



Retinanytt 1:11

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

mars-maj

Vi blev fler medlemmar under 2010!

Det blev ett glädjande trendbrott under 2010 då vi för första gången på många år hade fler medlemmar vid årets slut än vid dess början. Jag hoppas att detta inte var en engångsföreteelse utan att vi kan fortsätta på denna positiva trend även i år.

Under året som gått har flera anhöriga till retinitiker blivit medlemmar och vi ser gärna att fler anhöriga går med i föreningen.

Helgen den 9-10 april har vi årsmöte på Fristads Folkhögskola utanför Borås och du är hjärtligt välkommen att delta.

När vi var på Fristad senast för ett par år sedan blev det en mycket uppskattad årsmöteshelg så tag chansen och kom med i år. Mer information finns längre fram i tidningen.

Det är även glädjande att konstatera att det fortsätter komma in många positiva rapporter om utvecklingen på forskningsfronten och det kommer du se mer av under året i Retinanytt.

Vi ses i Fristad!

Henrik Rüffel
Ordförande Svenska RP-föreninge

Svenska RP-föreningen

Postadress:

Box 4903

116 94 STOCKHOLM

Besöksadress:

SRF Stockholms stad

Gotlandsgatan 44, 4 tr

Administratör:

Pontus Norshammar

adm (snabel-a) retinanytt.se

tfn: 08-702 19 02

Plusgiro 62 21 08-9

Gåvor pg 24 75 19-2

Webbplats:

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

För att logga in på medlemssidorna gäller användarnamnet "ny" och lösenordet "hemsida".

Ansvarig redaktör:

Caisa Ramshage

tfn: 08-644 79 91,

caisa (snabel-a) retinanytt.se

I redaktionen:

Leif Pehrson,

tfn: 08-514 302 21,

leif (snabel-a) retinanytt.se

Bengt Vilhelmson,

tfn: 08-694 81 18,

bengt (snabel-a) retinanytt.se

Susanne Mirshahi,

tfn: 0730-68 17 00,

susanne (snabel-a) retinanytt.se



Retinanytt 1:11

mars-maj

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

Innehåll

- 1 Vi blev fler medlemmar under 2010
- 3 RP-helg och årsmöte i Fristad
- 5 Nytt från forskningen
- 7 Ny behandlingsprincip vid en form av dominant RP
- 8 Refsums sjukdom
- 10 Utdrag från UD-bloggen
- 12 På gång

Ansvarsbegränsning

Informationen i Svenska RP-föreningens Retinanytt 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 eller i de annonser som förekommer i Retinanytt. Föreningen 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.

RP-helg och årsmöte i Fristad

Alla medlemmar är hjärtligt välkomna till en RP-helg den 9-10 april 2011. Det hela äger rum på Fristads folkhögskola norr om Borås från lördag lunch till eftermiddagskaffet på söndagen.

Vi inleder med lunch klockan 13.00. Därefter föreläser Jörgen Gustafsson, optiker och universitetslektor vid Linnéuniversitetet i Kalmar, om optik och RP. Föreningens årsmöte äger rum klockan 16.00. Lördagen bjuder även på en föreläsning av ögonläkare Kristina Eriksson från Göteborg. Hon kommer att föreläsa under rubriken "Hur ser du egentligen?" På söndagen kommer vi att pröva på olika praktiska saker under rubriken "RP i praktiken". Kom och testa hur det är att använda Internet som retinitiker. Prova på att använda den vita käppen eller bekanta dig med punktskrift. Det finns också många tillfällen att samtala med gamla och nya vänner.

Helgen är ett samarbete mellan folkhögskolan och RP-föreningen och är öppen för samtliga medlemmar, oavsett var man bor i landet. Eftersom det är en samverkanskurs med en folkhögskola så vill vi uppmärksamma dig på möjligheten att söka bidrag för reskostnader över 200 kr. Högsta bidrag är 700 kr. Ansökan fylls i under helgkursen.

Skolan är handikappanpassad, med hörselslinga, och det går bra att ta med ledarhund.

Vi hjälper varandra med att hitta på skolan och skolans personal finns till hands, men behöver du assistans därutöver måste du ordna det själv.

Helgen kostar 500 kr per person i dubbelrum. Det finns även ett fåtal enkelrum för 650 kr. Om du endast vill delta på lördag eftermiddag betalar du 250 kronor för lunch och eftermiddagskaffe.

Du anmäler dig till föreningens telefonsvarare på 08-702 19 02, eller e-post [adm\(snabel-a\)srpf.a.se](mailto:adm(snabel-a)srpf.a.se). Senast 25 mars 2011 skall du betala deltagaravgiften till föreningens plusgiro 62 21 08-9. Eftersom antalet rum är begränsat behandlar vi anmälningarna i den ordning som betalning inkommer.

Vi behöver följande information i anmälan: Namn, telefonnummer och personnummer. Om du behöver specialkost eller om du har ledarhund så ange även detta. Anmälan är bindande men om du blir sjuk återbetalas avgiften med avdrag på 100 kr/person. Personnummer behöver vi för att folkhögskolan ska ha möjlighet att ansöka om bidrag för att hålla i kursen. Program och välkomstbrev skickas när du gjort din anmälan.

Om du har några frågor ring Pontus Norshammar på föreningens kansli 08-702 19 02, mån-fre 10.00 – 15.00.

Vi ses i Fristad!

Dagordning vid årsmötet 9 april 2011

1. Mötets öppnande
2. Fastställande av röstlängd
3. Fråga om kallelse sänts ut i tid
4. Fastställande av dagordningen
5. Val av mötesordförande, protokollförare samt två justerare/rösträknare
6. Styrelsens verksamhetsberättelse för 2010
7. Revisorernas berättelse
8. Fastställande av balansräkningen samt beslut om disposition av resultatet
9. Ansvarsfrihet för styrelsens ledamöter
10. Ersättningar till styrelseledamöter, revisorer och valberedningens ledamöter
11. Budget och årsavgift för 2012 (Föreslås bordlagd till hösten.)
12. Eventuella motioner och propositioner
13. Val av ordförande på 1 år, 3 styrelseledamöter på 2 år, 4 ersättare på 1 år samt eventuella fyllnadsval
14. Val av en revisor och en revisorssuppleant på 2 år
15. Val av ett ombud och en ersättare till SRF:s kongress för kongressperioden 2011-2014.
16. Val av valberedning
17. Övriga frågor
18. Mötets avslutande

Buss från Stockholm till Fristad den 9-10 april 2011

RP-gruppen i Stockholm har fått ett bidrag från Synskadades stiftelse i Stockholms och Gotlands län. Detta innebär att vi för medlemmar boende i Stockholms och Gotlands län kan erbjuda kostnadsfri busstransport tur och retur Stockholm - Fristad. I mån av plats är även andra välkomna att åka med till en låg avgift.

Bussen går via Örebro där vi rastar. Vid behov kan vi göra ett snabbstopp i Västerås.

Bussen avgår från Gotlandsgatan 44 Södermalm, klockan 07.00 lördagen den 9 april. Hemkomst beräknas bli senast klockan 20.45 på söndagskvällen.

Vill du åka med bussen måste du ringa till kansliet och anmäla det på telefon 08-702 19 02, eller mejla till adm (snabel-a) retinanytt.se. Vid anmälan skall mobilnummer lämnas.

Välkommen ombord önskar Stockholmgruppen

Nytt från forskningen

av Ole Chr. Lagesen, översatt av Leif Pehrson

Strömmen av publicerade forskningsnyheter från näthinneforskningen ökar stadigt. Varje månad föreligger det nya artiklar som berättar om framsteg på ett eller annat forskningsfält och som pekar fram mot möjliga behandlingsformer för RP och andra genetiskt betingade näthinnesjukdomar. Här är ett par av de viktigare från sommaren och hösten 2010.

Genterapiförsök mot "våt" AMD

Efter att ha fått försöksupplägget godkänt av den amerikanska läkemedelsmyndigheten FDA, satte engelska Oxford Biomedica i december i gång de första kliniska genterapiförsöken på personer med "våt" AMD, den allvarligaste formen av åldersrelaterad makuladegeneration.

Försöken skall utföras i samarbete med det amerikanska Wilmers Eye Institute i Baltimore, där en framträdande tidigare RP-forskare, Peter Campaciario, är försöksledare. 18 personer skall vara med, och vektorn, "lastbilen", som skall föra de friska generna på plats i syncellerna är inte associerade adenovirus, som i de tidigare genterapiförsöken på RP-formen Lebers, utan lentivirus, som kan ta tyngre gen-last in i cellen. Det registrerade nannet är RetinoStat.

För RP-gruppen är detta viktigt eftersom Oxford Biomedica ju också arbetar med motsvarande upplägg för genterapiförsök på en form av Usher, på Stargardts och en form av recessiv RP. Stargardts-ansökan skulle vara klar före jul, och om godkännandet går lika fort som för AMD-ansökan skulle de försöken kunna sättas igång förhållandevis tidigt under året.

Nya resultat från tysk forskning på konstgjord syn

Som bekant arbetas det intensivt i många länder, men särskilt i USA och Tyskland, med försök med konstgjord syn, en näthinneprotes, som ersättning för de synceller som har gått förlorade på grund av RP. En forskningsartikel publicerad 3 november 2010 från forskargruppen i Tübingen i Tyskland, under ledning av professor Eberhart Zrenner, beskriver nya framsteg. Man har förbättrat det inopererade diodchippet ytterligare. Det läggs under näthinnan, och skall ersätta de döda syncellerna. De nya resultaten kommer från 3 personer, som från blindhet på grund av RP nu har kunnat tydligt urskilja former och föremål och inte bara kunnat röra sig runt i ett rum och se konturen av personer, utan även kunnat se siffrorna på en klocka och skilja mellan olika gråfärger.

Professor Zrenner anser att denna teknologi, som har långt fler dioder på chippet än vad till exempel amerikanerna hittills haft, kommer att kunna ge blinda tillräckligt med syn tillbaka för att genomföra vardagslivets göromål med hjälp av synen.

Jag hoppas att vi kan stödja och få igång mer verksamhet i stora delar av landet. Även Zrenner understryker dock, liksom den engelska RP-föreningen i ett uttalande, att teknologin är i en försöks- och utprovningssfas, och att det ännu kommer att ta lång tid innan den konkret föreligger som ett behandlingsalternativ.

Kan ett p-piller bromsa RP?

Det är forskare under ledning av professor Tom Cotter vid University College Cork, Irland, som har funnit att ett ämne som är centralt i p-piller, kallat norgestrel, motverkar apoptos, att syncellerna till slut dör. Verkan är dokumenterad i åtta olika djurmodeller med RP (mus och råttor). Ämnet förhindrar inte bara den slutliga celldöden utan har i djurförsöken även skyddat stödceller, de s.k. gangliecellerna och har givit fortsatt funktion i cellerna mätt med ERG. Ämnet har i djurmodellerna visat sig verksamt också vid grön starr, glaukom.

Norgestrel har den stora fördelen att det är ett välkänt ämne som är utprovat i andra sammanhang och redan godkänt som del av ett läkemedel. Vägen till kliniska försök på personer med RP skulle därmed inte bli så lång. Cotter och hans team har tagit patent på ämnets användning i detta sammanhang. Man söker nu kontakt med läkemedelsföretag för att skaffa ekonomiskt och praktiskt stöd för den fortsatta utvecklingen av det man hoppas skall kunna bli ett effektivt behandlingsmedel mot RP och glaukom.

Kan ett antibiotikum bromsa dominant RP?

I en forskningsartikel offentliggjord i november (Human Molecular Genetics), visar professor Peter Humphries från Trinity College, Dublin, en av världens ledande RP-forskare, att ett ganska välkänt antibiotikum (17-AAG) har förmåga att hindra eller bromsa utvecklingen av en bestämd typ av dominant RP. Försöken är gjorda på mus/råttor, med mutation i en gen som påverkar cellernas membran (RP10). Bortemot 40 % av de dominanta förekomsterna hänförs till mutationer i denna och 2 andra gener där de sjukdomsframkallande proteinerna har en likadan funktion i cellen. Antibiotikumet binder sig till ett s.k. "heat shock"-protein, Hsp 90 och konsekvensen blir en ökning av cellens egen förmåga att reparera en skada. I detta fall hindrar det, eller i alla fall bromsar, degenerationen i syncellerna.

Antibiotikumet 17-AAG är utprovat i andrasammanhang, och ingår i kliniska försök, bl.a. avseende vissa typer av cancer. Humphries-teamets slutsats är att ett sådant medel, som har en låg molekylvikt och som har en möjlighet att tränga genom till näthinnan, utan att använda injektioner har potential att kunna neutralisera verkningarna av en rad av de mutationsproducerade sjukdomsframkallande proteinerna som ger RP.

I nästa artikel kommenterar professor Sten Andreasson denna forskningsnyhet, som är av speciellt intresse för några svenska familjer.

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

Verksamhetsberättelse för år 2010

**Svenska RP-föreningen, org.nr 802015-2966
Box 4903, 116 94 STOCKHOLM, e-post: adm (snabel-a)
retinanytt.se
Telefon: 08-702 19 02. Webbplats: <http://www.srpf.a.se>
Plusgiro 62 21 08-9, Gåvoplusgiro 24 75 19-2**

Verksamhetsberättelse för år 2010

Styrelsen för Svenska Retinitis Pigmentosa-föreningen (RP-föreningen), med organisationsnummer 802400 – 0898, lämnar härmed sin berättelse för föreningens tjugonde verksamhetsår.

Om Svenska RP-föreningen

Svenska RP-föreningen bildades år 1990. Vi är en ideell förening för personer med ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa (RP) och besläktade ärftliga degenerativa näthinnesjukdomar. Vi uppmuntrar även anhöriga, ögonläkare, optiker och övriga intresserade att söka medlemskap som stödjande medlem.

Vi vill genom lokala grupper i landet möjliggöra för medlemmarna att stödja och hjälpa varandra. En viktig uppgift är att stödja och bevaka forskningen kring retinala degenerationer. Vi vill även informera politiker och allmänhet om RP. Medlemstidningen "Retinanytt" utkommer fyra gånger per år och har som huvudfokus att informera om RP och bevaka nyheter inom den medicinska utvecklingen.

Föreningen är medlem i Retina International (RI), www.retina-international.org. RI är en paraplyorganisation för ett 30-tal RP-föreningar runt om i världen. Inom RI bedrivs bland annat ett världsomspännande samarbete med fokus på RP-forskning. Varje år hålls också ett Nordiskt möte där vi träffar RP-föreningarna från Danmark, Finland, Norge och Island.

Då föreningens års- och höstmöten vanligen förläggs till en helg ges

medlemmarna möjlighet att träffas och utbyta erfarenheter.

Vid dessa tillfällen bjuder vi in intressanta forskare, föreläsare och även hjälpmedelsföretag. Allt i syfte att hålla medlemmarna à jour med den senaste utvecklingen inom alla områden som kan beröra RP.

Lokal verksamhet finns bl.a. på Gotland, i Göteborg, Skåne, Stockholm, Uppsala, Värmland och Örebro. Mest aktiv är den s.k. "Stockholmsgruppen" som anordnar regelbundna RP-pubar med varierande teman.

Föreningens forskningsfond delar ut medel till RP-relaterade forskningsprojekt. Fonden delar även ut resestipendium till yngre RP-forskare.

Från och med den 1:a januari 2010 är RP-föreningen en branschorganisation inom Synskadades Riksförbund (SRF), www.srf.nu.

För ytterligare information, se föreningens hemsida www.srpf.a.se.

Om RP

Retinitis pigmentosa, RP, är namnet på ett antal ärftliga sjukdomar i ögats näthinna, retina. Pigmentosa kommer sig av att det bildas pigmentklumpar i ögonbotten. RP är en degenerativ sjukdom, vilket betyder att cellerna förstörs gradvis. I Sverige uppskattas antalet personer med RP, även kallade retinitiker, till mellan tre och fyra tusen. RP är den vanligaste orsaken till allvarlig synnedsättning hos unga och medelålders personer.

Orsaken till RP är en störning i ämnesomsättningen i ögats näthinna. Det kan finnas defekter i de äggviteämnen som deltar i processen att omvandla ljusenergi till nervsignal, framförallt i nähinnans stavar. Alternativt är de proteiner som bygger upp strukturen på tappar och stavar felaktiga. Det kan också vara fel på de enzymer som har att göra med cellens ämnesomsättning.

I dag finns ingen behandling som effektivt botar patienter med RP. Resultat från en amerikansk studie visar att sjukdomsförloppet i den vanligaste RP-formen, med förlust av perifert seende, möjligen kan bromsas genom behandling med Avitamin. Någon effekt på synskärpan eller synfältet har däremot inte behandlingen.

I oktober 2008 gick den amerikanska organisationen Foundation Fighting Blindness ut med en rekommendation att individer med recessiv Stargardt och sk tapp-stav dystrofi orsakade av mutationer i genen ABCA4 inte bör överskrida det rekommenderade dagsbehovet av A-vitamin.

Medlemsantal

Under 2010 tillkom 64 nya medlemmar och 15 medlemmar lämnade föreningen. Totalt har nu föreningen 571 medlemmar.

Huvuddelen av medlemmarna är i yrkesverksam ålder.

Aktiviteter under året

7 februari	Styrelsemöte
10 april	Årsmöte, Örebro
10 april	Konstituerande styrelsemöte
23 maj	Styrelsemöte
26-27 juni	Retina International konferens, Stresa, Italien
4-7 augusti	Nordiskt möte, Reykjavik, Island
5 september	Styrelsemöte
16 oktober	Höstmöte, Västerås
21 november	Styrelsemöte

Årsmötet 2010

Årsmötet ägde rum den 10 april i lokaler tillhörande Universitetssjukhuset i Örebro. Föreningen har som policy att hålla årsmötet på olika platser ute i landet för att så många som möjligt skall ges möjlighet att delta. Vid mötet deltog 20 röstberättigade medlemmar. Årsmötet godkände enhälligt verksamhetsberättelsen samt gav styrelsens ledamöter ansvarsfrihet för verksamhetsåret 2009.

Årsmötet omvalde Henrik Rüffel till föreningsordförande på ett år, Laurence Westerlund till kassör och ledamot på två år, Lars Bergqvist och Caisa Ramshage till ledamöter på två år samt Leif Pehrsson, Oscar Persson och Göran Westerberg till ersättare på ett år. En ersättarplats vakantsattes.

Vid årsmötet avtackades den förre redaktören Leif Pehrsson för sitt idoga och mycket uppskattade arbete med att utveckla föreningens informationsblad RetinaNytt. Även Eva Hummelgren avtackades i och med att hon nu slutat som föreningens kanslists arbetsbiträde. Eva fortsätter dock sitt förtjänstfulla arbete med föreningens löpande bokföring.

I samband med årsmötet höll Professor Claes Möller en mycket intressant och storligen uppskattad föreläsning om Ushers syndrom. Forskaren Moa Wahlqvist redogjorde för en undersökning om hälsotillståndet bland patienter med Ushers syndrom. Också det var en lärorik och initierad föreläsning.

Retina Internationals konferens

Den sextonde RI Världskongressen

hölls denna gång i Stresa i Italien. RP-Föreningen representerades vid kongressen av Caisa Ramshage samt Lars Bergqvist. Dessutom var styrelselledamoten Oskar Persson och Camilla Svensson närvarande som observatörer.

Caisa Ramshage valdes in som ledamot i Retina Internationals s.k. Management Committee. Caisa kommer att ansvara för Retina Internationals webbplats och ungdomsverksamhet.

NOK 2010 och Nordiskt möte

Ett av målen som sattes upp vid det nordiska mötet i Lund 2009 var att anordna ett RP-seminarium som en del av programmet under den Nordiska Ögonläkarkongressen i Reykjavik 2010. Detta seminarium genomfördes mycket förtjänstfullt i augusti i år. Huvudtalare var Gerald Chader från USA. Talade gjorde även den framstående forskaren Weng Tao och Professor Sten Andreasson. De närvarande ögonläkarna fick på detta vis en mycket god uppfattning om forskningsläget på RP-området. I samband med NOK 2010 anordnade den isländska RP-Föreningen ett Nordiskt möte.

Höstmötet

Höstmötet den 16 oktober anordnades som ett samarrangemang med SRF i Västmanland. Huvudtalaren, Professor Sten Andreasson höll ett mycket uppskattat föredrag om forskningens utveckling och framsteg under de senaste tjugo åren. 47 medlemmar ur RP-föreningen deltog i mötet som också fastställde budget och medlemsavgift för 2011. Medlemsavgiften beslöts vara densamma som 2010 dvs 250 kronor.

Information

”RetinaNytt” som är föreningens medlemsblad har under året utkommit med fyra nummer. Detta är lika många nummer som förra året. Upplagan har varit i stort sett oförändrad jämfört med förra året vilket innebär drygt 500 exemplar i svartskrift, ca 200 på CD och ett 10-tal på punkt. Att upplagan är större än antalet medlemmar beror på att RP-info går ut till ca 100 personer inom främst ögonvård och länstaltningar.

Föreningens hemsida – www.srpf.a.se

Från och med 2008 lösenordskyddades vissa delar av föreningens hemsida i syfte att skapa ett mervärde för medlemmarna. Numera finns det möjlighet att söka medlemskap via hemsidan. Under året har en uppgradering av hemsidans design och funktioner genomförts.

Bokprojekt

Vid styrelsemötet i maj 2008 beslöt styrelsen att tillstyrka Anita Anderssons initiativ – att ta fram en bok om RP och dess konsekvenser för retinitiker såväl som för anhöriga och andra.

Målet är att färdigställa en bok om ca 150 sidor med titeln ”Att leva med RP – en handbok för retinitiker, anhöriga och den övriga omgivningen”. Boken kommer att ta upp flera aspekter av retinitikers vardag och även innehålla avsnitt skrivna av optiker och forskare. Boken beräknas vara färdigställd under 2011.

Lokal och administratör

Föreningen hyr ett kontorsrum hos SRF:s lokalförening på Gotlandsgatan 44 i Stockholm. Pontus Norshammar arbetar som administratör på halvtid.

Ekonomi

Föreningen har inga stats- eller kommunala bidrag. Under året har föreningen erhållit ett verksamhetsbidrag från SRF på 60 000 kronor. Föreningen har under året erhållit resebidrag från Normans fond uppgående till 50 000 kronor. Styrelseledamoten Leif Pehrson, som för sitt mångåriga arbete inom RP-föreningen erhållit ett stipendium på 30 000 kr från Stiftelsen Märta och Nils Barthelssons minne, har skänkt denna summa till föreningen. En avsättning på 25 000 kronor har gjorts som delfinansiering av bokprojektet. Styrelsen föreslår att årets resultat, 2 093 kronor, övergår i ny räkning.

Forskningsfonden

Vid början av året fanns i fonden drygt 29 000 kronor. Under året har fonden tillförts nära 23 000 kronor. Föreningens forskningsfond har under 2010 delat ut 5 000 kronor till Moa Wahlqvist, forskare vid Universitetssjukhuset i Örebro, som resestipendium och uppmuntran till vidare forskning. Behållningen vid årets slut var 47 181 kronor

Under de senaste åren har Svenska RP-föreningens forskningsfond sammanlagt ställt mer än en halv miljon kronor till RP-forskningens förfogande.

Styrelse, revisorer och valberedning

Styrelsen har sedan årsmötet i april haft följande sammansättning:

		Vald till
Ordförande:	Henrik Rüffel	2011
Kassör & vice ordf:	Laurence Westerlund	2012
Ledamot:	Anita Andersson	2011
Ledamot:	Bengt Vilhelmson	2011
Ledamot:	Lars Bergqvist	2012
Ledamot:	Thomas Rönnerberg	2011
Ledamot:	Caisa Ramshage	2012
Ersättare:	Göran Westerberg	2011
Ersättare:	Leif Pehrson	2011
Ersättare:	Oskar Persson	2011
Revisorer		
Revisor:	Rudi Hedvall	2012
Revisor:	Björn Johannisson	2011
Ersättare:	Vakant	
Valberedning		
Sammanställande:	Helena Lovén	
Ledamot:	Kerstin Söderberg,	

Styrelsens arbetsordning

Styrelsen har under året haft 5 protokollförda sammanträden. Styrelsen har också inrättat ett arbetsutskott. Under 2010 har arbetsutskottet bestått av Henrik Rüffel, Göran Westerberg och Laurence Westerlund. Arbetsutskottet har haft två protokollförda möten. Den sedan tidigare inrättade framtidsgruppen har konfererat per telefon eller e-post och underhandsbeslut har anmälts i styrelsen. Framtidsgruppen har under 2010 bestått av Laurence Westerlund, Caisa Ramshage och Lars Bergqvist.

Under året har även en arbetsgrupp för drivandet av bokprojektet inrättats. Gruppen har bestått av Leif Pehrson, Caisa Ramshage och Anita Andersson.

Ett varmt tack!

Vi vill avslutningsvis tacka alla dem som på olika sätt stöttat och hjälpt oss i vår verksamhet. Ett mycket varmt och stort tack vill vi rikta till våra medlemmar som bidragit till Forskningsfonden. Vi vill även tacka våra ögonprofessorer och forskare som gärna delar med sig av sin kunskap till oss.

Stockholm i februari 2011

På styrelsens uppdrag

Svenska RP-föreningen

INTÄKTER	2010	2009
Medlemsavgifter	139 148	131 610
SRF-bidrag	60 000	60 000
Materialförsäljning	0	698
Årsmöte Höstmöte	10280	7 000
Reserverat från föreg. år	0	
Övriga intäkter	102 649	36 698
Summa intäkter	312 077	233 006
KOSTNADER		
Årsmöte Höstmöte	18 204	23 293
Lokala träffar	1 243	0
Styrelse- och au-möten	8 643	10 039
Konferens RI/RE	38 616	0
Medlemsavg. RI/RE	19 217	20 340
Övr resor o konf	22 428	0
Personalkostnader	63 748	50 136
Lokalkostnader	28 560	28 560
Kontorsmaterial	4 841	6 829
Telefon	3 889	4 437
Internet	6 477	4 989
Porto	7 071	4 557
Övr adm kostnader	1 260	1 560
RetinaNytt	59 204	48 703
Övrig information	25 000	6 000
Bank- & Plusgiroavg	1 169	1 194
Övriga kostnader	414	0
Summa kostnader	309 984	210 635
Avs till Forskningsfonden	0	10 000
RESULTAT	2 093	12 369

Svenska RP-föreningen
Balansräkning per den 31 december 2010

TILLGÅNGAR	2010	2009
Kassa	0	414
Plusgiro	119 346	65 233
Nordea Konto	90 766	90 217
Div fordringar	6 901	22 296
Övriga tillgångar	661	661
Summa tillgångar	217674	178 821

SKULDER OCH EGET KAPITAL

Diverse skulder	47 483	51 983
Skuld till forskningsfond	-23 983	-23 983
Skuld till stockholmsgruppen	50 588	34 328
Avsättning till ungdomsverksamhet	38 655	38 655
Reservationer	35 000	10 000
Balanserat resultat	67 838	55 469
Årets resultat	2 093	12 369
Summa eget kapital och skulder	217 674	178 821

Retinitis Pigmentosa

Den vanligaste ögonsjukdomen
bland unga och medelålders

Svenska RP-föreningen bildades 1990 och är en patientförening för personer med den ärftliga ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa. Föreningen är även öppen för anhöriga och andra intresserade.

Vi vill via lokala föreningar eller grupper stödja och hjälpa varandra. Vårt medlemsblad "Retinanytt" ger nyheter om den medicinska utvecklingen och hjälpmedel för retinitiker.

Viktiga uppgifter för föreningen är också att informera politiker och allmänhet om RP samt att stödja den forskning som bedrivs kring ögonsjukdomen

Ny behandlingsprincip vid en form av dominant RP

av professor Sten Andreasson, Lund

En välkänd forskargrupp från Irland har nu visat på en ny möjlighet att behandla Retinitis Pigmentosa (RP). Professor Peter Humphrey var en av de forskare som 1990 identifierade den första ärftliga orsaken till RP. Man beskrev då en stor irländsk familj med RP som hade ett genetiskt fel på rodoposingenen.

Gruppen har nu fortsatt sin forskning men ändrat inriktning mot behandling av en dominant form av RP. Vi har ju tidigare rapporterat om behandling med genterapi vid olika former av RP. Det som kännetecknar dessa behandlingar är att det varit RP med recessiv ärftlighetsgång. Ett protein har helt saknats och man har därför tillfört en frisk gen, som producerat det ämne som näthinnan behöver.

Vid dominant form av RP finns det en frisk gen och en sjuk gen i näthinnans celler. För en del har det visat sig att den sjuka genen producerar ett protein med felaktig struktur och därför skadar näthinnan. Näthinnan hade kunnat klara sig med en frisk gen, men får alltså bekymmer av den sjuka genen, som bildar ett sjukt protein, som skadar näthinnan.

Tanken är nu att man på något sätt skulle kunna förhindra att det sjuka proteinet bildas och professor Peter Humphrey's grupp har kommit på en ny metod för detta, som bland annat används experimentellt vid cancerforskning. Genom att tillföra ett läkemedel som går in i näthinnans celler vill man stimulera ett ämne som normalt finns i cellen (Hsp90) och som skall ta hand om det sjuka proteinet.

Man har åstadkommit en djurmodell med en IMPDH1 mutation

(RP10) och har behandlat i djurmodellen med mycket god effekt och lyckats förhindra att näthinnans celler skadas.

Nu går man vidare för att se på vilket sätt man bäst kan tillföra detta läkemedel och hur ofta det behöver tillföras. Därefter kan det eventuellt bli aktuellt att testa och använda på människor.

Det som gör studien ytterligare intressant är att just den här genetiska formen av RP finns hos ett antal svenska familjer. Vi följer denna forskningslinje med stort intresse och har ju sedan många år kontakt med denna forskningsgrupp på Irland

1. Suppression and Replacement Gene Therapy for Autosomal Dominant Disease in a Murine Model of Dominant Retinitis

Pigmentosa. Millington-Ward S, Chadderton N, O'Reilly M, Palfi A, Goldmann T, Kilty C, Humphries M, Wolfrum U, Bennett J, Humphries P, Kenna PF, Farrar GJ. Mol Ther. 2011 Jan 11.

2. Prevention of autosomal dominant retinitis pigmentosa by systemic drug therapy targeting heat shock protein 90 (Hsp90). Tam LC, Kiang AS, Campbell M, Keaney J, Farrar GJ, Humphries MM, Kenna PF, Humphries P. Hum Mol Genet. 2010 Nov 15;19(22):4421-36. Epub 2010 Sep

2

Refsums sjukdom – hålls i schack av diet

Personer med den ytterst ovanliga neurologiska sjukdomen Refsums sjukdom kan bland annat utveckla Retinitis pigmentosa. Sjukdomen kan dock bromsas med rätt diet.

Refsums sjukdom är ytterst ovanlig. Socialstyrelsen skriver i mars 2008 under rubriken "Ovanliga diagnoser" att man 1991 kände till sju svenska fall av totalt sett 120 stycken konstaterade fall i världen. Flest patienter har upptäckts i Norge.

Refsums sjukdom är en neurologisk sjukdom som medför svårigheter för kroppen att bryta ner vissa former av fett. Sjukdomen, som är ärftlig och fortskridande, kan ge upphov till RP, hörselskador, deformation av fötter och händer samt problem med balanssinnet. En person med Refsums sjukdom harsvårtattbrytanerfyttansyra, vilket är en ämnesomsättningsprodukt vid nedbrytningen av långa fettsyror. Normalt bryts fytansyra ner snabbt av kroppen, medan hos en Refsumpatient lagras tvärtom denna i vävnader i kroppen samt ansamlas i stora mängder i blodet. Fettsyror som bryts ner via fytansyra finns i smör, grädde, fet fisk och feta köttprodukter. Eftersom små mängder fytansyra kan brytas ned genom en annan process i cellens energiomsättning, så kallad omega-oxidation, tål personer med sjukdomen ändå måttliga mängder av sådana livsmedel.

Höga halter av fytansyra bromsar effekten av A-vitamin, eftersom de båda ämnena är lika i sin struktur. Det är just "krocken" med och bristen på A-vitamin som kan förklara den långa rad av sjukdomstillstånd som är en del av Refsums sjukdom, där Retinitis pigmentosa är ett.

Norrmannen Sigvard Refsum upptäckte sjukdomen 1946. Amerikanen Jan Cammermeyer fann sambandet med störningar i fettomsättningen. Dietbehandling påbörjades i Norge 1966 under ledning av kemisten Lorentz Eldjarn.

I november 2010 beskrev tidskriften Survey of ophthalmology utförligt sjukdomen. Här berättas att symtom uppkommer i 20-årsåldern och ju tidigare man kan sätta in en bra diet, desto lättare är det att fördröja förloppet av sjukdomen. Om Refsums sjukdom och RP beskrivs följande "Idag vet man att sjukdomen påverkar i första hand näthinnan och därefter ger en rad följsjukdomar. Om behandling inte sätts in tidigt så är prognosen dålig. Vid 40 års ålder beräknas att man förlorat all syn och hörsel. Man kan även få grava hjärtproblem. Bland de tidigaste tecknen på Refsum är nattblindhet och andra karaktäristiska inslag som t.ex. att synfältet krymper. Då sjukdomen är så ovanlig kan detta lätt misstas för en annan typ av RP.

Man har funnit att det i genomsnitt gått elva år mellan det första besöket hos en ögonläkare till att man konstaterat Refsums sjukdom”.

I artikeln beskriver man att Refsums sjukdom är en av de retinala degenerationer som kan behandlas. 1966 började man utveckla en diet och den har efterhand förbättrats. Det viktiga är att undvika mjölkprodukter, fet fisk och nötkött. Dessa livsmedel kan med fördel bytas ut mot fettfria mejeriprodukter samt sojaprodukter. Griskött och fågel går bra liksom samtliga grönsaker. Grundtanken är att få ner fettintaget. Alla patienter rekommenderas att ha regelbunden kontakt med dietist.

Frågan för ögonforskare är hur detta kan påverka näthinnan.

Det är obestridligt så att dieten har fungerat. Vissa symtom såsom balans-svårigheter och problem med deformation av händer och fötter kan avstanna och även gå tillbaka.

Detta gäller dock inte hörsel- och synproblemen. Däremot har man sett att man kunnat bromsa förloppet hos de patienter som fått dietbehandling. I framtiden hoppas man kunna utföra enzymbehandlingar och tillföra enzymet phytanoyl-CoA-hydroxylas, som kan bryta ner fytansyra. För att nå ett resultat krävs ett närmare samarbete mellan neurologer och ögonläkare.

Sammanfattningsvis anser författarna att ögonläkare som upptäcker förändringar i näthinnan också ska ställa frågan om patienten har några symtom på Refsums sjukdom, som problem med balans eller förändringar i händer och fötter, dålig hörsel eller nedsatt luktsinne. Vidare tycker forskarna att man i första hand ska ställa dessa frågor till de RP-patienter som saknar en dominant X-kromosom och som har en ärftlig RP.

Mer information kan fås på hemsidan www.refsumdisease.org.

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 Retinanytt, Box 4903, 116 94 Stockholm.

Utdrag från UD-bloggen

Vår nyaste medlem i redaktionen för Retinanytt har nyligen gjort praktik på EU-representationen i Bryssel. Denna artikel kommer från UD-bloggen <http://blogg.ud.se>. Detta inlägg är skrivet av Simon Hoff som är redaktör på EU-representationen i Bryssel.

En termins praktik vid den svenska EU-representationen i Bryssel har just tagit slut för Karl-Fredrik Ahlmark. Under hösten har han fått arbeta med frågor som rör utvidgningen, Västra Balkan och EU:s relation till USA.

- Praktiken har varit mycket stimulerande och den internationella miljön har givit mersmak, säger han. Att beskriva hur en vanlig dag som praktikant på EU-representationen ser ut är svårt, menar Karl-Fredrik Ahlmark. För trots att han varit på "reppen" sedan i augusti är han fortfarande fascinerad av hur svårt det är att planera saker i förväg.

När som helst dyker det upp nya saker som river upp lagda scheman. Sammantaget har hans arbetsuppgifter ändå handlat om att förbereda underlag inför möten och förhandlingar samt att skriva rapporter som skickas hem till UD i Stockholm.

- Man tvingas att komma in i arbetet omgående. Redan andra dagen jag var här skulle jag vara med i en rådsarbetsgrupp.

Men det är bara positivt, då kastas man in i jobbet direkt utan lång väntetid, säger Karl-Fredrik som gjort sin praktik vid den utrikes- och säkerhetspolitiska avdelningen på representationen. Hamnade rätt

Att komma till EU-representationen stod högt på önskelistan när Karl-Fredrik sökte praktikplatser. Som praktikant söker man inte till en specifik post utan platserna sorteras efter studenternas profil. Karl-Fredrik medger att han verkligen hamnade helt rätt som fick jobba med de områden han är särskilt intresserad av. Hans arbetsområden har kretsat kring EU-utvidgningen, Västra Balkan och EU:s förbindelser till USA.

Nu när praktiken är slut återvänder Karl-Fredrik till studierna i Europakunskap vid Göteborgs universitet. För den avslutande examensuppsatsen har han valt att skriva om turkisk säkerhetspolitik, ett ämne som också går in i de frågor han arbetat med i Bryssel. Dessutom har han precis fått ett forskningsstipendium som gör att han kan åka till Turkiet och samla in material till uppsatsen.

"Det ska ordna sig"

Karl-Fredrik är helt klart nöjd med hur vardagen på reppen gestaltat sig och även om han inte var orolig innan han kom till Bryssel fanns det vissa frågetecken.

Eftersom Karl-Fredrik har en synnedsättning blir förstås miljöombytet extra påtagligt.

- Jag tänkte faktiskt inte så mycket på det innan jag kom hit, det är nog en risk annars att man bara tänker på problemen. Visst, det hade förstås varit bekvämare för mig att stanna i Göteborg men jag vill också utmana mig själv. Jag väljer hellre att se lösningar och utgår från att det ska ordna sig.

För att arbetet skulle fungera var det viktigt att få några speciella program installerade i arbetsdatorn. En inte alldeles enkel grej, när it-miljön är omgärdad av höga säkerhetsföreskrifter.

Det löste sig dock tack vare den lokale it-administratören som på plats kunde ordna med installationen. Bättre framförhållning och planering från representationens sida skulle dock kunna se till att allt fanns på plats innan praktiken började, nu dröjde det några dagar innan allt var iordningställt.

-Annars har responsen och bemötandet från representationen varit väldigt god, säger Karl-Fredrik.

Även om han har förstått att arbetsgivaren hade vissa funderingar på hur det skulle gå att ta emot en praktikant med synnedsättning, så har han sedan han kom till reppen mötts av en "inga-problem-inställning" som han tyckt mycket om.

- Jag kan vara frank och krass och säga att alla arbetsplatser nog inte är så responsiva som reppen har varit.

Men i och med att det kan finnas en del okunskap och osäkerhet hos arbetsgivaren tror jag att det för andra i min situation är väldigt viktigt att vara mycket tydlig och konkret när man kommunicerar sina behov och hur saker och ting fungerar, för att visa på att okunskapen många gånger är överdriven.

Till Bryssel kommer Karl-Fredrik gärna tillbaka. Likaså till arbetet med EU-frågor. Den internationella miljön har gett mersmak och arbetet med aktuella utrikesfrågor har varit stimulerande.

- Jag kan verkligen rekommendera andra att söka praktikplats på representationen. Praktiken ger en fascinerande inblick i de processer som man spenderat så mycket tid att läsa om. Verkligen ett mervärde till studierna.

**RP-föreningens
forskningsfond**

**Plusgiro
24 75 19-2**

Returadress: Svenska RP-föreningen
Box 4903
116 94 STOCKHOLM

B

Porto betalt
Porto Payé
Sverige

BEGRÄNSAD EFTERSÄNDNING. Vid definitiv

Återsändes därför att

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

På gång

RP-pub den 5 maj "Vinprovning"

Vinprovning med Lennart Gustafsson. Föranmälan och deltagaravgift. Mer information kommer när det närmar sig.

Adressen är Gotlandsgatan 44 Stockholm. Cafét är öppet 18.00-22.00

Valfri dryck och varma smörgåsar finns att köpa i baren.

Vi står i dörren fram till 18.45 och visar till rätta, annars tryck på stora A-knappen och vänta tills dörren låses upp.

Välkommen!

Göran Westerberg och Åse Hedin
Stockholmsgruppen
Stockholm@srpf.a.se

Anhörighelg på Hagabergs folkhögskola

Anhörighelgen är planerad till den 29-30 oktober, mer information kommer längre fram.