

RP-info 3:08

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

September-November

Det händer mycket nu

Det har varit EN INTRESSANT SOMMAR UR ETT RP-PERSPEKTIV. Retina Internationals 15:e kongress hölls i början av juli i Helsingfors i Finland. Det var en positiv stämning på konferensen och det känns mycket bra att det finns så många forskare som satsar sin tid på att finna en bot mot näthinnesjukdommar. Detta nummer av RP-Info är fyllt av artiklar som ger en bra bild av forskningsläget på näthinnefronten.

Eftersom man nu har börjat med kliniska försök på patienter, om än i en ganska liten skala, så blir det ännu viktigare att försöka ta reda på vilken variant av RP som man själv har. Det ser ut som att många framtida behandlingsmetoder kommer att vara specialiserade för vissa varianter av RP och då är det viktigt att veta om man kan dra nytta av en viss behandlingsmetod.

Den nya styrelsen har så smått kommit igång med sitt arbete. Vi har redan börjat titta på hur vi ska kunna göra föreningen intressantare för våra medlemmar och har du förslag på vad som skulle kunna göra RP-föreningen intressantare och bättre att vara medlem i så är du varmt välkommen med förslag antingen via telefon eller e-post till oss i styrelsen eller till vår administratör Pontus Norshammar, adm@srpf.a.se, tfn 08-7021902.

Just nu jobbas det hårt med att ta fram ett intressant program till höstmötet som i år återigen kommer att hållas på Almåsa utanför Stockholm i slutet av november. Förra året hölls höstmötet på Hagabergs Folkhögskola i Södertälje och det var flera som saknade Almåsa, även om jag tycker att det var ett bra

arrangemang. När vi nu återvänder till Almåsa hoppas jag på en stor tillströmning av medlemmar till årets höstmöte. Alla är varmt välkomna!
Se mer om höstmötet i separat artikel i tidningen.

Jag ser fram emot ett fortsatt intressant år på RP-fronten!

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>

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: Universitetservice AB,
US-AB Stockholm 2008**

RP-info 3:08

September-November

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

Innehåll

- 1 [Det händer mycket nu](#)
- 3 [Retina International –RP-världens Förenta Nationer](#)
- 3 [Inledande utbildningsdag](#)
- 6 [Generalförsamlingen](#)
- 8 [Det går framåt på forskningsfronten](#)
- 10 [Hur mår din näthinna?](#)
- 12 [Kliniska studier](#)
- 13 [Genterapi för Lebers medfödda blindhet](#)
- 14 [Antioxidanter, vitaminer och RP](#)
- 15 [Tillväxtfaktorn CNTF](#)
- 16 [Bests & Stargards sjukdom](#)
- 17 [Konstgjord näthinna](#)
- 18 [RP-forskningen idag!](#)
- 19 [Genterapi för Usher 3](#)
- 20 [Höstmöte och seminarium på Almåsa kursgård 22-23 november 08](#)
- 22 [Svenska RP- registret](#)
- 23 [Viktigt fynd om torr makuladegeneration](#)

Retina International –

RP-världens Förenta Nationer

Av Leif Pehrson

Retina International (RI) är den världsomspännande organisation i vilken Svenska RP-föreningen är fullvärdig medlem. Vartannat år håller RI en stor internationell konferens.

Den 15:e Retina International World Congress hölls i Helsingfors den 1-5 juli i år, och arrangerades med den äran av vår finländska systerförening Retina Finland med Maija Lindroos som primus motor.

RI-konferensen i Helsingfors bestod huvudsakligen av tre delar. Första dagen var en utbildningsdag under rubriken "Continuous Education Program". Den andra delen är RI:s "årsmöte", som kallas "General Assembly". Dessa båda arrangemang är endast öppna för delegater och observatörer från de olika RP-föreningarna. Den tredje delen är den stora vetenskapliga konferensen. Det är där alla forskarna uppträder, och denna del är öppen för alla.

I detta långa artikelblock får vi först en artikel om den inledande utbildningsdagen, och därefter en artikel om generalförsamlingen. Sedan kommer ett antal artiklar som speglar själva forskningsdelen av konferensen.

Inledande utbildningsdag

Av Bengt Vilhelmson

RI-konferensens första del det s.k. Continuous Education Program innehöll förberedelse till besluten i General Assembly nästa dag och också utbildning och informationsutbyte mellan Retina Internationals (RI:s) medlemmar.

Ett nytt "mission statement" och "vision statement" skulle formuleras på tisdagen i General Assembly. David Waldron från Irland som är vice ordförande i RI gav därför på förmiddagen ett underlag till de nya formuleringarna.

Han gick igenom de nya utmaningar vi står inför.

Förut har fokus legat på forskningen. Nu när man på många områden går från laborieförsök till kliniska försök och sedan förhoppningsvis till behandlingsmetoder hamnar kostnaderna på helt andra nivåer.

Att hitta alla som behöver en behandling blir mycket viktigt, inte minst för att hålla ned kostnaderna.

Man måste få sin diagnos och få veta om den kan behandlas.

De som diagnostiserats måste få bra rådgivning om vilka behandlingar som finns och dess effekter. Nya forskningsresultat måste komma till de berörda på ett lättbegripligt sätt. Människor i alla länder måste få tillgång och ha råd till de behandlingar som kommer.

Registerproblem

Patientregister är mycket viktiga för att forskarna ska kunna nå rätt patienter. Det är nödvändigt för att kliniska försök på människor över huvudtaget ska kunna gå vidare. Rätt människor måste hittas till de kliniska försöken som ibland sker på bara en av de hundratals RP-former som finns. Alla ska ha rätt till att gentesta sig för att få reda på vilken form man har.

RI:s ordförande Christina Fasser frågade vilka register som finns i medlemsländerna. Inventeringen ska fortsätta genom att medlemsländerna skickar information efter mötet. Det är viktigt att lokalisera var registren finns och vem som är ansvarig.

Vid genomgången visade det sig att registren är av mycket varierande slag. Det finns patientregister som RP-föreningarna i de olika länderna har. Dessa varierar från enkla medlemsregister till register som även omfattar medicinska data.

Kliniska register finns på myndigheter och i företag. De har olika detaljerad information om genetik och andra medicinska data. Det finns nationella register och register som bara omfattar vissa delstater i ett land. Det finns

också specialiserade register för en viss RP-form. Olika lagstiftningar gäller i olika länder och det påverkar också utformningen av dessa register.

Om vi vill ha kliniska försök måste vi ha dessa register, sa Christina. Men ett dilemma är att när väl myndigheter upprättar dem kan vårt inflytande bli begränsat. Och då är våra möjligheter att påverka mindre. Lagstiftningar är ibland inte så bra när det gäller ovanliga sjukdomar som RP.

Det är viktigt vem som har tillgång till registren. Det kan ju vara allvarligt om informationen kommer ut till arbetsgivare och försäkringsbolag. Jag vill ju veta vilka data som finns om mig och vad som händer med dem.

Etikproblem

Etiska frågor kom upp ganska ofta under dagen. Avril Daily från Irland hade också ett speciellt föredrag på eftermiddagen om etiska frågeställningar hon stött på som gäller ärftliga näthinnesjukdomar.

Hon framhöll att vissa tycker att genetisk forskning är fel och att man inte får ingripa i naturen. Det finns till och med människor som själva har ärftliga sjukdomar som inte vill ha behandling p.g.a sådana åsikter. Alla har rätt att vägra behandling, framhöll Avril.

Stamcells forskning på embryon kan stoppas i vissa länder av etiska skäl. Personer kan välja att vägra att få en behandling som bygger på sådan forskning. Forskare kan också vägra befatta sig med denna verksamhet.

Jag ska ha rätt att välja att inte bli informerad om testresultaten fortsatte hon. När jag fått reda på att jag är bärare av en viss gen så kan familjemedlemmar också vara bärare av samma gen. Ska jag berätta det för dem?

Vid en utredning kan förutom den undersökta andra familjemedlemmar ge blodprov. Om de är friska och inte vill veta om de är bärare av sjukdomen måste vi respektera det, framhöll Christina Fasser. Alla har rätt att inte veta.

Om ett barn testas positivt: när ska man berätta resultatet för barnet? Frågade Avril. En ögonläkare kan informera ett barn utan föräldrarnas tillåtelse. Då kan inte föräldrarna själva bestämma vad de ska göra med informationen. Föräldrarna kan annars vänta tills barnet uppnått myndig ålder. Då kan dottern eller sonen själva avgöra om de vill veta testresultatet.

Christina Fasser uttryckte uppfattningen att om ett barn inte har några symptom kan man inte berätta resultatet för barnet förrän de har uppnått rätt ålder. Då avgör personen själv om hon eller han vill veta.

En ögonläkare kan fråga en RP-diagnosticerad förälder om hon eller han har barn och kan då tycka att de också bör testas. Enligt Christina är det bara nödvändigt med ERG om barnet har tecken på RP redan vid den grundläggande ögonundersökningen.

Andra etiska dilemman är när jag ska informera arbetsgivare och försäkringsbolag.

De etiska frågorna måste diskuteras mer i föreningarnas styrelser, tyckte Christina. Våra värderingar ska sedan spridas till de professionella.

Familjeproblem

Efter fiket på eftermiddagen hade några av Retina Internationals medlemmar förberett föredrag. Det blev flera inblickar i vad det kan innebära att ha RP och synskada i andra länder.

Möjligheterna till giftermål kan påverkas negativt i vissa länder. Om RP upptäcks i en familj kan det hända att någon vägrar att gifta in sig. Det kan vara en skam att avslöja att man har RP. Man vill ibland inte visa grannarna att man har ett synskadat barn, och livet för andra familjemedlemmar kan påverkas negativt.

Det finns till och med fall då även de seende barnen i en familj kan påverkas negativt när det gäller att få chans till utbildning. Människor med RP kan vara gömda och bortglömda i vissa länder. De lever mycket isolerade liv.

Släktgifte är ibland en faktor som gör att antalet RP-fall växer dramatiskt. Generation efter generation fortsätter att gifta sig i samma familj.

Generalförsamlingen

Av Laurence Westerlund

Den s.k. General Assembly (GA) är det högsta beslutande organet inom Retina International. Den sammanträder vartannat år i anslutning till RI-kongresserna.

Vid årets GA representerades RP-föreningen av ordföranden Henrik Ruffel, vice ordföranden Laurence Westerlund samt av Bengt Wilhelmson (observatör). Totalt var 25 länder representerade, däribland Pakistan, USA, Sydafrika och Japan, för att nämna några långväga delegater.

Så, där satt vi då, omkring 60 personer från världens alla hörn, förenade av ett gemensamt mål – att verka för framtagandet av botemedel för RP och närbesläktade näthinnesjukdomar. I detta forum kunde länder som Iran och USA stå sida vid sida i arbetet för att utveckla strategier för stöd och uppmuntran till forskare att jobba vidare i sina laboratorier. Och också få stöd hos varandra för påverkan av politiska makthavare i kampen om forskningsanslagen.

Dagordningen innehöll stort som smått – från diskussioner kring prioriteringar i det framtida strategiska arbetet till beslut om huruvida samtliga funktionärer skulle träffas fysiskt vid mandatperiodens mitt eller ej. Det kan här vara värt att nämna några av de fokusområden som RI beslutat arbeta med under 2008-2010.

Medlemskap

- Öka antalet medlemsländer i Latinamerika, östra Europa, Sydostasien samt Afrika

Forskning

- Arrangera möten med den grupp forskningsrådgivare som är knuten till RI
- Fortsätta utgivandet av RI's vetenskapliga nyhetsbrev
- Hjälpa till att underlätta behandlingsförsök
- Stödja inventeringen av nationella databaser med patientinformation
- Stödja pågående projekt inom bl.a. EU.

Kommunikation

-Etablera RI som den ledande organisationen när det gäller att stödja forskning inom området degenerativa retinala sjukdomar samt att sprida information till patienter.

Ungdom

-Stimulera yngre medlemmar att delta mer aktivt i föreningsarbetet

Finansiering

- Aktivt söka efter externt finansiellt stöd till icke-kärnverksamheter**
- Utvärdera nuvarande avgiftsstruktur och dess konsekvenser**

Under GA beslöts även att ge Iran status som s.k. Observationsmedlem och att ge Island status som s.k. Associerad medlem.

Längst diskussion blev det kring en eventuellt förändrad medlemsstruktur. Frågan gällde om RI skulle tillåta medlemskap från flera RP- eller synskadeorganisationer i ett land och det därmed sammanhängande röstsystemet, en medlem – en röst. Argument såsom: Mångfald skapar styrka stöttes mot argument som: Stora länder med många organisationer kan skaffa sig ett alltför stort inflytande inom RI. Det beslöts till slut att ett nytt förslag skulle utarbetas och läggas fram på nästa GA, 2010.

Efter att Spanien dragit tillbaka sin kandidatur som värdland för Retina Internationals Världskonferens 2012 beslöts att Tyskland får värdskapet och att konferensen förläggs till Köln.

Under GA beslöts också att förtydliga RI's uppdragsbeskrivning. Den nya lydelsen är: "Retina International lovar verka för att skyndsamt underlätta framtagandet av, och att tillförsäkra världsomspännande tillgång och åtkomst till, bevisat verk samma behandlingar och botemedel för retinitis pigmentosa, makuladegeneration, Ushers syndrom och närliggande retinala dystrofier."

Sammantaget var 2008 års General Assembly en välorganiserad tillställning. Den omvalda ordföranden eller ska vi kanske kalla henne Generalsekreteraren, Christina Fasser från Schweiz, visade prov på gott ledarskap, värdighet och mänsklig värme. Vi gick alla därifrån med en stärkt vilja att kämpa vidare mot vårt gemensamma mål – en behandling eller ett botemedel för vår ögonsjukdom!

[Det går framåt på](#)

forskningsfronten

Av Caisa Ramshage

För ganska exakt tio år sedan var jag för första gången med på en Retina Internationals konferens i Lugano. På den tiden hette Retina International "IRPA", men konferensen är den samma, en imponerande mötesplats för retinitiker, anhöriga, forskare, genetiker, synterapeuter, och ögonläkare från alla världens hörn.

På konferensen för tio år sedan fanns ett antal föreläsningar med den engelska titeln "drug delivery", något som vi först misstolkade till att det skulle röra sig om narkotikahandel, men det handlade istället om hur man skulle få in medicin i ögat. Det stod redan då klart att även om man skulle lyckas hitta en medicin som stoppade eller begränsade RP så skulle man inte kunna få in den i ögat på något lämpligt sätt. Det går inte att hålla på och injicera medicin direkt i ögat i flera års tid.

Det här problemet har man nu funnit en första lösning på. En liten kapsel opereras in i ögat och från kapseln sipprar det långsamt ut medicin, producerad av speciella levande celler i kapseln.

År 1990 identifierade man det första genfelet, och 1998 hade man identifierat ett antal till och uppmanade patienter att börja gentesta sig. Men man tyckte att genutredningen gick för långsamt. Det kunde ta flera månader att diagnostisera en patient. Man letade efter sätt att snabba på processen att ge en exakt genetisk diagnos. Idag kan man med hjälp av testplattor med tusentals små provfläckar snabbt hitta många av de genfel som orsakar RP bara genom ett blodprov från en retinitiker.

Nu är 138 genfel identifierade och ytterligare 48 lokaliserade till vilken kromosom de sitter i. Antalet hittade genfel växer fortfarande stadigt.

Då - 1998 - var kliniska tester på människor en utopi, eller åtminstone något som låg långt framåt i tiden, en sisådär 10 år som det brukar heta inom medicinforskningen. Idag pågår kliniska tester med genterapi i England av patienter med en RP-form som heter Lebers medfödda blindhet (LCA) och

resultaten har varit positiva.

Elektroniska näthinnor var det ytterst få som trodde på då. Även inom detta område pågår det kliniska tester, både i USA och Tyskland. En av talarna, Gerald Chader, sammanfattade det med att synen man får med dessa ”synproteser” inte blir någon röntgensyn a´la Terminator-filmerna, men de proteser som testas redan idag gör att försökspersonerna som tidigare varit blinda 20-40 år långsamt kan skilja en mugg, tallrik och sked åt när de placeras på ett bord framför dem. De kunde också hitta en mörk dörr mot en vit vägg, även om de elaka testledarna flyttade dörren utefter väggen mellan varje test.

På vitaminfronten var det endast A-vitamin som det pratades om 1998. I dag har det snarare utökats till en liten cocktail av olika vitaminer och näringstillskott. I Spanien pågår det kliniska tester med en variant som heter Retina Complex. Resultatet av den studien kommer att vara klar under 2009. Överhuvudtaget verkade stämningen bland forskarna mycket gladare nu än för 10 år sedan. Då presenterades framför allt alla utmaningar man stod inför , och man pratade om att påbörja försök på djurmodeller. Kort och gott: man var inne i laboratoriet på universiteten och sjukhusen, och företagen lyste med sin frånvaro, förutom i form av hjälpmedel. Nu hölls föredrag även av forskare från olika företag, man klappade varandra på ryggen och gratulerade till framgångsrika försök på människor. Nu väntar jag med spänning på Retina Internationals nästa konferens i Stresa i Italien år 2010!

Hur mår din näthinna?

Av Caisa Ramshage

Ett genomgående tema på konferensen i Helsingfors var nya och förbättrade undersökningsmetoder som kommit de senaste åren. Vi patienter kan tycka att nya mätmetoder inte hjälper oss, vi vill ju att forskarna hittar något som gör att synen inte försämras eller allra helst gör den helt perfekt igen. Men för att forskarna ska kunna utvärdera de mediciner och behandlingar som håller på att tas fram så är det av största vikt att man kan mäta resultaten av de olika åtgärderna.

De flesta med RP känner till de vanliga mätmetoderna, syntavla och Goldmanperimeter – ser ut som en halverad jordglob som man stoppar in huvudet i och talar om för testaren när man ser en ljus prick som rör sig över halvgloben.

Många har också blivit undersökta med elektroretinogram (ERG), och fått en kontaktlins med elektroder och sedan suttit i ett mörkt rum där det blixtrar för fullt, detta för att man ska mäta hur näthinnan reagerar på ljussignaler.

Alla de ovan nämnda mätmetoderna är bra, men ofta något grova vad det gäller att tala om hur våra näthinnor mår. Syntavlan talar inte om hur vårt synfält fungerar, den säger inget om problemet beror på linsen, glaskroppen eller näthinnan. Resultatet från Goldmanperimetern kan variera beroende på hur trött man är på testdagen och vem som testar en. ERG talar i och för sig om hur vår näthinna reagerar, men inte vilken del av näthinnan som reagerar på signalen. Dessutom är det så med ERG att två patienter med samma utfall kan ha ganska olika synförmåga.

En ny mätmetod som nämndes är multifokal ERG. Det är ett ERG-test som genomförs i dagsljus där man ser hur den centrala delen av näthinnan fungerar uppdelat på små sexkantiga bitar.

De allra nyaste metoderna kallas Optisk koherenstomografi (ofta förkortat OCT), Visuella reaktionspotentialer (ofta förkortat VEP), Fundus autofluorescens och Mikroperimetri.

Optisk koherenstomografi (OCT) är som en skiktröntgen av näthinnan. Man mäter fram fasförskjutningen i det reflekterade ljuset från en mängd bildpunkter på olika djup i näthinnan och översätter förskjutningen till grader i en gråskala. Systemet kräver mycket snabba kalkyler, men moderna datorer klarar sådant. Den tekniska utvecklingen är för närvarande mycket snabb, och nya och allt mer avancerade maskiner presenteras hela tiden. Man visade en 3D bild av näthinnan, där man ganska tydligt kunde se skadorna. För ovanlighetens skull var det bilder av näthinnan som även vi patienter kunde se och förstå, och de underlättar också för läkare att förstå vad som händer.

På dessa konferenser brukar det ju visas massvis med bilder på näthinnor och

för en lekman påminner de mest om en snöstorm. Känslan är den samma som när en tre-åring stolt visar upp sin nya teckning, man säger: "Åh vad fin den är! Vilken sida är det som är upp och vad föreställer den förresten"? De OCT-bilder som visades upp var dock ovanligt lättförståeliga: ena delen visade näthinnan fotograferad rakt framifrån med ett streck över och andra delen av bilden visade ett snitt av näthinnan vid det ställe där strecket var. Man kunde alltså se som i en liten film hur näthinnan ser ut i genomskärning skiva för skiva.

Visuella reaktionspotentialer (VEP). Resultatet av det vi ser är ju inte användbart förrän bilden faktiskt har kommit in i hjärnan, och det är just det VEP mäter. Man stimulerar näthinnan med ljus och mäter med hjälp av elektroder bak på huvudet hur många av signalerna som når fram till syncentrum.

Vid fundus autofluorescence (FAF) skickar man in ett blått ljus i ögat där huvudsakligen pigmentcellerna bakom näthinnan fluorescerar, d.v.s skickar tillbaka gulgrönt ljus. Tekniken visar hur skiktet av pigmenterade celler är uppbyggt och hur dessa celler mår.

Mikroperimetri är ett sätt för forskarna att genom att "göra markeringar på näthinnan" kunna återfinna samma punkt under en undersökning så att man kan göra mycket noggranna mätningar av hur varje del av näthinnan fungerar. Särskilt för de patienter som saknar centralt seende är det svårt att fixera blicken och därför svårt att göra mätningar. Den här metoden fungerar lite som en bildstabilisator i en kamera.

Vi ska heller inte glömma att det idag är både billigare, enklare och snabbare att genomföra gentester på retinitikers och deras anhörigas blod. Det finns flera centra i Europa där man genomför undersökningar.

Med dessa nya metoder kommer det att bli enklare för forskarna att avgöra vilken av de olika behandlingarna: tillväxtfaktorer, celltransplantationer, gentransplantationer och mediciner som fungerar bäst.

Kliniska studier

Av Caisa Ramshage

Inom flera områden i RP-forskningen håller man nu på med kliniska tester, vilket är ett viktigt steg mot att få fram en behandling. Gerald Chader höll ett föredrag under RI-konferensen om hur och varför man genomför kliniska studier.

Kliniska studier är bryggan mellan laboratoriearbetet och behandling och syftet med dem är att visa om behandlingen/metoden är säker och att den fungerar.

Vad är det man undersöker i kliniska studier? Det kan vara behandlingar, både medicinska eller kirurgiska, eller apparater, såsom elektroniska näthinnor eller medicinkapsel som opereras in i ögat.

Men finns det då något arbete att göra före en klinisk studie? Jodå, och det mesta av arbetet man gör före en klinisk studie misslyckas.

Det är då man prövar sina idéer i djurförsök för att komma fram till om teorin håller för ett första test i verkligheten. Hunden Lancelot är ett exempel på ett lyckat arbete före de kliniska testerna påbörjats (hunden hade RP, typ RP65, och man lyckades bota hans blindhet).

Innan man genomför de kliniska testerna måste man få tillstånd från myndigheterna att genomföra dem. I USA är det en myndighet som heter FDA, men det finns liknande myndigheter i de flesta länder. Dessutom behöver man hitta finansiärer till de kliniska testerna, oftast är det företag eller staten som bekostar dem.

Viktigast av allt med de kliniska testerna är att de är säkra för patienterna, så att försökspersonerna inte kommer till skada. Av den orsaken finns det åldersgräns för dem som deltar i de kliniska testerna. Inte heller patienter som har andra sjukdomar får delta i kliniska tester.

När testerna genomförs delas patienterna in i två grupper där den ena får behandlingen och den andra gruppen blir utan behandling och endast används för att jämföra med första gruppen.

Testerna delas upp i olika faser, i fas 1 är säkerheten det viktiga, att medicinen inte orsakar allvarliga biverkningar. Ofta börjar man med att ge en liten dos medicin och se om den ger någon form av biverkningar, gör den inte det fortsätter man att öka dosen successivt. I fas 1 deltar ofta patienter som har väldigt lite att förlora och det är en liten grupp patienter man testar på.

I fas 2 genomför man testerna på fler patienter och man börjar titta på effektiviteten hos medicinen, har den avsedd effekt, men man fortsätter också att kontrollera säkerheten.

I fas 3 består testgruppen av ytterligare fler patienter och återigen är det både effektivitet och säkerhet man studerar.

Först när en medicin har passerat alla tre faserna i de kliniska studierna och har bedömts som säker och effektiv kan den börja produceras och säljas som medicin.

Genterapi för Lebers medfödda blindhet

Av Bengt Vilhelmson

Professor Robin Ali från London presenterade lovande resultat från genterapi för Lebers medfödda blindhet (LCA) av typ RPA65. Sjukdomen leder till starkt nedsatt syn vid födelsen och förlorad syn i vuxen ålder. Femton års forskning ligger bakom resultaten. 2004 påbörjades planeringen för detta första kliniska försök.

Genterapin innebär att man för in nytt genetiskt material i cellerna med hjälp av ett ofarligt virus. Viruset som är laddat med friska gener injiceras i ögat och syncellernas funktion blir återställd.

Tre personer mellan 17 och 23 år behandlades på ett öga.

I slutet av april i år publicerades mycket uppmuntrande resultat:

Det visade sig att metoden är säker och kan leda till förbättrad synfunktion. Dr Ali visade en video där Steven som är en av deltagarna i försöken fick gå genom en 15 meter lång labyrint med 5-6 hinder. Före behandlingen tog han 77 sekunder på sig att navigera genom labyrinten i svag belysning. Sex månader efter injektionen tog det bara 14 sekunder i samma belysning. Steven uppger

själv att han ser bättre i mörker nu. Objektiva mätningar kunde också bekräfta en liten förbättring. Efter att Professor Ali visat videon fick han en stor applåd av oss i publiken.

Vid de fortsatta försöken kommer yngre patienter att behandlas med en högre dos. Man förväntar sig då större effekter.

Dessa goda resultat kan leda till att utveckling av genterapi för andra RP former påskyndas. Om man vill studera filmen om detta på nätet så är adressen

http://content.nejm.org/content/vol0/issue2008/images/data/NEJMoa0802315/D C1/NEJMoa0802315_Maguire_Video.shtml

Framgångsrika försök på tre amerikanska patienter med samma sjukdom har samtidigt rapporterats ge lika uppmuntrande resultat.

Antioxidanter, **vitaminer och RP**

Av Laurence Westerlund

Redan vid förra internationella Retinakonferensen 2006, i Rio de Janeiro, redogjorde Theo van Veen från Lunds Universitet för försöksresultat avseende antioxidanters betydelse för fotoreceptorernas funktion. Två år senare är bevisen än tydligare och bekräftade i andra studier.

Theo van Veen började sitt anförande med att beskriva hur en normalt fungerande och levande cell hanterar negativ påverkan från den omgivande miljön. Cellen har ett slags försvars- eller reparationsmekanismer. Om en cell klarar denna yttre påverkan och därmed överlever, beror på dessa mekanismers effektivitet. Genetiska mutationer som påverkar de normala processerna i cellerna kan inverka på försvarsmekanismerna på ett sådant sätt att försvaret inte längre fungerar tillfredsställande. Detta ger då upphov till ett antal kemiska reaktioner som till slut gör att cellen dör.

De flesta ärftliga former av degeneration i fotoreceptorcellerna, som exempelvis vid klassisk Retinitis Pigmentosa (RP), är resultatet av en genetisk mutation som fatalt/slutgiltigt påverkar stavarna och därefter tapparna, även

om dessa senare inte uppvisar den muterade genen. Ett stort antal av de gener vilkas mutationer är ansvariga för individuella genuppsättningar s.k. genotyper har identifierats. Kliniska tester inom genetisk terapi (exempelvis på Lebers medfödda blindhet (LCA) och tillväxtfaktorn (CNTF) pågår.

En tillbakahållande/begränsande faktor inom det genterapeutiska området är det faktum att endast cirka hälften av de (muterade) gener som orsakar de olika formerna av degeneration i fotoreceptorerna, har identifierats. Och det kommer att ta lång tid innan alla patienter får tillgång till genterapi för just deras specifika mutation.

En mer generell behandlingsstrategi, som inte kräver identifiering av den specifika genetiska situationen, är användandet av ämnen som stimulerar nervtillväxt, s.k. neurotrofiska faktorer. Detta eftersom många av de underliggande mekanismerna som skadar fotoreceptorerna kan ha gemensamma komponenter. Metoden har som mål att avstanna eller fördröja fotoreceptorernas felaktiga funktion eller död, vilket skapar en möjlighet för patienten/retinitikern att tillgodogöra sig möjliga framtida behandlingsmetoder, där behandlingen förutsätter kvarvarande levande fotoreceptorer.

Hitintills har nio djurmodeller för RP och obduktionsprover från patienter drabbade av åldersrelaterad macula degeneration (AMD) visat oxidativa DNA-skador i fotoreceptorcellerna. Flera studier av djurmodeller för RP har också visat att kombinationer av starka antioxidanter kan hejda fotoreceptorcellens död.

Vad är då bakgrunden till att antioxidanter kan minska den oxidativa stressen och göra att den negativa, degenerativa processen utvecklas i en långsammare takt?

De oxidativa DNA-skadorna, kan förklaras av att fotoreceptorlagret blir översyresatt under sjukdomsförloppet. Skadliga reaktiva syrearter bildas då i denna översyresatta miljö, både metaboliskt (ämnesomsättningsmässigt) och via ljussättning av fotoreceptorerna. I tillägg till översyresättningen kan även oxidativ stress sättas igång av motströmsmekanismer som inkluderar genetiska defekter eller brist på neurotrofiskt stöd.

I Spanien pågår för närvarande ett kliniskt test av RetinaComplex, ett preparat innehållande starka anti-oxidanter. Vi ser fram emot resultaten från denna studie.

Tillväxtfaktorn CNTF

Av Bengt Vilhelmson

Dr Weng Tao vid Neurotech Inc. berättade om försöken med CNTF. CNTF är en så kallad tillväxtfaktor som saktar ned näthinnans degeneration vid djurförsök. En liten kapsel placeras i ögat och släpper sakta ifrån sig CNTF.

Tre nya kliniska försök med CNTF har påbörjats. Ett fas 2-försök för torr AMD som omfattar 48 personer. Två fas 2/3-försök för RP som omfattar totalt 60 personer med både tidig och sent utvecklad RP. 40 av dem får testa en hög dos CNTF och 20 får testa en låg. Dr Tao rapporterade att en person som bara kunde se handrörelser innan kapseln sattes in nu kunde läsa flera bokstäver.

Det är inte nödvändigt att veta sin genetiska typ för att vara med i dessa tester, men patienterna erbjuds gentestning under försökets gång. Hon presenterade behandlingen som oberoende av gendefekt. Frågor kom från publiken efteråt om metoden verkligen är lika effektiv för alla former. I de fortsatta försöken kommer man att utvärdera detta svarade hon.

Resultat av behandlingens effektivitet redovisas i slutet av 2008. Om metoden visar sig vara säker och effektiv kommer den att vara bland de första behandlingsmetoderna för torr AMD och RP.

Bests & Stargardts sjukdom

Av Caisa Ramshage

David Birch höll en föreläsning om Bests och Stargardts sjukdomar. Dessa två sjukdomar är båda två former av ärftlig makuladegeneration som drabbar yngre personer.

Makuladegeneration är en sjukdom som påverkar den centrala delen av näthinnan, vilket gör att detaljseendet blir dåligt, men att man oftast har bra "runt-omkring-syn". Synproblemen yttrar sig alltså på samma sätt som hos retinitiker med den omvända formen av RP.

Stargardts sjukdom beskrevs så tidigt som 1909 och är vanligtvis recessivt ärftlig, – det vill säga båda föräldrarna måste ha sjukdomsanlaget för att barnet ska få sjukdomen – men det finns en mycket ovanlig dominant form också.

Forskningen både inom Bests och Stargardts sjukdomar börjar bli spännande nu, dels finns det många förfinade undersökningsmetoder som tydligt kan beskriva för läkaren, hur näthinnan mår, dels har man precis fått fram djurmodeller för båda sjukdomarna.

Djurmodeller innebär att man har avlat fram djur som har en sjukdom som är lik den sjukdom man vill försöka bota. Djuret - musen eller hunden eller vad man har valt för något djur - har ett likadant genfel som människan som har synfelet, dessutom gäller det att genfelet hos djuret ger en likartad sjukdom som hos människan. Nu finns det en mus som har en Stargardts-liknande sjukdom och en som har en sjukdom som liknar Bests. När forskarna försöker prova fram nya behandlingsmetoder så prövar man dem på dessa djur först och ser om medicinen eller transplantationen fungerar där, innan man går vidare och prövar åtgärden på människor.

Man börjar nu förstå hur sjukdomarna fungerar. I Stargardt är det stavarna som är drabbade, och i sin tur förstör RPE-cellerna som ska sköta uppstädningen av utslitna synceller. Detta leder till att tapparna skadas. Näthinnans celler byts ut i en rasande takt. På tio dagar har samtliga celler i näthinnan bytts ut. Detta ställer väldiga krav på att rengöringsmekanismen ska fungera.

När man nu vet detta så letar man efter sätt att bromsa produktionen av stavar, vilket i sin tur skulle bromsa sjukdomsförloppet. Man har prövat två mediciner i djurförsök, men båda ger mycket kraftiga biverkningar och man letar därför vidare.

En viktig upptäckt i detta sammanhang är att extra tillskott av vitamin A kan vara skadligt i samband med en del former av Stargardts sjukdom! Detta är något som kom fram i en undersökning på möss med en Stargardts-liknande sjukdom Undersökningen genomfördes av bland andra Roxana Radu och Yuan Quan.

Konstgjord näthinna

Av Bengt Vilhelmson

Flera forskningsteam i världen arbetar med olika lösningar till en konstgjord näthinna för personer blinda i näthinnegenerationer.

Professor Mark Humayun vid Doheny Eye Institute i USA visade resultat från Second Sight's implantat på näthinnan.

En klinisk fas 1-studie som gjordes med 16 elektrodernas implantat är slutförd. Med proteserna har personerna kunnat urskilja och lokalisera objekt. De har exempelvis kunnat bestämma orienteringen för ett stort L. Fler elektroder tror man kan ge bättre upplösning. Second Sight har påbörjat en klinisk fas 2-studie med den nya versionen av implantatet med ungefär 60 elektroder. Patienter rekryteras från många städer i USA och några i Europa. Det ska bli intressant att se resultaten när de kommer.

Professor Eberhard Zrenner från Universitetet i Tübingen i Tyskland leder liknande försök. I en studie ingick 8 patienter som hade implantatet i 30 dagar. Det opererades in under näthinnan på just den plats där det normala ögat projicerar en bild. Implantatet har visat sig tolereras väl av vävnaden.

Med 16 elektroder har patienterna som förut varit blinda kunnat skilja mellan horisontella och vertikala linjer och enkla mönster. Vissa patienter har kunnat se ljusa objekt som en vit platta på ett mörkt bord eller lokalisera ett fönster. Studien fortsätter i en andra fas med förfinad utrustning. Hur många elektroder behövs? Kan det bli för många så man överbelastar näthinnan är en frågeställning. En annan viktig fråga är i vilken utsträckning hjärnan kan hantera informationen från implantaten, för man kan befara att den förlorat den förmågan (d.v.s att se) om patienten varit blind länge.

RP-forskningen idag!

Av Caisa Ramshage

På Retina Internationalmötena brukar alltid sista dagens föredrag av Gerald Chader vara det man sett fram emot mest. Inte bara för att han är en oerhört begåvad talare och väl insatt i RP-forskningen, utan också för att man under två tre dagar har bombarderats med senaste nytt inom RP-forskningen tills det nästan går runt i huvudet av vitaminer, genterapi, elektroniska näthinnor och undersökningsmetoder.

Sista eftermiddagen så kommer då Gerald Chader och håller sitt anförande där han lyckas sammanfatta vad alla forskare har berättat under sina kvartslånga anförande och plocka fram de viktiga huvudlinjerna i forskningen just nu. Nedan är mitt försök att sammanfatta Chaders föreläsning.

Nuvarande behandlingar

Retinala degenerationer (RD) är ett samlingsnamn för sjukdomar i näthinnan där näthinnan långsamt förtvinar. Förutom RP räknar man också in makuladegeneration (MD), där den centrala delen av näthinnan förstörs först. Ofta drabbar makuladegeneration äldre och den gruppen av MD kallas åldersrelaterad makuladegeneration (AMD).

Det finns få behandlingar för patienter med retinala degenerationer för närvarande. För RP finns det endast vitamin A som bromsar något för vissa typer av RP, vad det gäller åldersrelaterad makula degeneration så kan man kanske bromsa den torra något med vitamintillskott och den våta kan man behandla med ett alldeles nytt läkemedel som heter Lucentis.

Genterapi

Det finns två vägar att gå för att behandla retinala degenerationer: antingen förlänga livet på fotoreceptorerna i näthinnan eller ersätta de döda fotoreceptorerna. För att kunna ersätta fotoreceptorerna använder man sig av genterapi, där man med en så kallad vektor för in fungerande gener.

Runt 1990 lyckades man få genterapi att fungera på djur fast inte för just näthinnesjukdomar. Det dröjde till 2001 innan man kunde bota hunden Lancelot med hjälp av genterapi. Idag har 75 hundar med RP-liknande sjukdomar behandlats med genterapi.

Tillväxtfaktorer

Tillväxtfaktorer är något som kan bromsa RP, men de måste ges kontinuerligt i flera års tid och för att lösa det har man utvecklat en kapsel som man opererar in i ögat och som långsamt släpper ut tillväxtfaktor i lagom dos. Neurotech genomför kliniska tester på en kapsel just nu.

Kosttillskott

Det pågår för närvarande en ny studie om nyttan med vitamin A och vitamin E. Antioxidanter har visat sig effektiva i djurmodeller, men än finns det inga tester klara på människor. Tester pågår med lutein men till dess att testerna är klara är rådet från Gerald Chader att lyda mamma och äta frukt och grönsaker varje dag.

Stamceller

Mycket arbete återstår innan stamceller kan komma att användas i behandlingen av RP.

Elektronisk näthinna

Det finns minst 30 forskargrupper som arbetar med att utveckla elektroniska näthinnor, men endast 3-4 grupper har kommit så långt att de testat dem på människor. En grupp hoppar över ögat helt och kopplar informationen från en kamera direkt in i hjärnan. Det vi pratar om är inte någon röntgensyn à la Terminator, utan att få så pass mycket syn att man kan orientera sig och känna igen föremål och personer.

Gentypning

Gentypning handlar inte om någon behandling utan om att man ska bli undersökt för att få reda på vilken typ av RP det är man har, ända ner på gennivå. Detta blir bara viktigare och viktigare nu när många behandlingar kommit till stadiet för kliniska tester. Det är inte längre en utopi att man ska kunna behandla en del former av RP och då gäller det att veta vilken RP-typ man har. Eller för att uttrycka det som Gerald Chader:

Skäms på er om ni inte har tagit reda på vilken typ av RP det är ni har!.

Genterapi för Usher 3

Av Bengt Vilhelmson

Professor John Flannery från Berkeley, USA, berättade om forskning kring Ushers syndrom av typ 3.

Denna typ innebär progressiv försämring av hörseln och RP med nattblindhet i tonåren. Tunnelseende kommer när man nått ca 30-40 år. Usher 3 är ovanlig runt om i världen, men 40% av de som har syndromet i Finland har just denna typ. Usher 3 är den typ som försämras långsammast. Den lämpar sig för genterapi av samma typ som för Lebers medfödda blindhet. Kliniska försök kan därför påbörjas inom en snar framtid.

Det intressanta är även att man planerar genterapi med tanke på hörselnedsättningen.

Höstmöte och seminarium på

Almåsa kursgård 22-23 november 08

Vi vill varmt välkomna våra medlemmar till RP-föreningens Höstmöte med efterföljande seminarium på Almåsa den 22-23 november.

Du får möjlighet att träffa gamla och nya vänner för erfarenhetsutbyte i en avslappnad miljö. Anhöriga är naturligtvis också välkomna att delta.

Deltagaravgiften för hela helgen med övernattning är subventionerad för de som bor i Stockholms och Gotlands län genom ett bidrag från Synskadades stiftelse i Stockholms och Gotlands län. Boende utanför betalar fullt pris med SRF-rabatt.

Om du bor i dubbelrum kostar det 750 kr/person. Vill du bo i enkelrum kostar det 950 kronor. Boende från andra län betalar 950 kr resp. 1150 kr.

För detta får du förutom logi även lunch, eftermiddagskaffe, middag med underhållning på lördagen samt frukost, förmiddagskaffe och lunch på söndagen. Dessutom får du utan extra kostnad trevligt sällskap.

Vi hjälper naturligtvis varandra tillrätta men behöver du ledsagare måste du ordna det själv.

Du anmäler dig genom att betala in deltagaravgiften till föreningens plusgiro 62 21 08-9 senast onsdagen den 15 oktober. Vi tar emot anmälningar även efter detta datum men kontakta då Pontus Norshammar på kansliet, telefon: 08-702 19 02, telefontid 10.00-12.00, 13.00-14.00, så att du får veta om det fortfarande finns plats.

Anmälan är bindande men vid avbokning på grund av sjukdom eller liknande, betalar vi tillbaka avgiften med avdrag för 200 kr/person. Platserna är begränsade så först till kvarn gäller. Vi återkommer efter anmälningstidens utgång med bokningsbekräftelse.

Almåsa är Synskadades Riksförbunds kursgård, och ligger vackert beläget vid Hårsfjärden i Västerhaninge.

Vi utgår från att du som har färdtjänst tar dig till Almåsa på egen hand.

För övriga kan vi vid behov ordna transport från Västerhaninge

pendeltågsstation. För våra Gotlänningar betalar vi resan Visby-Nynäshamn-Almåsa t.o.r.

Meddela alla eventuella reseönskemål vid anmälan. Detta gäller även om du vill ha specialkost.

För mer information om Almåsa rekommenderas ett besök på deras hemsida www.almasa.se

Varmt välkomna till Almåsa önskar

Åse Hedin

Göran Westerberg

Pontus Norshammar

Höstmötet

Föreningens höstmöte hålls på lördagen mellan kl 10.00 och 15.30.

Om du bara vill delta på lördagen går anmälningstiden ut den 7 november, anmälan till kansliet på telefon 08-702 19 02. Denna del av dagen är kostnadsfri.

Program

Lördag 22 november

10.00–10.30 Ankomst

10.30–12.00 Höstmöte.

12.00–13.30 Lunch

13.30–15.00 Ögonkirurgen Hans Zetterquist från Stockholms ögonklinik på Sophiahemmet berättar om starr och hur en starroperation går till.

15.00–15.30 Fika

16.00–17.00 Filmvisning av en av de norska RP-filmerna

17.00–18.30 Fria aktiviteter och mingel

18.30–20.00 Middag

20.30–21.30 Underhållning av musikgruppen Urbota.

Söndag 23 november

07.00–08.30 Frukost

08.30–10.00 Fortsättning de Norska RP filmerna och påföljande diskussion

10.00–10.30 Fika

10.30–12.00 Rapport från Retina International i Helsingfors

12.00– Lunch och avslutning

Dagordning för höstmötet 2008

1. Mötets öppnande

2. Upprättande av röstlängd

3. Fråga om mötets behöriga utlysande

4. Godkännande av dagordningen

5. Val av mötesfunktionärer (mötesordförande, mötessekreterare, två rösträknare och två protokollsjusterare)

6. Från årsmötet bordlagda ärenden:

a. Verksamhet och budget 2009

b. Årsavgift för 2009 (föreslås oförändrad)

7. Medlemskap i Synskadades riksförbund, diskussion

8. Övrigt (ev.)

9. Mötets avslutande

Svenska RP- registret

Av professor Sten Andréasson, ansvarig för Specialmottagningen för ärftliga näthinnesjukdomar, Lund.

Det Svenska RP-registret skapades i slutet av 1980 talet av Synskadades Riksförbund (SRF) i samarbete med professor Berndt Ehinger i Lund. Initialt var detta framförallt uppbyggt på uppgifter från inskickade journalkopior samt patienter, som registrerade sig själv. Det var ett imponerande arbete, som lade grunden för den fortsatta utvecklingen.

Under början av 1990-talet kopplades RP-registret till specialmottagningen för ärftliga näthinnesjukdomar i Lund och på så sätt utökades och förändrades det beträffande all patientdata. Det var under samma period, som det blev 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 de olika formerna av dessa ärftliga ögonsjukdomar bättre beskrivas.

Genom omfattande utredningar av släkter med retinitis pigmentosa klarades också stora släkträd och idag känner vi till mer än 100 stora familjer med olika former av ärftliga näthinnesjukdomar. Vi vår mottagning ser vi idag ofta ättlingar till de stora släkter som klarades för några år sedan.

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, och omfattas av hela det etiska regelverket för att säkra den enskilde personens integritet.

Initialt var kostnaden för DNA undersökningar mycket omfattande, men under de senaste åren har metodiken förändrats och med de resurser vi har idag, kan fler patienters blod undersökas beträffande ett större antal ärftliga näthinnesjukdomar. Idag beräknar vi att gendefekten hos cirka 300 familjer har klarlagts och vi ser detta som utomordentligt viktigt med tanke på de terapiförsök, som idag påbörjats, men som förutsätter att man klarlagt gendefekten.

Under senare år har det svenska RP-registret rönt stor internationell uppmärksamhet bland annat från den amerikanska RP- föreningen Foundation Fighting Blindness (FFB) och vår specialmottagning rekommenderas internationellt.

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

Viktigt fynd om torr makuladegeneration

Av Leif Pehrson

Det finns huvudsakligen två former av åldersbetingad makuladegeneration (AMD). Den torra formen drabbar ca 90 % av patienterna och den våta formen drabbar ca 10 %. För den våta formen av AMD finns sedan några år vissa behandlingsmöjligheter.

En stor grupp amerikanska och kinesiska forskare har nyligen i tidskriften New England Journal of Medicine publicerat ett intressant fynd om den torra formen av AMD. En viss typ av receptorer i celler tycks skydda mot torr makuladegeneration.

–Fyndet är ett stort steg mot verksamma behandlingar av torr makuladegeneration, säger professor Ehinger till RP-info, men räkna med en framkörningstid av kanske ett decennium.

Kommentera och diskutera

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.

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).

/LP

OBS om @

Vi har konstaterat att vi får mycket skräppost till de e-postadresser som publiceras i RP-info.

Den främsta orsaken är troligen att de som lägger upp lager av e-postadresser skickar runt "spioner" som hämtar e-postadresser på webbplatser.

Vi går därför nu, både på webbplatsen och i tidningen (som ju även publiceras på webbplatsen) över till att i stället för @ skriva (snabel-a) i e-postadresserna. När du sänder skall du använda @tecknet istället.

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.

**Glöm inte
Ditt bidrag**

**till vår
forskningsfond,
plusgiro 24 75 19-2**