedsat til synsstyrke 6/60 eller derunder.

Anslået antal i Danmark:

Prævalens er anslået til mellem 1 ud af 8.000 og 1 ud af 10.000. Det svarer til mellem 550 og knap 700 i Danmark med Stargardts sygdom.

Forfatter

Overlæge, dr.med. Hanne Jensen, Øjenklinikken, Kennedy Centret

Udarbejdet:

Marts 2010

Andre med samme diagnose?

Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er



SOCIALSTYRELSEN

paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom

Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Støttemuligheder

Betingelser for offentlig støtte

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sættes ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

Merudgifter



SOCIALSTYRELSEN

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.

[Læs mere om merudgifter til handicappede børn](#)

[Læs mere om merudgifter til handicappede voksne](#)

[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn \(pdf\)](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne](#)

Træning og fysioterapi

Som udgangspunkt er al træning nu et kommunalt ansvar. Har du brug for genoptræning f.eks. efter hospitalsindlæggelse eller vedligeholdende træning, kan du kontakte din kommune, der vil orientere dig om reglerne og vurdere, om du er berettiget.

Har du behov for vederlagsfri fysioterapi skal du opfylde nogle betingelser. Dels skal der være tale om et svært handicap i det daglige, dels skal din diagnose være omfattet af en diagnoseliste udvalgt af Sundhedsstyrelsen. Hvis du opfylder betingelserne, kan du hos din læge få henvisning til en fysioterapeut, der yder vederlagsfri fysioterapi.

Også børn er omfattet af disse regler – dog kan specialiseret genoptræning finde sted i hospitalsregi.

[Læs mere om kommunens tilbud om genoptræning og vedligeholdelsestræning](#)

[Læs mere om genoptræning og vedligeholdelsestræning](#)



SOCIALSTYRELSEN

Læs mere om vederlagsfri fysioterapi

Læs mere om genoptræning i hospitalsregi

Hjælpemidler

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler

Medicintilskud

Nogle præparater er ikke umiddelbart omfattet af tilskud, hvorfor behandlende læge skal søge Enkelttilskud i Lægemedelstyrelsen, så det konkrete præparat vil blive omfattet af tilskudsreglerne for dig. Hvis man har en kronisk sygdom (altså livslang sygdom eller handicap), og medicinudgifterne overstiger et vist beløb, skal behandlende læge søge om bevilling af kronikertilskud. Med en kronikerbevilling lægges der et loft over, hvor meget du selv skal betale for medicinen (se nedenstående artikel for mere information).

Læs mere om medicintilskud

Støtte i daginstitutionen og folkeskolen

Nogle børn og unge kan få brug for støtte i forbindelse med daginstitution og folkeskolen. Nogle har brug for praktisk hjælp, som f.eks. kørestolsramper og plads tæt på tavlen i skolen. Andre har mindre indlæringsvanskeligheder, og har brug for f.eks. specialundervisning eller anden hjælp. Andre igen er udviklingshæmmede, og har brug for et specialdagtilbud eller undervisning på en specialskole. Vurderingen af, hvilken hjælp, der er behov for, skal foretages i et samarbejde mellem forældrene og daginstitutionen eller forældrene og skolen. Pædagogisk Psykologisk Rådgivning (PPR) og / eller kommunens hjælpemiddelafdeling vil ofte deltage i vurderingen, men det er henholdsvis daginstitutionen og skolen, der har ansvar for at tildele den nødvendige hjælp. CSHs rådgivning kan hjælpe med mere viden, og man kan læse



SOCIALSTYRELSEN

mere i nedenstående artikler.

[Læs mere om dag- og døgntilbud til børn og unge med handicap og særlige dagtilbud](#)

[Læs mere om specialundervisning for børn med særlige behov](#)

[Læs mere om de dagtilbud, som findes til handicappede børn](#)

[Læs også DUKHs guide til specialundervisning](#)

Støtte i forbindelse med uddannelse

Hvis din sygdom medfører betydelige begrænsninger i at kunne gennemføre en kortere eller længerevarende uddannelse, findes der forskellige støttemuligheder på de enkelte uddannelsesområder, som du kan søge om. Eksempelvis kan der søges om Specialpædagogisk støtte, SPS, på Gymnasier og HF, en lang række Erhvervsuddannelser samt på de videregående uddannelser. SPS skal sikre, at elever og studerende med en fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan gennemføre en uddannelse på lige fod med andre. På videreuddannelsesområdet har man bl.a. regler om SU (Statens Uddannelsesstøtte) Handicaptillæg til mennesker med handicap, som grundet deres sygdom ikke kan have et studentjob ved siden af studiet. Unge med sjældne handicap har også mulighed for at få UU-vejledning (Ungdommens Uddannelsesvejledning), hvor der også rådgives i forhold til den 3 årige Særligt Tilrettelagte Ungdomsuddannelse (STU).

[Læs mere om uddannelse og handicap](#)

[Læs mere om specialpædagogisk støtte \(SPS\) og Specialpædagogisk støtte til uddannelse](#)

[Læs mere om handicaptillæg fra Statens Uddannelsesstøtte](#)

[Læs mere om Ungdommens Uddannelsesvejledning og finde det lokale tilbud](#)

[Læs mere om STU](#)

[Læs også denne guide om vigtige valg til unge](#)

Støtte i job

Mennesker med sygdom kan have svært ved at fastholde et job eller starte igen efter et langvarigt sygdomsforløb på grund af den øgede risiko for sygefravær. Der er derfor mulighed for at arbejdsgiver og lønmodtager kan lave en aftale, hvor der opnås



SOCIALSTYRELSEN

refusion af sygedagpenge fra første fraværsdag.

Læs mere om støtte i job

Arbejdsevnevurdering: Flexjob, skånejob, revalidering & pension

Vi har erfaring for, at nogen med sjældne diagnoser, har svært ved at komme ind på arbejdsmarkedet eller har svært ved at fastholde deres job. Det kommunale Jobcenter kan vurdere, om der skal sættes støtte ind, og de kan beslutte at foretage en egentlig arbejdsevnevurdering, hvor man vurderer hvilke muligheder den enkelte har for at få et job og fastholde dette job. Kan man ikke bestride et job på normalt vilkår kan flexjob, skånejob, revalidering eller førtidspension komme på tale.

Arbejdsevneметоден skal anvendes, når der er formodning om, at revalidering, fleksjob eller pension kan komme på tale.

Læs mere om fleksjob, skånejob, revalidering

Læs også disse portrætter af mennesker i flexjob

Læs mere om arbejdsevneметоден

Læs også DUKHs guide til arbejdsevneметоден og fleksjob

Se afsnittene 'Uddannelse og erhvervsvalg', 'Hjælpemidler' og 'Hvor kan man få hjælp' i Kennedy Centrets beskrivelse, som du finder i linksamlingen nedenfor.

Mere faglig viden:

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering

Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100

Danske og nordiske links:

Kennedy Centret

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering, er en sektorforskningsinstitution under Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse.

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.

Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.



SOCIALSTYRELSEN

Glostrup Hospital har en beskrivelse af Stargardt Sygdom

Internationale links: National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Hos Blindness Ressource Center samt hos The Internet Low Vision Society samles information og links om sygdommen.

MD Support har også en beskrivelse. Der er også beskrivelser fra All About Vision og Royal National Institute of Blind People.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

The Foundation Fighting Blindness har en hjemmeside om Stargardt Disease. Der findes også en privat webside: Stargardts Net



SOCIALSTYRELSEN

Læs også:

- Der er udviklet lægemidler specifikt til denne diagnose under 'Orphan drugs' programmet. **Læs mere om Orphan Drugs**