

INTRESSEORGANISATIONER

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna
med utvecklingsstörning
tel 08-508 866 00
e-post fub@fub.se
www.fub.se

Autism- och Aspergerförbundet
tel 08-420 030 50
e-post info@autism.se
www.autism.se

SRF, Synskadades Riksförbund
tel 08-39 90 00
e-post info@srf.nu
www.srf.nu

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om optikushypoplasi i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och tillstånd som leder till funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

Databasen finns på:
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

INFORMATIONSCENTRUM FÖR OVANLIGA DIAGNOSER

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se



GÖTEBORGS UNIVERSITET



Optikushypoplasi

OPTIKUSHYPOPLASI

Optikushypoplasi är en medfödd synnervsmissbildning, som kan förekomma isolerat eller i kombination med hormonella och/eller neurologiska och kognitiva avvikelser eller beteendestörningar.

- Den exakta förekomsten är inte känd, men det uppskattas att cirka 17 barn per 100 000 i åldern 0-18 år har optikushypoplasi.
- Orsaken är okänd, men synnervsmissbildningen är troligen resultatet av flera olika samverkande faktorer.
- Eftersom det förekommer symtom i olika kombinationer varierar funktionsnedsättningarna mellan olika personer.

Symtomen kan visa sig under det första levnadsåret eller när barnet blir lite äldre. Synnedsättningen varierar från lindrig till blindhet.

Hormonella brister finns hos ungefär hälften. Vanligast är brist på tillväxthormon (GH), vilket leder till minskad tillväxt. En del barn kan också ha brist på andra hormoner, t ex sköldkörtelstimulerande hormon (TSH), som medför störningar i ämnesomsättningen och leder till sämre tillväxt och försämrad kognitiv utveckling. Underskott på adrenokortikotrop hormon (ACTH) påverkar binjurarna så att det uppstår brist på kortison. Brist på antidiuretiskt hormon (ADH) stör vätskebalansen.

Det kan även förekomma hormonbrister som ger en försenad pubertetsutveckling. De hormonella störningarna verkar vara större vid dubbelsidig optikushypoplasi.

De neurologiska funktionsnedsättningarna varierar mycket. Den grov- och finmotoriska

utvecklingen påverkas ofta. Under vila kan muskelspänningen vara låg. En del barn har epilepsi.

Barnen kan ha från normal begåvning till svår utvecklingsstörning.

- Synnedsättningen märks i regel först, och undersökning av syn och ögon ger misstanke om optikushypoplasi. Vanligtvis behövs kontakt med flera olika specialister innan en utredning är klar.
- De hormoner som saknas måste ersättas. Flera av hormonbristerna kan behandlas med gott resultat om de upptäcks tidigt. Om barnet har brist på kortisol och får hög feber ska kortison-tillskottet ökas.

Epilepsi behandlas med läkemedel.

Omfattningen av funktionsnedsättningarna avgör vilka habiliteringsinsatser som behövs, men de innefattar alltid synhabilitering. Efter en bedömning av synförmågan får barn med en synnedsättning lära sig använda sin syn på bästa sätt med hjälp av synhjälpmedel. Vid behov får de även lära sig andra tekniker, t ex punktskrift.

Som vuxen kan man behöva fortsatta medicinska och habiliterande insatser samt psykologiskt och socialt stöd.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Resurscenter syn/Örebro och Resurscenter syn/Stockholm ingår i Specialpedagogiska skolmyndigheten och kartlägger praktisk synfunktion samt ger pedagogiska råd.

SAMHÄLLETETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387, LSS) men stöd kan också ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har det yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för mer information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inklusive rehabilitering, rehabilitering och hjälpmedel. I patientlagen (2014:821) regleras rätten till bl a information, delaktighet, tillgänglighet, fast vårdkontakt och individuell planering samt val av utförare. Rehabilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget eller sjukvårdsregionen ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Kontakta landstinget eller sjukvårdsregionen för mer information.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd som föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta försäkringskassan för mer information.