Forstå ADOA-plus
(for patienter)



CURE ADOA FOUNDATION

Indholdsfortegnelse

1. Hvad er ADOA-plus?	1
2. Hvad er symptomerne?	1
3. Hvordan får man ADOA-plus?	2
4. Hvordan fastslås det, om man har ADOA-plus?	2/4
5. Hvilke behandlinger findes der?	4/7
6. Hvad kan du gøre selv?	7/10
7. Hvad laver Cure ADOA Foundation?	10
8. Vil du vide mere?	11

Denne brochure er muliggjort af Visio Foundation.

Visio Foundation

1. Hvad er ADOA-plus?

Autosom dominant opticusatrofi (ADOA) er en meget sjælden arvelig øjensygdom. Den skyldes en skade på synsnerven. Nogle er kun let påvirket. De fleste oplever en gradvis forværring af synet. Andre bliver næsten helt blinde. Ved ADOA-plus optræder symptomerne også i andre dele af kroppen.

ADOA er ikke almindelig. I Danmark rammer sygdommen cirka 1 ud af 10.000 mennesker. Da der ikke findes et samlet register over alle patienter, er dette et skøn. Cirka 1 ud af 5 med ADOA udvikler ADOA-plus.

2. Hvad er symptomerne?

Ud over øjenproblemer kan personer med ADOA-plus også opleve:

- Problemer med hjerne, nerver og muskler (neurologiske problemer):
- Nedsat hørelse eller døvhed: oftest i begge ører (skade på hørenerven)
- Balanceproblemer
- Muskelsvaghed, især i lår og arme
- Muskelsmerter eller kramper
- Vanskeligheder med at bevæge sig og styre bevægelserne (ataksi)
- Prikkende fornemmelser, nedsat følesans eller smerter på grund af nerveskade (sensorisk neuropati)
- Øget muskelspænding (spasticitet)
- Epilepsi

Andre symptomer:

- Svær og vedvarende træthed (fatigue)
- Kognitive problemer. Fx vanskeligheder med hukommelse eller koncentration
- Problemer med det autonome nervesystem, som bl.a. regulerer hjerterytme og blodtryk

3. Hvordan får man ADOA-plus?

En fejl i OPA1-genet giver energiunderskud.

ADOA og ADOA-plus skyldes en fejl i DNA'et. En sådan fejl kaldes også en genetisk variant eller genmutation. Ved ADOA og ADOA-plus sidder fejlen i OPA1-genet.

OPA1-genet er ansvarligt for at producere stoffer (proteiner), der er vigtige for cellernes energikraftværker (mitokondrier). Hvis disse ikke virker korrekt, får cellerne for lidt energi. Det fører ofte til problemer i organer eller væv, der kræver meget energi. Ved ADOA påvirker det synsnerverne. Ved ADOA-plus optræder der også problemer med hørenerven, muskler eller andre organsystemer.

Der findes flere typer mutationer i OPA1-genet. Ved nogle mutationer er chancen for at udvikle ADOA-plus større.

Arvelighed

ADOA og ADOA-plus er sjældne, arvelige tilstande. Både mænd og kvinder kan bære den genetiske disposition for ADOA og ADOA-plus og give den videre. Ethvert barn af en forælder med ADOA eller ADOA-plus har 50% risiko (1 ud af 2) for at arve denne genetiske disposition. Det gælder både sønner og døtre.

Af de børn, der fødes med en defekt i OPA1-genet, udvikler cirka 95% (19 ud af 20) symptomer. Disse begynder ofte i løbet af de første ti leveår. Cirka 5% (1 ud af 20) af de personer, der har defekten, udvikler ingen symptomer. De kan dog stadig give defekten videre til deres børn.

4. Hvordan fastslås det, om man har ADOA-plus?

Diagnosen ADOA er ofte allerede stillet af en øjenlæge.

Genetisk testning

En læge med speciale i arvelige sygdomme (klinisk genetiker) kan foretage DNA-testning for at bekræfte diagnosen ADOA eller ADOA-plus. Om du ønsker at blive testet, er et personligt valg.

Den kliniske genetiker kan drøfte fordele og ulemper med dig. Dette kaldes en samtale om arvelighed og valg (genetisk rådgivning).

DNA-testning kan også afsløre, om personer, der (endnu) ikke har symptomer, alligevel bærer den genetiske mutation i deres DNA. Vi kalder dette prædiktiv DNA-testning. Læs mere om genetisk testning

Vigtigt at vide:
- Omkostningerne ved en rådgivningssamtale og DNA-testning varierer fra land til land.
- En rådgivningssamtale eller test kan også påvirke mulighederne og omkostningerne ved livsforsikring eller invalideforsikring. Dette varierer også fra land til land.

Hvis du planlægger at få børn, findes der forskellige muligheder, hvis du eller din partner har en genetisk defekt. Læs mere under ***'Hvad kan du gøre selv?'***.

Diagnosticering af ADOA-plus

Hos personer med ADOA kan lægen overveje ADOA-plus, hvis der er andre symptomer, fx nedsat hørelse, muskeltab, balanceproblemer og (svær) træthed. Træthed alene som yderligere symptom er ikke nok til diagnosen ADOA-plus.

En øjenlæge og en neurolog kan stille denne diagnose. Din egen læge (fx øjenlæge, neurolog, klinisk genetiker eller praktiserende læge) kan henvise dig til et ekspertisecenter; et hospital med omfattende erfaring med ADOA-plus. Før henvisningen kan din læge først rådføre sig med dette team.

Hvad sker der efter diagnosen?
Når det er fastslået, at du har ADOA-plus, aftaler du en behandlingsplan med din læge. Den kan variere fra person til person. Ofte kan din egen læge hjælpe dig videre. Nogle gange forbliver du tilknyttet ekspertisecentret, fx én gang om året.

Hvordan sygdommen udvikler sig i løbet af livet, varierer fra person til person. Den kan endda variere inden for samme familie, herunder

mellem forælder og barn. For de fleste bliver symptomerne værre over årene. Hvor meget og hvor hurtigt det sker, afhænger bl.a. af typen af fejl i DNA'et.

I sidste ende forløber ADOA-plus forskelligt hos alle. Det er vigtigt i forhold til behandling og støtte.

5. Hvilke behandlinger findes der?

Desværre findes der i øjeblikket ingen behandling, der helbreder ADOA-plus. Dette kapitel fokuserer på behandling af 'plus'-symptomerne.

Behandling af høreproblemer

Kombinationen af dårligt syn og høreproblemer ved ADOA-plus gør livet særligt vanskeligt. Derfor er det vigtigt, at høreproblemer opdages tidligt. En øre-næse-hals-læge og en audiolog kan samarbejde om at finde den bedste måde at støtte hørelsen på.

Hjælpemidler ved høreproblemer
Personer med nedsat hørelse får normalt høreapparater. Ved svær hørenedsættelse er operation ofte en mulighed, hvor der indsættes et cochleaimplantat (CI). Et CI virker anderledes end et høreapparat. Det omdanner lyd til et elektrisk signal, der stimulerer hørenerven. Det gør det muligt for personer (som regel) at høre igen, som de gjorde med et høreapparat. Øre-næse-hals-lægen og audiologen vurderer, om et CI er egnet.

Når man vælger høreapparat, er det vigtigt at tage højde for den fortsatte udvikling af hørenedsættelse forårsaget af ADOA-plus. Ud over hørenedsættelse forårsaget af ADOA-plus oplever mange også et fald i hørelsen, når de bliver ældre, på grund af aldersbetinget hørenedsættelse.

Et høreapparat eller cochleaimplantat er et hjælpemiddel. Det kan stadig være svært at forstå folk i støjende omgivelser. Nogle gange kan simple løsninger, som et mere stille (arbejds)miljø eller at forklare situationen til klassekammerater, lærere, kolleger, familie og venner, være en stor

hjælp. Der findes også andre hjælpemidler, der kan gøre det lettere at følge undervisning, telefonsamtaler, TV, præsentationer eller møder. Disse hjælpemidler kan også være nyttige på steder som restauranter eller i teatret.

Støtte
Et arbejdsmedicinsk audiologicenter og/eller en høreplejefaglig rådgiver kan hjælpe med at få høreapparater eller hjælpemidler og kan give råd i forhold til arbejde og sociale situationer. Det vigtigste råd er ikke at vente for længe med at søge hjælp ved høreproblemer. De fleste oplever, at det forbedrer deres livskvalitet.

Høreværn
For at forhindre yderligere skade på hørelsen så meget som muligt, er rådet ikke at lytte til høj musik (for ofte eller for længe) eller at opholde sig i støjende omgivelser. Eller, hvis nødvendigt, at bruge høreværn.

Kommunikation ved døveblindhed
Hvis nogen har både nedsat hørelse og syn (døveblindhed), er der behov for nye måder at kommunikere på. Ved døveblindhed kan tegnsprog formidlet gennem berøring være egnet. Dette kaldes fire-hænder-tegnsprog. Det inkluderer også 'fingerspelling' i hånden.

Ved denne metode holder samtalepartnerne hinanden i hænderne, så den døvblinde person kan mærke, hvad der bliver tegnet.

Nogle personer kan stadig se godt nok til at genkende fagter. De kan bruge tegnsprog.

Det er vigtigt, at tegnene udføres inden for personens synsfelt. Nogle gange kan støtte fra en tegnsprogstolk være nyttig.

Gennem træning kan du lære, hvordan de forskellige kommunikationsmetoder virker. Det hjælper dig med at forberede dig på fremtiden. Hvad der virker bedst, afhænger af situationen og typen af døvblindhed. Du kan også deltage i disse træningssessioner sammen med dine pårørende.

Støtte til at håndtere ADOA-plus
Ved sygdomme, der påvirker cellernes energiproducerende strukturer (mitokondriesygdomme) som ADOA-plus, er generelle udsagn ofte upræcise. Fx hvor svær tilstanden er, hvordan den vil udvikle sig, og hvad du bør gøre. Omfanget af dine symptomer varierer fra person til person, selv inden for samme familie.

Derfor er det meget vigtigt, at information, støtte og behandling er godt tilpasset din situation. På den måde kan du sammen med din læge eller sundhedsfaglige rådgivere sikre, at du ikke bliver overbelastet. Det er også vigtigt at fokusere på, hvad du kan, frem for kun at se på begrænsningerne. Læs mere under ***'Hvad kan du gøre selv?'***.

Punkter at overveje i forhold til medicinbrug

Personer med ADOA-plus har brug for pleje, der passer til dem ('skræddersyet pleje'). Det er vigtigt, at sundhedsfaglige personer er opmærksomme på de medicinpræparater, de ordinerer. Personer med en mitokondriesygdom, som ADOA-plus, bør undgå visse medicinpræparater.

En gruppe læger og forskere fra forskellige lande har udarbejdet en liste over:

- Medicinliste med relativt sikker medicin 2020 (engelsk)
- Medicinliste over medicin, der kan være usikker 2020 (engelsk)
- Dansk oversættelse af medicinliste

Tip: Fortæl altid dine læger om denne liste.

Alternative behandlinger

Desværre findes der i øjeblikket ingen medicin, der kan helbrede ADOA-plus. Der forskes dog meget inden for dette område.

For personer, der spiser for lidt eller er underernærede, kan tabletter med ekstra vitaminer og mineraler (tilskud) være nyttige sammen med en sund kost.

Se 'Hvad du kan gøre selv' under ***'Sund kost'***.

Videnskabelig forskning

Forskere undersøger ADOA og ADOA-plus. Deres første mål er at finde en medicin, der stabiliserer synet og forhindrer yderligere forværring. Det kan tage år, før en medicin eller anden behandling faktisk er tilgængelig.

Nye typer behandling udforskes også, fx genterapi eller stamcelleterapi.

Mere forskning er vigtig, fordi en helbredelse af ADOA og ADOA-plus forbliver det ultimative mål for Cure ADOA Foundation.

6. Hvad kan du gøre selv?

Det er vigtigt at leve en sund livsstil: spise sundt, få nok motion og håndtere dine energiniveauer godt.

Sund kost: undgå at spise for lidt (underernæring)

En sund kost i overensstemmelse med officielle kostråd er vigtig for ADOA-plus. De dele af cellen, der producerer energi (mitokondrier), fungerer ikke så godt, og derfor har din krop andre energibehov. Se *'Hvordan får man ADOA-plus?'*.

Det er vigtigt at få nok energi fra din kost. Hvis du ikke formår det, kan underernæring udvikle sig. Ved underernæring er kroppen ofte for tynd på grund af utilstrækkeligt kropsfedt og muskelmasse. Du har så en dårlig ernæringsstatus.

For at forebygge underernæring:

- Fast ikke, og følg ikke en streng diæt, hvor du spiser meget lidt (slankekur).
- Hvis du har feber, skal du huske, at din krop har brug for mere energi.
- En diætist kan rådgive dig om, hvilken kost der passer bedst til dig. Målet er, at din kost er sund, din ernæringsstatus er god, og at du får en bedre livskvalitet.

Få nok motion uden at overanstrenge dig

En fysioterapeut (specialist i motion) kan rådgive dig om et træningsprogram, der passer til dig. Det hjælper med at forbedre din kondition og styrke. Styrketræning fokuserer især på, hvor længe du kan opretholde en anstrengelse (udholdenhed) frem for på at blive så stærk som muligt.

Eksempler på gode øvelser inkluderer gang/løb med en ven, tandemcykling, svømning, træning i fitnesscenter og dans.

Håndtering af din energi

En ergoterapeut kan lære dig, hvordan du håndterer din energi effektivt. Fx ved at bruge praktiske metoder eller hjælpemidler. Det hjælper med at forhindre, at du bliver overbelastet, og gør det muligt for dig at opdage, hvad du kan klare.

Hvad bør du undgå?

Der er også ting, du bør undgå, hvis du har ADOA-plus.
Rådet er:

- Dyrk ikke meget krævende fysiske aktiviteter.
- Undgå stress eller overanstrengelse, fx hvis du er syg eller har feber.
- Fast ikke, og følg ikke en streng diæt, hvor du pludselig spiser meget lidt (slankekur).
- Ryg ikke, og brug ikke e-cigaretter (vapes).
- Drik ikke alkohol.
- Tag ikke stoffer.
- Tag ikke medicin, der er skadelig for personer med ADOA-plus.

At håndtere din funktionsnedsættelse

Symptomerne på ADOA-plus har en betydelig indvirkning på dit daglige liv. Dårligt syn, hørevanskeligheder og let træthed påvirker dit skoleliv, dit valg af arbejde, dit sociale liv og dine hobbyer.

I nogle tilfælde kan du anmode om en samtale med en socialrådgiver eller psykolog. De kan hjælpe dig med at lære at håndtere din dobbelte

funktionsnedsættelse. De kan også give råd om, hvordan du kan gøre dit daglige liv lettere, fx ved at bruge hjælpemidler til at se TV, foretage opkald med hovedtelefoner, bruge et specielt rejsekort til offentlig transport eller arrangere taxatransport, hvor det er nødvendigt, osv.

Støtte fra ligesindede

Det kan være nyttigt at dele erfaringer med personer, der har samme tilstand. Dette kaldes støtte fra ligesindede. Det hjælper dig med at indse, at du ikke er alene. Du kan udveksle tips og praktiske løsninger.

Der er en særlig ADOA-plus-dag hvert år. Der er også en separat gruppe i ADOA-appen. Og en WhatsApp-gruppe, der kun består af personer med ADOA-plus. Send en e-mail til Gabriëlle for at tilmelde dig.

Fællesskab

Vi har vores egen app til alle, der er tilknyttet ADOA og ADOA-plus. Med denne app kan du chatte med hinanden i gruppechats eller have én-til-én-samtaler.
Vi deler også nyhedsopdateringer og aktiviteter via appen. Så med denne app kan du holde dig opdateret med alle de seneste nyheder.
Læs mere om Cure ADOA Foundation-appen >

Ønske om at få børn

Hvis du (eller din partner) har en arvelig tilstand, kan det påvirke din beslutning om, hvorvidt I vil have børn. Det betyder også, at der er muligheder for at reducere risikoen for, at et barn arver ADOA og ADOA-plus.

Ved ADOA og ADOA-plus ved du, at ethvert barn har 50% chance (1 ud af 2) for at arve mutationen i OPA1-genet. Hvis et barn arver denne mutation, vil cirka 95% (19 ud af 20) faktisk udvikle symptomer. Beslutninger om at få børn varierer fra person til person. De kan også afhænge af, hvordan nogen oplever livet med ADOA og ADOA-plus. Det er vigtigt at bemærke, at sværhedsgraden af symptomer hos barnet kan være forskellig fra forælderens.

Ikke at ønske at få et barn med ADOA eller ADOA-plus betyder ikke, at det er umuligt at få et barn. Der findes forskellige muligheder, herunder PGT. Dette er en test, der udføres på embryoner, før de overføres til livmoderen (embryoselektion, præimplantatorisk genetisk testning).

Læs mere om ADOA og ønsket om at få børn >

Tip: Drøft dit ønske om at få børn med din læge før undfangelsen.

Forsikring

Det er godt at vide, at en genetisk defekt i dit DNA nogle gange kan have konsekvenser, hvis du ønsker at tegne en forsikring. Fx livsforsikring og/eller invalideforsikring (forsikring, hvis du ikke længere kan arbejde). Indvirkningen på forsikringer varierer fra land til land.

7. Hvad laver Cure ADOA Foundation?

Siden november 2018 har Cure ADOA Foundation arbejdet på at støtte personer med ADOA eller ADOA-plus og deres familier. Det er en anerkendt patientorganisation.

Fonden har fire mål:
1. Støtte videnskabelig forskning
2. Talerør (advocacy)
3. Øge kendskabet til ADOA(-plus)
4. Forbinde ligesindede

Det ultimative mål er at forebygge og helbrede ADOA og ADOA-plus. Spørgsmål om ADOA-plus? Send os en e-mail! info@adoa.eu

8. Vil du vide mere? Du kan også finde dette interessant:

- Information efter land
- Hvad er ADOA – digital patientfolder
- ADOA-plus-dag 29. marts: lærte meget af dr. Janssen og af hinanden!
- ADOA-podcast Episode #13: Dr. Mirian Janssen om ADOA-plus
- Gabrielles historie
- Vejen til behandling 21 om arvelighed
- Oversigt over 'Vejen til behandling'
- Livsstilstips
- Liste over medicin til ADOA/ADOA-plus (downloads)
- ADOA og ønsket om at få børn (PGD)
- Andre potentielt nyttige links

At komme i kontakt med andre

- Cure ADOA Foundation-appen: hold kontakten!

En WhatsApp-gruppe eksklusivt for personer med ADOA-plus. Send en e-mail til Gabriëlle for at tilmelde dig.

Om Cure ADOA Foundation
Siden november 2018 har Cure ADOA Foundation arbejdet for at støtte mennesker med ADOA(-plus) og deres familier.

Hjemmeside: www.adoa.eu/da/
E-mail: info@adoa.eu

CURE ADOA FOUNDATION