



Stav-tappdystrofi, tidig form

Tidig form av stav-tappdystrofi är en ärftlig ögonsjukdom som påverkar näthinnans synceller, stavarna och tapparna. Sjukdomen leder till olika former av synnedsättning. Svårighetsgraden varierar.

I Sverige föds 2–4 barn med tidig form av stav-tappdystrofi varje år. Sammanlagt finns det drygt 200 personer i landet med någon form av sjukdomen.

Symtom

Vid tidig form av stav-tappdystrofi är synen nedsatt redan från födseln. Hur allvarlig synnedsättningen är varierar mellan olika barn med sjukdomen.

Snabba ofrivilliga ögonrörelser (nystagmus) kan förekomma under de första levnadsåren. Hos barn som utvecklar synförmåga sker vanligen en långsam förbättring under de första åren. Hos en del barn försämras synen sedan gradvis. Hos andra är synförmågan mer stabil och försämras bara långsamt.

De flesta saknar mörkerseende och har ett inskränkt synfält, vilket medför svårigheter att orientera sig. Många är ljuskänsliga. Även färgseendet och kontrastseendet kan påverkas. Många har brytningsfel.

Barn med en svår form av sjukdomen saknar helt synförmåga. Det är vanligt att de vid 3–4 månaders ålder börjar trycka händerna mot ögonen.

Hos en del barn påverkas ögats hornhinna, möjligen till följd av att de trycker sina händer mot ögonen.

Hos vuxna med tidig form av stav-tappdystrofi sker vanligen en successiv försämring av synförmågan.

Orsak

Tidig form av stav-tappdystrofi uppkommer till följd av förändringar i gener med betydelse för näthinnans utveckling och funktion.

Behandling

För de flesta med tidig form av stav-tappdystrofi finns det ingen botande eller bromsande behandling. Insatserna syftar

till att lindra symtomen och kompensera för synnedsättningen.

Vid en specifik genetisk förändring kan genterapi erbjudas om särskilda kriterier är uppfyllda. Behandlingen kan bromsa sjukdomsförloppet och till viss del förbättra synfunktionen.

Synförmågan hos barn med sjukdomen bör kartläggas tidigt och följas under uppväxten hos både barnögonläkare och synhabiliteringen. Hos barn som reagerar på synintryck korrigeras brytningsfel med glasögon.

Barn och vuxna med svår synnedsättning eller blindhet behöver synhabilitering för att få hjälp att använda sin synförmåga och/eller lära sig tekniker som kompenserar för synnedsättningen. Synhabiliteringen erbjuder också anpassningar och hjälpmedel.

Barn med synnedsättning behöver tillgång synpedagogiska resurser, anpassningar och lämpliga läromedel.

I vuxen ålder behövs fortsatt kontakt med en synenhet. Insatser i form av ledsagning och färdtjänst kan vara till stor hjälp i det dagliga livet.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

Resurser

Särskild kunskap om tidig form av stav-tappdystrofi finns vid Specialmottagningen för ärftliga ögonsjukdomar, Skånes universitetssjukhus, Lund.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Retina Sverige
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad januari 2026.