



# info 4:08

## *Svenska RP-föreningen*

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

December-februari

## Dags att summera 2008

Det har varit ett händelserikt år för oss som är intresserade av vad som händer på forskningsfronten och detta har man kunnat läsa om i flera av årets nummer av RP-info. Det är mycket glädjande att kliniska försök på patienter med vissa former av RP verkar ge positiva resultat och jag ser med tillförsikt fram emot ett minst lika intressant år 2009. Vi kommer att fortsätta att fokusera på att informera så mycket som möjligt om vad som pågår inom forskningen.

Vad har då hänt här hemma hos oss i Sverige? Vi har för första gången på länge en helt fulltalig styrelse varav mer än hälften är nya eller nygamla styrelseledamöter. Detta har nu visat sig ge frukt i många nya och kreativa idéer. Av detta har en del märkts redan i år men jag kan redan nu utlova fler positiva förändringar nästa år.

Ett exempel är att vi nu möjliggör att man kan bli medlem i RP-förening-

en viawebbplatsen. Detta har redan gett resultat i ett flertal nya medlemmar. Nästa år siktar vi på att förbättra webbplatsen ytterligare och på så sätt hoppas vi att vi kan attrahera ännu fler personer att bli medlemmar i RP-föreningen.

Vi ska även försöka att lösa frågan om vi ska bli en branschförening till SRF eller inte och presentera ett förslag på årsmötet.

Jag vill passa på att tacka arrangörerna av höstmötet på Almåsa, det vill säga Åse Hedin och Göran Westberg med gediget bistånd av vår administratör Pontus Norshammar. Det var kul att se så många nya ansikten under helgen och jag hoppas att ni som var närvarande fick en intressant och trevlig helg.

Tack för i år!

Henrik Rüffel, föreningsordförande

# Svenska RP-föreningen

Postadress:  
Box 4903  
116 94 STOCKHOLM

Besöksadress:  
SRF Stockholms stad  
Gotlandsgatan 44, 4 tr

Administratör:  
Pontus Norshammar  
adm (snabel-a) srpf.a.se  
tfn: 08-702 19 02

Plusgiro 62 21 08-9

Gåvor pg 24 75 19-2

Webbplats:  
<http://www.srpf.a.se>

Användarnamn för medlemssidorna på webbplatsen är "vinter" med lösenordet "spade".

Ansvarig redaktör:  
Leif Pehrson,  
tfn: 08-514 302 21,  
leif (snabel-a) srpf.a.se

I redaktionen:  
Svante Anderson,  
tfn arb: 018-67 30 02,  
svante (snabel-a)  
sRPf.a.se

Bengt Vilhelmson,  
tfn: 08-694 81 18,  
bengtv(snabel-a)srpf.a.se

Tryck: Universitetsservice AB,  
US-AB Stockholm 2008

## info 4:08

December-februari

RP-info utkommer i mars, juni, september och december. Manusstopp är den 15:e i månaden före utgivningsmånaden.

### Innehåll

- 1 Dags att summera 2008
- 3 Höstmötet på Almåsa
- 5 Från starrstickning till modern kataraktkirurgi
- 9 Registerdiskussion
- 11 Fakta om det svenska RP-registret
- 12 Ärftlighet och RP
- 15 Paralympics – ett äventyr
- 17 Mitt första år som synskadad
- 18 Nytt från forskningsfronten
- 19 Saxat på RP-listan
- 20 Tre RP-filmer från Norge

### Ansvarsbegränsning

Informationen i Svenska RP-föreningens tidning RP-info tillhandahålls som en service till läsaren utan någon som helst garanti. Svenska RP-Föreningen har ingen möjlighet att i detalj bedöma riktigheten och relevansen i den information vi publicerar och vi har heller ingen möjlighet att ge medicinsk rådgivning i dessa frågor. Var och en måste själv, tillsammans med sin ögonläkare, bedöma om informationen är korrekt och tillämplig på den egna situationen.



*Laurence, Henrik och Bengt berättar om Helsing forskonferensen.*

## Höstmötet på Almåsa

av Susanne Mirshahi, Kungälv

Föreningens höstmöte 2008 gick av stapeln på Almåsa 22-23 november, säsongens hittills vintrigaste helg. Det var rejält snöfall både lördag och söndag, vilket inte störde oss, då inomhus rådde både värme och trivsel.

Glädjande nog var det en god upplutning vid mötet. Ungefär 45 personer kom från hela landet, från Malmö i söder till Umeå i norr (även om det var en viss övervikt av Stockholmare....). Mötet på lördagsförmiddagen avhandlade bl a frågor kring föreningens

ekonomi, samarbete med SRF samt föreningens framtid. En debatt fördes om huruvida föreningen ska gå med som en branschförening inom SRF.

Mötet beslutade att uppdra åt styrelsen att fortsätta den påbörjade diskussionen med SRF och ta fram ett förslag till nästa årsmöte.

Föreningen har bildat en arbetsgrupp som ska se över hur föreningen arbetar, så det överensstämmer med vad medlemmarna tycker. Caisa Ramsha-

ge redovisade några av gruppens förslag på kommande arbetsområden.

En sak är att förnya webbplatsen. Det är viktigt att den är fräsch och aktuell, då den ju är föreningens ansikte utåt.

Caisa berättade också att utomlands har motsvarande föreningar många utåtriktade aktiviteter för att samla in medel till RP-forskning samt sprida information till allmänhet. Kanske är det något även för vår förening?

Vi fick också veta att en grupp med Anita Andersson i spetsen håller på att ta fram en omfattande bok om RP – den ska innehålla viss medicinsk information men också om hur det är att leva med RP, att göra karriär med RP mm. Det låter mycket lovande!

Efter en god lunch tog sedan eftermiddagsaktiviteterna vid. Det blev filmvisning med efterföljande diskussioner. Den norska RP-föreningen har tagit fram tre filmer under temat ”Når synet svikter”. Vi fick se två av dem, men undertema mobilitet resp. følelser (känslor). Anita Andersson höll i diskussionerna efter filmen.

Under eftermiddagen fick vi också en förevisning av solglasögon under utveckling. Dan Jonsson och Börje Eriksson från Umeå förevisade. De som ville fick prova en prototyp av ett par solglasögon där man själv kan reglera hur mörka/ljusa man vill ha dem. Behovet kan ju skifta starkt under dagen, och detta är ett sätt att slippa ha

så många olika glasögon med sig. Det blir intressant att följa utvecklingen.

Efter en utsökt middag på kvällen fick vi lite underhållning av duon Vismust – det var visor av Evert Taube, Cornelis Vreeswijk, Barbro Hörberg med flera. Vad mycket visor det finns och vilka härliga texter!

På söndagen fick vi höra ett intressant föredrag om kataraktkirurgi av ögonkirurg Hans Setterquist från Stockholms ögonklinik på Sophiahemmet. Se separat artikel.

Det blev en riktigt späckad söndagsförmiddag, då nästa programpunkt var information från sommarens stora attraktion – Retina International World Congress i Helsingfors. Henrik Ruffel, Bengt Wilhelmsson och Laurence Westerlund gav oss lite glimtar från några intressanta föredrag. En sammantagen känsla från kongressen var att läget är rätt positivt; det görs framsteg inom nya områden – det gäller både stamcells forskning, nya tillväxtfaktorer, konstgjorda näthinnor mm. Mer från kongressen fanns i RP-info nr 3:08.

Efter en god lunch avslutades så denna Almåsa-helg och vi återvände hemåt mätta och belåtna, efter att ha fyllts av såväl andlig som lekamlig spis under helgen!

Tack för ett bra arrangemang!

# Från starrstickning till modern kataraktkirurgi

av Susanne Mirshahi, Kungälv

Vid RP-föreningens höstmöte på Almäsa fick vi lyssna till ögonkirurg Hans Setterquists mycket intressanta exposé över behandling av grå starr genom tiderna och nog är man tacksam att vetenskapen går framåt! Vi fick också se en fascinerande film av en kataraktoperation.

Hans Setterquist använder helst beteckningen katarakt istället för starr. Säger man starr måste man precisera om man avser grå starr eller grön starr (glaukom), vilket ju är en helt annan sjukdom. För att undvika begreppsförvirring är det bättre att använda beteckningen katarakt för grå starr.

Ordet katarakt kommer från latin och betyder vattenfall. Utseendet på en mogen starr, med en nästan vit lins, kan ge associationer till rinnande vätskor och därav namnet katarakt.

Katarakt är en mycket vanlig sjukdom, och det är den vanligaste orsaken till blindhet i världen. Man räknar med att 20-25 miljoner människor i världen är blinda p.g.a katarakt. Det är en mycket vanlig sjukdom i Sverige också, även om vi tack och lov här har tillgång till modern operationsteknik.

Katarakt kan drabba i alla åldrar, t.o.m i spädbarnsåldern, men det är vanli-

gare ju äldre man är. I 70-årsåldern har nästan 50 % av befolkningen katarakt i någon utsträckning.

Enda behandlingen är kirurgi, även om man utomlands använder en del ögondroppar med vitaminer och antioxidanter för att påverka kataraktutvecklingen. Någon effekt av dessa ögondroppar är inte visad och i Sverige används det inte alls.

Katarakt är ju en sjukdom i linsen. Linsen är ca 10 mm i diameter och 3 mm tjock, och i både storlek och form kan den liknas vid en "tulotablett". Linsen växer för varje år, och man kan faktiskt se "årsringar" på den. Linsens uppgift är att bryta ljuset för att vi ska få en skarp bild på näthinnan. När linsen blir grumlig, som vid katarakt, hindras ljuset från att brytas korrekt och bilden blir därför suddig. Istället för att fokusera ljuset på en enda punkt på näthinnan sprids ljuset lite mer över hela näthinnan och man blir då vanligen också mycket bländningskänslig. Vid mogen starr kan knappt något ljus passera linsen och man kan då endast skilja mellan ljus och mörker.

## Ingen ny sjukdom

Sjukdomen har varit känd i flera tusen år och en behandlingsmetod som

kallas starrstickning finns beskriven redan ca 600 f.Kr i Indien och den användes även i vår del av världen in på 1900-talet. Det var en metod som gick ut på att man gjorde ett litet snitt i ögat, gick in med ett nålliknande instrument och helt enkelt tryckte undan linsen in i glaskroppen, så ljuset kunde gå in utan att passera linsen.

Detta ingrepp gjordes på mogen starr och i förhållande till att inte se alls kunde man förmodligen se rätt hyfsat efter en starrstickning. Någon skarp-syn kunde man dock inte få; för det krävs ju att man har en lins som bryter ljuset. Behandlingen utfördes ofta av resande sällskap som hade åkt sin väg innan infektioner och andra komplikationer hann tillstöta...

Den första moderna starroperationen gjordes på 1700-talet, då man istället för att trycka undan linsen tog ut den ur ögat.

På 1800-talet fick man dessutom tillgång till bedövande kokain-ögondroppar. 1949 gjordes den första operationen då en ny lins sattes in efter att den grumliga tagits ut, men inte förrän på 80-talet blev operationsmetoden mer spridd och i allmänt bruk.

Ett alternativ förr var att använda s.k starrglasögon. Det var glasögon med extremt starka glas, vilket i princip innebar att linsen sattes utanför ögat. Operationstekniken har sedan ytterligare förfinats och jag ska senare i artikeln beskriva en modern kataraktoperation.

Förr opererade man inte förrän i ett ganska sent stadium av sjukdomen, då patienten hade s.k mogen starr och i princip inte såg någonting. Eftersom tidigare operationsmetoder innebar större risker och sämre resultat än idag ville man vänta till ett sent stadium, då man inte hade så mycket att förlora på att operera och ta risken för komplikationer.

Idag är tendensen att man opererar i betydligt tidigare stadium; man brukar säga att det är tid för operation då patientens subjektiva besvär överväger risken för komplikationer (som alltså är relativt liten idag).

Starroperation är den vanligaste av alla operationer i Sverige – det utförs mellan 70 och 80 tusen per år i landet.

### Vad är då orsaken till katarakt?

Någon egentlig orsak till varför man får katarakt känner man inte till. Man vet dock att det blir vanligare med ökande ålder. Trauma mot ögat (exempelvis kraftiga slag eller stick i ögat) ökar också risken, liksom vissa andra ögonsjukdomar. Förutom retinitis pigmentosa ökar också glaukom, druvhinneinflammation och diabetesrelaterade ögonskador risken för katarakt.

Det finns också helt andra sjukdomar som kan öka risken för katarakt, såsom diabetes (utan ögonkomplikationer), Downs syndrom och atopiskt eksem.

Kortisonbehandling, såväl systemisk behandling som lokal behandling i form av ögondroppar, ökar risken för katarakt. Den typen av katarakt man kan få av kortisonbehandling liknar den man får vid RP.

## Katarakt och RP

Det finns några saker som särskiljer katarakt hos en retinitiker jämfört med övriga former:

Det är en bakre subkapsulär katarakt man vanligen får som retinitiker. Grumlingen börjar då centralt, långt bak i linsen, där ljuset måste igenom innan det når näthinnan; således ett kritiskt ställe. Detta innebär att som retinitiker får man förhållandevis större subjektiva besvär av en till synes lindrig katarakt jämfört med andra patienter. (Om istället grumlingen sprids mer jämt över linsen eller åt sidorna stör det synen mindre.)

RP-patienterna är också i allmänhet yngre och medelåldern är endast 45-50 år vid operation.

Katarakt sänker kontrastkänsligheten mer hos en retinitiker än hos andra, och den är ju vanligtvis dålig redan innan katarakt utvecklas.

En ytterligare sak som skiljer ut RP-patienterna är att efterstarr är betydligt vanligare. 60-70 % utvecklar efterstarr, hos andra patienter är det endast 15-20 %. (Efterstarr innebär att även kapseln som sitter runt linsen grumlas.)

Ett generellt problem när man har katarakt samtidigt med andra ögonsjukdomar är att det blir svårare att bedöma när det kan vara lämpligt att operera; då det kan vara svårt att skilja hur stor del av synförsämringen som beror på katarakt och hur stor del som beror på den andra sjukdomen, t.ex RP.

Själva operationen av katarakt skiljer sig dock inte för en RP-patient – samma teknik används, det är inte mer komplicerat och det är inte fler komplikationer. Man måste dock vara medveten om att resultatet ju beror på näthinnefunktionen. Det är den som är den begränsande faktorn.

Att RP-patienterna är yngre vid operation gör också att vissa har kvar en viss ackommodationsförmåga i linsen (dvs förmågan att anpassa linsens tjocklek för att få skarp bild på olika avstånd). Den nya plastlinsen är ju stel och kan således bara ge skarp bild på ett visst avstånd; på andra avstånd får man kompensera med glasögon. För äldre patienter är det här vanligtvis inget problem; de är redan vana att använda läsglasögon, men för en yngre patient kan det kännas ovant och det är viktigt att vara förberedd på att det blir så.

## Hur går en operation till?

Före operationen träffar patienten ögonläkaren för att gå igenom förut-sättningarna för operationen. Patienten informeras också om riskerna

med operation. En komplikationsrisk finns alltid, även om den är mycket liten. En patient av 2-3000 får besvär med blödningar och infektioner efter operationen och färre än en av 3000 patienter kan riskera blindhet efter operationen.

En biometri görs, dvs en mätning av ögats längd och brytkraft, för att kunna beräkna den nya linsens styrka.

Det ingrepp som för oss lekmän känns ganska komplicerat tar endast 6-10 minuter att genomföra för en rutinerad ögonkirurg. Hans Setterquist visade en film från en av sina kataraktoperationer, vilket var mycket fascinerande att se.

Operationen görs nästan alltid i vaket tillstånd, så man börjar med att ge lokalbedövande ögondroppar.

Först läggs ett snitt på 2,5 mm mellan ögonvitan och hornhinnan och ett lite mindre hjälpsnitt på ca 1 mm. Sedan rivs en öppning i den kapsel som omger linsen. Kapseln består av en mycket tunn men stark hinna som omsluter linsen och håller den på plats. En gelé sprutas in för att ögat inte ska falla ihop och kirurgen se bättre.

Därefter går ögonkirurgen in med ett instrument som med hjälp av ultraljud smular sönder den sjuka linsen. De söndersmulade resterna suggs upp av instrumentet – det såg ut som en form av dammsugning. När kapseln är tom och ren läggs den nya linsen

in, vilket också kan göras via det lilla snittet. Plastlinsen, som är mjuk, viks ihop och förs in via ett litet rör. Inuti kapseln vecklar den ut sig och lägger sig sedan på plats, delvis med hjälp av två stödben som finns på linsen. Snitten behöver inte sys, då vävnaden är så elastisk att de går ihop av sig själv. För att undvika infektioner sprutas antibiotika in avslutningsvis.

Direkt efter operationen ser man ingenting, eftersom ögat då är både bedövat och bländat, men synen återfås mycket snart. Första dygnet kan man uppleva en del ljus- och färgfenomen men redan dygn två har de flesta alltså fått sin nya syn. För vissa kan det dock dröja något längre, vilket är helt normalt.

Efter operationen får man givetvis gå på kontroller. Tre veckor måste man använda kortisonögondroppar, för att minska inflammation och svullnad efter operationen. Man kan leva som vanligt; det enda man bör undvika är att bada i simhall första veckan, p.g.a infektionsrisken. Om nya glasögon ska provas ut är det lämpligt att göra det efter ca 6-8 veckor.

Föreläsningen var som sagt mycket intressant och informativ. Flera i auditoriet hade redan gjort kataraktoperationer och många av oss kommer säkert dithän en dag. Många frågor blev besvarade och jag tror samtliga gick därifrån lugna och tillfreds inför eventuella väntande kataraktoperationer.



# Registerdiskussion

Vid Retina Internationals konferens i Helsingfors i somras framfördes ofta och starkt att det är viktigt för alla med RP att få reda på vilken typ av RP man har dvs genfel och ärftlighet. Kring detta uppstod en diskussion på vår diskussionslista och vi återger här några inlägg och en kommentar från Caisa Ramshage, som skrev några av artiklarna om konferensen i förra RP-info. I den efterföljande faktaartikeln finns information om RP-registret som delvis är hämtad ur en artikel i RP-info nr 2:08.

## Inlägg 1:

Jag reagerade kraftigt på en artikel i senaste RP-info. Där sägs att alla som inte tagit reda på vilken typ av RP man har ska skämmas. Det borde också ha berättats för oss SOM INTE VET hur vi ska bära oss åt för att få veta. Jag har ett flertal gånger tagit upp detta med min ögonläkare precis som min dotter med sin och vi får bara svaret att det är ointressant. Vi bor i helt olika kommuner. Min dotter i en storstadskommun och jag själv i en liten, så problemet är tydligen inte geografiskt. Ingen av oss bor dock i Lund, det kanske skulle ha varit lättare då.

Jag är också intresserad av information om RP-registret eller hur man kan få veta om man till exempel finns med där. Om man tar in en artikel om RP-registret i RP-info så utgår man tydligen ifrån att alla med RP vet allt om RP-registret.

Jag vet att jag för många år sedan fick frågor av min ögonläkare om alla i min familj som hade RP som jag kände till men vad dessa upplysningar tog vägen eller vad de skulle användas till har jag inte fått veta.

Jag tycker RP-info som skall komma med upplysningar till oss med RP allt för många gånger tar saker för givna.

Jag som haft RP i många år vet ändå inte allt som skrivs i tidningen, dessutom vad jag förstår tillkommer också ideligen nya medlemmar. Tar man in en artikel om till exempel RP-registret så skulle det väl inte vara så stort problem att tillfoga en liten faktaruta med information, eller? Många, i dag lite ilska, hälsningar.

## Inlägg 2:

Jag fick min felande gen bestämd för många år sedan. Detta ligger i tryckt förvar hos sjukhuset. Jag känner inget personligt behov av att veta det och gör det inte heller. Vi vet ju alla att det inte finns någon bot för tillfället.

Jag fick min diagnos för 53 år sedan och man har alltid hört att om 10 år kan det nog finnas bot och det lever jag med. När det kommer fram att det finns den minsta möjliga möjlighet för bot och bättring gå då till attack för att få en genundersökning. Jag tycker inte att man idag bör känna sig vare

sig misshandlad eller dum för att inte ha fått sin RP bestämd.

Jag tycker att RP-föreningen gör ett fantastiskt arbete genom att sprida kunskap om denna komplexa sjukdom, som forskarna outtröttligt forskar vidare på. Tråkigt att inte fler retinitiker är med i föreningen.

### **Inlägg 3:**

Jag måste nog hålla med om att det vore bra att få veta testresultatet av minst tre skäl.

Det första skälet är att jag ska få ett kvitto på att jag över huvud taget är med i registret. I skrivande stund så vet jag faktiskt inte om jag är det. Man måste ha koll på det tycker jag.

Det andra skälet är att om man får nys på att något är på gång så vill man ju gärna vara på tårna i detta läge. Man kan ju inte nödvändigtvis vara säker på att man inte missas att väljas till en testgrupp.

Det tredje skälet gäller mina anhöriga. De måste ju också få en visshet om vad som är på gång.

### **Caisa:**

Tack för inläggen. Det är rätt att det hade varit bra med en ruta i senaste RP-info om hur man går tillväga för att få reda på vilken typ av RP det är man har. Men när jag kom hem efter Helsingfors så var jag bara så glad över att de äntligen började prata om be-

handlingar på människor att jag glatt satte mig att skriva artiklarna och hade inte en tanke på att den informationen saknades.

Det är dock oerhört bra när andra medlemmar i föreningen reagerar, för då kan man ju rätta till det till nästa tidning. Fortsätt gärna att tala om när ni tycker det är något som saknas eller är otydligt, det är enda sättet för oss att bli bättre.

Så till frågan om hur man bestämmer vilken typ av RP man har. Jag är ingen expert inom sjukvårdsområdet - utan en vanlig RP-patient - så det enda sättet som jag känner till för att bestämma vilken RP-typ det är man har är att genom sin vanliga ögonläkare få en remiss till en undersökning på närmaste ögonklinik. Om denna inte kan göra en sådan undersökning (se faktaartikeln) så ber man i stället om en remiss till ögonkliniken på Universitetssjukhuset i Lund.

En del landsting är oerhört tröga med att ordna med remiss till Lund, men argumentet att man inte skulle få komma dit för att det ändå inte finns någon behandling mot sjukdomen, det argumentet börjar bli allt svagare, behandlingar är på väg nu, men man måste veta vilken typ man har för att kunna komma ifråga för dem.

Som sagt var, fortsätt komma med synpunkter och ni är också välkomna att skriva artiklar till tidningen!

# Fakta om det svenska RP-registret

av professor Sten Andréasson, Lund

Det Svenska RP-registret skapades i slutet av 80 talet. Initialt var detta framförallt uppbyggt på uppgifter från inskickade journalkopior samt patienter, som registrerade sig själva.

Under början av 90-talet blev det allt tydligare att retinitis pigmentosa inte var ett tiotal utan flera hundra olika sjukdomar, och genom moderna kliniska undersökningsmetoder, som användes på ett standardiserat sätt kunde dessa olika former av ärftliga ögonsjukdomar bättre beskrivas.

Ytterligare en gren av det svenska RP-registret utvecklades under 90-talet i samband med undersökning av DNA. Biobanken skapades innehållande DNA från mer än 1600 patienter.

Kostnaden för DNA-undersökningar har minskat under senare år. Idag kan fler patienters blod undersökas beträffande ett större antal ärftliga näthinnesjukdomar.

Hittills beräknar vi att gendefekten hos cirka 300 familjer har klarlagts och vi ser detta, som utomordentligt viktigt med tanke på de terapiförsök, som påbörjats, men som grundar sig på att man klarlagt gendefekten.

Man kan sammanfatta att det svenska RP registret med 2 700 patienter är en utomordentligt viktig del i det arbete, som nu pågår för att hitta lämplig bot mot de synhandikapp, som orsakas av ärftliga näthinnesjukdomar.

## Finns jag med i registret?

Eftersom vi saknar administrativ person, som handhar registret så går det tyvärr inte att ringa för att få reda på om man är med i det. Däremot kan man fråga via e-post till [sten.andreasson@med.lu.se](mailto:sten.andreasson@med.lu.se) så svarar jag snabbt. Ange namn adress och födelsedata.

## Hur gör man för att komma med i registret?

Man ber sin ögonläkare om en remiss till en undersökning på närmaste ögonklinik. Kliniken sänder sedan uppgifterna till Universitetssjukhuset i Lund.

## Vad skall undersökningen innehålla?

Jag tycker det är bra att flera kliniker idag själva har börjat sända iväg blodprover för DNA-analys. För att hålla kostnaden nere är det viktigt att undersökningen föregåtts av en klinisk undersökning inkl elektrofysiologi. DNA-undersökningarna bygger på att man i förväg vet om patienten har könsbunden RP, dominant RP, retinoschis, choroideremi, Leber etc.

Har man fler i släkten som har RP så är det viktigt att uppge deras namn. Om närmaste ögonklinik inte kan göra en sådan här undersökning så ber man i stället om en remiss till ögonkliniken på Universitetssjukhuset i Lund.

# Ärftlighet och RP

av Gitte Juul

Dr Gitte Juul är verksam vid Kennedy Centret i Köpenhamn. Centret är ett nationellt forsknings- och rådgivningscenter för genetik, synhandikapp och mental retardation. Artikeln har tidigare publicerats i den danska RP-gruppens tidning RP-nyt och är översatt av Leif Pehrson.

## Generellt om ärftlighet

En individs egenskaper bestäms av specifika gener i kromosomerna. Kromosomerna innehåller DNA som är den molekyl som generna består av.

Varje cell hos människan innehåller 46 kromosomer (23 par). En individ har 22 par matchande kromosomer (autosomer) och 1 par könskromosomer (X och Y). Autosomerna numreras från 1 till 22. En individ med 2 X-kromosomer (XX) blir en kvinna och om individen har ett X och ett Y (XY) så är det en man. I varje kromosompar stammar den ena kromosomen från fadern och den andra från modern.

En gen består av en sekvens av DNA som kodar för (dvs är ett slags recept på) ett visst protein. Proteinerna utgör cellernas byggstenar. Generna bestämmer på så sätt genom proteiner våra egenskaper.

För varje egenskap har man en gen från modern och en från fadern dvs ett genpar. En gen för en viss egenskap har sin bestämda plats på en bestämd kromosom.

Några sjukdomsgener är dominanta, dvs de överskuggar den andra genen

i genparet. Andra gener är recessiva, dvs de kan bara få genomslag om båda generna i paret innehåller sjukdomsanlaget.

Ärftliga sjukdomar beror på förändringar (mutationer) i bestämda gener som är lokaliserade på bestämda kromosomer, antingen autosomerna eller könskromosomerna. En mutation kan göra en gen till en dominant eller en recessiv sjukdomsgen.

## De olika ärftlighetsgångarna

### Autosomal dominant ärftlighetsgång

Autosomal innebär att – genen sitter på en av de 22 paren autosomer. Om en autosomal gen har fått en mutation som är dominant så är sjukdomen dominant ärftlig, vilket innebär att individen bara behöver ha sjukdomsgenen på den ena kromosomen i paret, för att få sjukdomen. Om den ena föräldern har en sådan sjukdomsgen, så är det 50 procents risk att ge den sjuka genen vidare till barnet och barnet har

därmed 50 procents risk att få sjukdomen, oavsett vilket kön barnet har.

## **Autosomal recessiv ärftlighetsgång**

Recessiv innebär att individen måste ha sjukdomsgenen på bägge kromosomerna i paret för att få sjukdomen. Om individen bara har en enkel sjukdomsgen så kommer man att vara anlagsbärare. Bäraren av ett sjukdomsanlag har inte själv sjukdomen men kan föra anlaget vidare.

Om barnet mottar sjukdomsanlaget bara från den ena föräldern blir barnet självt anlagsbärare men kommer i denna situation inte att få sjukdomen. För att barnet skall få sjukdomen skall bägge föräldrarna vara anlagsbärare och barnet skall motta en sjukdomsgen från var och en av dem. Om bägge föräldrarna är anlagsbärare så är det 25 procents risk att barnet, oavsett kön, får sjukdomen och 50 procents risk att barnet endast blir anlagsbärare. Chansen att barnet får normala gener är 25 procent, dvs det blir varken anlagsbärare eller får sjukdomen.

## **X-bunden recessiv ärftlighetsgång**

X-bunden innebär att sjukdomsgenen sitter på könskromosomen X. Detta medför att nästan bara pojkar/män kan bli sjuka. Eftersom de bara har en enda X-kromosom. Då flickor/kvinnor har två X-kromosomer blir de bara anlagsbärare eftersom de på den andra X-kromosomen oftast har en frisk gen. För att flickor/kvinnor skall få sjukdomen krävs att hon ärvt en sjuk X-kro-

mosom både från modern och fadern vilket är mycket sällsynt.

Om kvinnan är anlagsbärare är det 50 procents risk att en pojke får sjukdomen och att en flicka blir anlagsbärare. Om en man har sjukdomen kommer alla hans pojkar att vara friska eftersom de får en Y-kromosom från fadern. Däremot kommer alla hans döttrar att ärva hans sjuka X-kromosom och alla blir därmed anlagsbärare.

## **Ärftlighet och Retinitis Pigmentosa**

RP kan ärvas på alla ovanstående sätt. Den vanligaste ärftlighetsgången vid RP är den autosomalt recessiva, därefter kommer den autosomalt dominant och sist den recessivt X-bundna. I ungefär hälften av alla RP-fall kan man dock inte avgöra ärftlighetsgången eftersom det bara finns en enda familjemedlem med RP.

Man skiljer vidare mellan s.k. syndromala och ickesyndromala former. Vid syndromala former, som ofta är sällsynta, finns det symptom även från andra organ. Vid ickesyndromala former är det bara ögat som är drabbat.

För närvarande känner man till över 35 olika gener eller s.k. Loci (platser på kromosomen) som är orsak till de ickesyndromala formerna av RP.

Vid den autosomala recessiva formen av RP heter de vanligast förekommande generna RHO(RP4), RP1 och RDS(RP7). Dessa är upphov till respektive 25-30 procent, 5-10 procent och 5-10 procent av förekomsterna. I RHO genen känner man till mer än 100 olika mutationer.

Vid den autosomala recessiva formen av RP är de flesta generna sällsynta, med en förekomst på under 1 procent. Några få gener (RPE65, PDE6A och PDE6B) är dock orsakt till 2-5 procent (RPE65 är också känt som RP20).

Vid den X-bundna formen av RP känner man till mutationer i RPGR genen (också känt som RP3) och RP2 som de vanligaste med respektive 70-90 procent och 10-20 procent.

För ytterligare information om gener se RetNet <http://www.sph.uth.tmc.edu/retnet/>

**Glöm inte  
Ditt bidrag  
till vår  
forskningsfond,  
plusgiro  
24 75 19-2**

# Paralympics –

Som liten grabb drömde jag om att få vara med på OS någon gång i framtiden. Jag höll redan då på med löpning och målen var högt ställda. Nu blev jag inte tillräckligt duktig på löpning för att få chansen att vara med i landslag och OS. Jag fortsatte dock att springa trots detta eftersom jag tycker att det är så roligt att löpträna.

Synen blev allt sämre och besöken på akuten för att sys ihop och gipsas efter diverse löpolyckor blev allt fler. Det är kanske inte idealiskt att springa när man inte ser så bra men fördelarna övervägde helt klart nackdelarna, så jag fortsatte att träna.

För snart tre år sedan hade min syn blivit så pass dålig att jag blev klassificerad som synskadad löpare av Svenska Handikappidrottsförbundet och helt plötsligt öppnades nya möjligheter för mig. Nu fick jag en plats i friidrottslandslaget för funktionshindrade och blev anmäld till VM. Jag bestämde mig då för att satsa på att försöka komma med till Paralympics i Peking 2008.

Som synskadad löpare behöver man dock oftast en ledsagare och så även jag, därför började jakten på att finna en lämplig och tillräckligt duktig löpare som skulle vilja springa med mig. Efter ett par avhopp av ledsagare fann jag till slut Cédric Schwartzler som tyckte att det skulle bli kul att springa med mig.

# ett äventyr

av Henrik Rüffel



## *Ordförande på språng*

Vi sprang ett marathonlopp i Frankfurt i slutet av oktober 2007 och där klarade vi kvalgränsen för Paralympics. Det var endast tre veckor innan kvalperioden gick ut, så det var en stor lättnad att ha klarat tidsgränsen och det kändes som ett stort steg mot Peking. Detta var dock ingen garanti för att jag skulle få åka till Peking. Handikappidrottsförbundet tog endast ut de som ansågs ha störst chans till en bra placering i Peking.

Tre månader innan spelen i Peking spikades den slutgiltiga truppen och

jag fick då besked att jag blivit uttagen! Det kändes riktigt roligt och jag blev givetvis stolt över att få representera Sverige i Peking på den klassiska distansen marathon.

Jag hade nu några månader på mig att genomföra de sista förberedelserna inför spelen i Peking. Det blev givetvis många sprungna mil, men även träning på att dricka mycket vätska under löppassen och träna i värme för att vara så bra förberedd som möjligt inför de tuffa förhållandena som troligen skulle komma att råda i Peking.

Vi var en ganska stor trupp som flög till Kina, sammanlagt var det 63 aktiva och ett 40-tal ledare som begav sig till Peking. Vi fick bo i samma hus som den svenska OS-truppen hade bott i ett par veckor tidigare. Allt var otroligt välordnat i OS-byn. Det fanns unga kinesiska volontärer överallt, några pratade till och med svenska.

Invigningen av Paralympics i "Fågelboet" var en fantastisk upplevelse med fullsatta läktare och imponerande uppvisningar på innerplanen.

Marathonloppet gick av stapeln sista dagen på spelen så jag fick nästan två veckor på mig att akklimatisera mig till värmen, luftfuktigheten och tidsomställningen. Jag kände inte av luftföroreningarna men av de två veckor som jag var där var det endast klar sol under tre dagar, resten av tiden var det ett kraftigt dis som gjorde att man knappt såg solen och då hade man ändå stängt av massor av fabriker och halverat biltrafiken.

Nästan allt fanns i OS-byn och dessutom var det gratis vilket man inte riktigt är van vid. Som exempel kan nämnas, optiker, tandläkare, sjukhus, frisör och en jättehengar som fungerade som matsal och som var öppen dygnet runt. Det gick regelbundna transporter till alla tävlingsarenor så vi hann med att titta på en hel del tävlingar innan det var dags för mitt lopp.

Kvällen innan loppet fick vi äntligen se startlistan och vilka tider mina konkurrenter hade gjort det senaste året. Då gick luften ur mig lite grand, efter att ha varit 11 på världsstatistiken 2007

var jag nu helt plötsligt 24. Helt otroligt vad alla hade förbättrat sig jämfört med tidigare år. Från att ha siktat på en topp 5 placering fick jag nu hastigt och lite mindre lustigt ställa om siktet på att i första hand förbättra min egen tid från förra året och inte bry mig så mycket om mina konkurrenter.

Vi startade loppet på Himmelska Fri-dens torg och allt gick bra till att börja med. Det var en otroligt stor publik längs banan och de hejade friskt på alla deltagare. Jag höll min planerade fart i nästan 35 km trots att jag redan vid 30 km började få kramp i benen som förmodligen berodde på värmen. Vid 38 km blev jag tvungen att stanna och stretcha i drygt två minuter på grund av väldigt kraftig kramp.

Jag fick nästan panik, det var ju inte så här jag ville att mitt lopp skulle sluta. Jag kom dock igång igen, men fick stanna ytterligare en gång vid 39 km. Med en sista kraftansträngning lyckades jag komma igång igen och upplevelsen att springa in på ett fullsatt stadion med jublande människor går inte att beskriva. Sista metrarna fullständigt flög jag fram i ett lyckorus och det kändes helt underbart att ta mig över mållinjen.

Tiden blev givetvis inte så bra som jag hade hoppats på, men trots allt var den ca sex minuter bättre än förra året så jag var ganska nöjd trots allt. Att placeringen bara blev 22 är en annan historia.



# Mitt första år som synskadad

av Anette Jahnke

Det har nu gått ett år sen den där dagen då jag ringde vårdcentralen,  
– Nu, har jag snubblat över en betongsugga igen, det måste var något fel på mig,  
sade jag till sköterskan. Efter en del om och men fick jag diagnosen RP. Efter  
detta kastades jag in i en helt ny värld - de funktionshindrades. Jag har samman-  
fattat mitt första år som synskadad i en dikt

---

## Mitt första år som synskadad

Sköterska vårdcentral	Sköterska 1 vårdcentral
Läkare vårdcentral	Sköterska 2 vårdcentral
Ögonläkare 1	Arbetsterapeut 2
Sköterska 1 Östra sjukhuset	Apotekare 1
Sköterska Sahlgrenska sjukhuset	Handläggare Talboks- och punktskriftsbiblioteket
Ögonläkare 2	Sköterska 3 Östra sjukhuset
Sköterska 2 Östra sjukhuset	Optiker 2
Telefonist vid Syncentralen	Apotekare 2
Synpedagog 1	Handläggare Göteborgs fastighetskontor
Optiker 1	Apotekare 3
Kurator	Elektriker 1
Ögonläkare 3	Handläggare försäkringsbolag
Försäkringskassans handläggare 1	Tekniker 1
Ordförande i SRF Göteborg	Elektriker 2
Försäkringskassan handläggare 2	Tekniker 2
Chef 1	Bibliotekarie 2
Chef 2	Arbetsterapeut 3
Arbetsförmedlingens handläggare 1	Informatör försäkringskassan
Arbetsförmedlingens handläggare 2	Bibliotekarie 1
Facklig representant 1	Skådespelare
Facklig representant 2	Tekniker 3
Chef 3	Informatör Motion och idrottsföreningen för synskadade
Handläggare Utbildningsförvaltningen	Professorn
Handläggare färdtjänst	Punktskrift lärare 1
Socialkonsulent arbetsförmedlingen Rehab	Punktskrift lärare 2
Försäkringskassan handläggare 3	Punktskrift lärare 3
Synpedagog 2 arbetsförmedlingen Rehab	Optiker 3
Arbetsterapeut 1	Elektriker 3
Anpassningslärare	Försäkringskassan handläggare 4
Handläggare personalhälsan	

Skrivet 16 oktober 2008, klockan 09:15

# Nytt från forskningsfronten

av Bengt Vilhelmson

## Tillväxtfaktorn CNTF får snabbare handläggning

Kliniska studier pågår i USA med tillväxtfaktorn CNTF. I ögat placeras en liten kapsel, som sakta släpper ifrån sig ämnet som ska skydda näthinnan mot att förtvina. Både personer med tidigt och sent utvecklad RP samt torr makuladegeneration(AMD) ingår i försöken. Försöken har hittills visat goda resultat.

Företaget Neurotech har av den amerikanska motsvarigheten till läkemedelsverket fått en så kallad "fast track designation" för den här metoden. Det innebär att de får en genväg i den handlägningsprocess som ska leda till ett godkännande av produkten. Tidigt i vår förväntas resultat från studierna.

## Utökade kliniska studier om konstgjord näthinna

Företaget Second Sight anser sig ha uppnått uppmuntrande resultat i sina kliniska studier med sin senaste konstgjorda näthinna. De annonserar att de kommer att utöka antalet deltagande personer i Europa och Mexico.

Metoden ger personer som är blinda i RP en möjlighet att återfå litet syn. Det handlar inte om lässyn utan om mycket begränsad syn som ökar mobilitet och självständighet något. I de

senaste resultaten som redovisats kan personer lokalisera en dörr på sex meters avstånd och gå längs en lika lång linje i golvet.

## Ny pusselbit i stamcellsforskningen

Ett forskarteam från Montreal i Kanada har hittat ett styrande ämne, Ikaros. Det kan vara en viktig pusselbit i den kedja som styr stamceller till att bli nya synceller. Enligt professor Berndt Ehinger är det här ett viktigt steg framåt, och något för forskningen att ta tag i. Men det återstår ändå ett långsiktigt envetet arbete på ett eller två decennier.

## Varning för A-vitamin vid Stargardts

Den amerikanska RP-föreningen Foundation Fighting Blindness (FFB) rekommenderar personer, som har den recessiva formen av Stargardts sjukdom eller så kallad tappstav degeneration, att inte ta ett extra tillskott av vitamin A. Rekommendationerna baserar sig huvudsakligen på nya djurförsök som har visat att vitamin A vid denna sjukdom kan försämma synen ytterligare. Vi planerar att i nästa nummer av RP-info återkomma med ytterligare artiklar om A-vitaminbehandling vid olika former av RP.

# Saxat på RP-listan

## Insamling?

### Inlägg 1:

Ny här. Har svenska RP-föreningen några insamlingsverksamheter? Har det i Sverige gjorts större insatser för att samla in pengar till RP-forskning? De andra RP-föreningarna verkar vara mer aktiva på detta område.

### Inlägg 2:

Hej! Intressant fråga du ställde! Vi har hittills inte samlat in pengar externt till RP-forskningen. Vi har ju självklart tacksamt tagit emot gåvor och testamenten till RP-föreningens forskningsfond från medlemmar, men vi har inte aktivt försökt samla in pengar från allmänheten.

Vi har i styrelsen funderat på om vi kanske ska börja göra det, så det vore intressant att höra vad du och alla övriga medlemmar tycker om det.

Du har dessutom alldeles rätt i att andra RP-föreningar - framförallt i de anglosaxiska länderna - arbetar mycket aktivt med insamlingar till forskningen. Det cyklas, springs halvmaror, körs motorcyklar, bestigs berg och ordnas insamlingsfester för att samla in pengar och för att väcka uppmärksamhet om RP i media.

Så vad tycker ni, bör vi eller bör vi inte samla in pengar externt till forskningsfonden? Om vi ska göra det, hur ska vi genomföra det?

För de som undrar över hur det fungerar med de pengar som kommer in idag till forskningsfonden så sparas samtliga på ett separat konto och sedan är det Synfrämjandets forskningsfond som ser till att medlen kommer till en lämplig forskningsorganisation inom RP-området.

## Vad är RP-listan?

RP-listan är vår elektroniska diskussionslista. Du anmäler dig till vår diskussionslista genom att sända ett "tomt" mail till: [rp-subscribe\(snabel-a\)smartlist.nu](mailto:rp-subscribe(snabel-a)smartlist.nu).

Du får då ett svarsmail med anvisningar. När du sedan sänder inlägg till listan använder du adressen [rp\(snabel-a\)smartlist.nu](mailto:rp(snabel-a)smartlist.nu).

Du är välkommen att kommentera tidningens innehåll eller ta upp helt nya ämnen.

Du kan göra det direkt på RP-listan eller genom att sända ditt bidrag per post till RP-info, Box 4903, 116 94 Stockholm.

**BEGRÄNSAD EFTERSÄNDNING.** Vid definitiv flyttning, återsänd med uppgift om nya adressen.

Återsändes därför att

- adressaten är okänd
- adressaten har avlidit
- adressaten har flyttat, ny adress på framsida

## Tre RP-filmer från Norge av Anita Andersson

RP-föreningen i Norge har spelat in tre informationsfilmer på Dvd. Talet är på norska. Det finns valmöjlighet för norsk eller engelsk text eller att avstå helt från textningen.

”Når synet svikter” tar upp symptom såsom bländningskänslighet, synbortfall och dåligt mörkerseende. Den visar hur utredningen går till för att fastställa diagnosen. Vi får se fingerad kikarsyn och fingerade synbortfall i centrala seendet. Svårigheten för omgivningen att förstå den skiftande och fragmentariska synen tas upp.

Hjälpmedel från syncentralen visas bl.a optik som vidgar synfältet.

Intervjuer om hur den gradvisa synförsämringen upplevs. Intervjuer av retinitiker på arbetsplatser. Forskningen, bl.a med intervju av Berndt Ehinger Lunds universitetssjukhus.

”Mobilitet når synet svikter” demonstrerar olika förflyttningstekniker bl.a med GPS som är ett komplement till andra förflyttningsredskap. Visar olika inslag på kurser om RP och förflyttningsteknik, bl.a ledsagnings- och kåppteknik. Demonstrering av individuell utprovning av lämplig belysning

i belysningslaboratorium utifrån olika behov, inomhus, utomhus samt vid förflyttning. Demonstration av utprovning av den bästa belysningen med fingering av seendet för en retinitiker. Exempel på synanpassning av den yttre miljön. Orientering via nätet med hjälp av punktskriftsdisplay och/eller syntetiskt tal för insamling av information inför förflyttningen utomhus.

”Følelser (känslor) når synet svikter” är inspelad i samband med dagar om RP på Huseby kompetenscenter. Filmen är gjord i intervjuform med retinitiker i aktiv ålder och psykolog på kompetenscentret. Frågor som tas upp är informationen om diagnosen, reaktionen på den och förhållningsätt till vetskapen om att ha en ögonsjukdom som leder till blindhet. Andra frågor som även tas upp är informationen till närstående, arbetskamrater och vänner, samt att bilda familj.

Filmerna finns att låna hos Svenska RP-föreningen och kan rekommenderas att visas tillsammans med anhöriga, arbetskamrater och vänner. Kontakta kansliet på tfn 08-702 19 02 eller [adm@srpf.a.se](mailto:adm@srpf.a.se).