

## Om retinitis pigmentosa ved Cecilie Bredrup

Cecilie Bredrup er en norsk øyelege og forsker med spesialkompetanse når det gjelder arvelige øyesykdommer som Retinitis Pigmentosa (RP). Hun har vært en aktiv bidragsyter i arbeidet med å etablere et nasjonalt register for RP i Norge, med mål om å samle data om sykdommens utbredelse og forbedre behandlingstilbudet. Bredrup har også vært involvert i forskning og utvikling innen synshelse og har hatt en viktig rolle i å fremme bevissthet om behovet for bedre helsetjenester og oppfølging for personer med synsnedsettelse.

Retinitis Pigmentosa (RP) er en gruppe arvelige øyesykdommer som gradvis fører til tap av syn, ved at netthinnen, som er ansvarlig for å omdanne lys til elektriske signaler som hjernen tolker som bilder, svekkes. Sykdommen fører til en nedbrytning av fotoreseptorene i netthinnen, og dette medfører gradvis synstap. De mest kjente symptomene på RP er innsnevret synsfelt, også kjent som tunnelsyn, der synsfeltet blir mindre og gjør det vanskeligere å oppdage ting på sidene. Personer med RP kan også oppleve nattblindhet, som gjør det vanskelig å se i svakt lys eller mørke, samt økt følsomhet for sterkt lys, kjent som blinding.

Forløpet av RP varierer mye fra person til person; noen opplever tidlig synstap, mens andre beholder synet i mange år. RP kan også forekomme som en del av syndromer som Usher syndrom, der synsproblemer kombineres med hørselstap. Selv om det ikke finnes noen kur for RP, gir forskning på nye behandlingsmetoder, som gen- og stamcelleterapi, samt teknologiske hjelpemidler som AR-briller, håp for bedre støtte. I tillegg er opplæring i hvordan man bruker sitt gjenværende syn og utvikler kompensierende strategier viktig for å bevare livskvaliteten og selvstendigheten til personer med diagnosen.

## Om retinitis pigmentosa i Norge ved Cecilie Bredrup

Retinitis Pigmentosa (RP) er en sjelden øyesykdom som rammer et lite, men betydelig antall personer i Norge. Det anslås at omtrent 2 000 mennesker i Norge lever med RP, men det nøyaktige tallet er vanskelig å fastslå fordi sykdommen kan utvikle seg langsomt, og mange kan ha en mild form som ikke nødvendigvis diagnostiseres tidlig. Per i dag finnes det ikke et nasjonalt register over personer med **Retinitis Pigmentosa (RP)** i Norge. Dette gjør det vanskelig å få en nøyaktig oversikt over antall personer som lever med sykdommen, og hindrer bedre målrettede tiltak og forskning. Imidlertid er det et økende fokus på å etablere et slikt register. Flere aktører jobber aktivt med å få på plass et nasjonalt register som kan samle data om personer med RP. **Cecilie Bredrup** er spesialist i øyesykdommer og forsker med spesialkompetanse innen pediatrik oftalmologi og arvelige øyesykdommer. Hun har vært en sentral aktør i arbeidet med å etablere et nasjonalt register for personer med Retinitis Pigmentosa (RP) i Norge. Gjennom sitt engasjement har hun bidratt til å øke bevisstheten om behovet for et slikt

register, som er avgjørende for å samle inn data om sykdommens utbredelse, utvikling og for å målrette forskning og behandling. Et nasjonalt register vil også legge til rette for bedre koordinering av helsetjenester og støtteordninger for personer med RP.

Et slikt register vil kunne gi bedre innsikt i sykdommens utbredelse, utvikling og behovene til de som rammes. Det vil også legge til rette for mer målrettet forskning og forbedrede tjenester for personer med RP, samt bidra til mer effektive folkehelseinitiativer.

RP er en arvelig sykdom, og den kan ramme både voksne og barn. Den kan også oppstå som en del av syndromer som Usher syndrom, hvor synstapet kombineres med hørselstap.

Behandlingsmulighetene for RP er fortsatt begrensede, men det er pågående forskning på områder som gen- og stamcelleterapi, og det er håp om at disse kan gi bedre behandling i fremtiden. I Norge finnes det spesialiserte ressursentre som Eikholt og Hurdal syns- og mestringscenter, som gir støtte og hjelp til personer med synsproblemer, inkludert RP. Her tilbys både teknologiske hjelpemidler og opplæring i mestringsstrategier for å utnytte gjenværende syn, samt psykososial støtte for å håndtere de utfordringene sykdommen medfører.

I tillegg er det et sterkt støtteapparat gjennom organisasjoner som Norges Blindforbund, som arbeider for å fremme rettighetene og livskvaliteten til personer med synsproblemer, inkludert de som har RP. Teknologiske fremskritt som spesialbriller og synstreningsprogrammer bidrar også til å forbedre livskvaliteten for mange som lever med denne sykdommen.