



Retinanytt 2:10

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

juni-augusti

Lyckade aktiviteter under våren

I mars arrangerades ett mycket välbesökt möte i Göteborg och jag vill passa på att tacka Susanne Mirshahi som var initiativtagare till mötet och jag hoppas att det leder till fortsatt verksamhet i Göteborgsområdet. Det var dessutom ett samarrangemang tillsammans med Synskadades Riksförbund Göteborg och jag är säker på att vi i framtiden kommer att se fler gemensamma träffar med SRF.

Vi har även haft ett uppskattat årsmöte i Örebro med fokus på Ushers syndrom. I Stockholm har många av våra medlemmar träffats på RP-pubarna på Gotlandsgatan en gång i månaden.

Jag hoppas att vi kan stödja och få igång mer verksamhet i stora delar av landet.

För att underlätta så kan du som medlem hjälpa till genom att meddela vårt kontor din aktuella e-postadress. Med hjälp av e-postadresser kan vi både snabbt och kostnads-effektivt nå medlemmar i ett område där en RP-träff planeras.

Om en månad hålls Retina Internationals konferens i Italien och vi är glada att vi har fått möjlighet att skicka fyra delegater dit. Detta innebär att jag räknar med att även nästa nummer av Retinanytt kommer att innehålla mycket intressant läsning,

Trevlig sommar!

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@) 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 2:10

juni-augusti

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

Innehåll

- 1 Ledare 2010-05-25
- 3 Årsmötesdag i Örebro den 10 april
- 4 Ushers vanlig bland retinitiker
- 7 Svårt med diagnos för dövblinda
- 8 Må gott trots allt
- 9 RP-pubar i Stockholm
- 10 Välbesökt RP-kväll i Göteborg
- 11 RP – orsak, undersökning, behandling och forskning
- 15 Mycket spännande på ARVO 2010
- 18 Risker med starroperation
- 19 Uppsnappat på RP-listan
- 20 Funktionärer 2010-2011

Ansvarsbegränsning

Informationen i Svenska RP-föreningens tidning 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 medicinska 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.

Årsmötesdag i Örebro den 10 april

Av Berit Jildenhed

Årets årsmöte var förlagd till Universitetssjukhuset i Örebro och vi, medlemmar och anhöriga, hälsades välkomna av ordförande Henrik Ruffel. Han hälsade dagens gäster; professor Claes Möller och doktorand Moa Wahlqvist välkomna att föreläsa för oss om Ushers syndrom – ett syndrom som ger en kombination av RP och hörselnedsättning.

Claes Möller informerade om olika aspekter på sjukdomen Ushers Syndrom, livsperspektiv och psykosociala konsekvenser av dövblindhet.

Mer om det föredraget finns längre fram i tidningen.

Efter en god lunch berättade Moa Wahlqvist om sin forskning om hälsan vid kombinerad syn- och hörselskada. Hon använde ett salutogent perspektiv – har sitt fokus på faktorer som främjar hälsa. Efter sitt föredrag uppvaktades Moa som ung forskare med 5000 kronor till sin fortsatta forskning av RP-föreningen samt med en burk Almåsahonung.

Ett stort tack riktades till Claes Möller som delat med sig av sina fantastiska kunskaper på ett förståeligt sätt för oss medlemmar.

Även Claes fick Almåsahonung som tack.

Därefter började årsmötet för 2010. Ordförande Henrik Ruffel hälsade alla välkomna till årsmötet och förklarade årsmötet för öppnat. Röstlängden fastställdes till 20 medlemmar.

Av verksamhetsberättelsen framkom att föreningen hade varit aktiv under år 2009. Föreningen blev en branschförening i SRF.

Medlemsantalet hade ökat. Föreningen anordnade ett Nordiskt möte i Lund där gemensamma frågor för de nordiska RP-föreningarna diskuterades för att finna nya samarbetsvägar. Höstmötet hölls i Lund med många intresserade medlemmar, som fick de nya rönen från forskarna.

Föreningens ekonomi delgavs och revisorernas berättelse lästes upp, vilket gjorde att årsmötet gav styrelsen full ansvarsfrihet för 2009, där föll en lättnadens suck för styrelsen.

Vid valen omvaldes ordförande Henrik Ruffel på 1 år. Till ledamöter omvaldes Caisa Ramshage, Laurence Westerlund och Lars Bergqvist på två år. Ersättare valdes Leif Pehrson, Göran Westerberg och Oskar Persson.

Ordförande Henrik tackade för förtroendet att leda föreningen och innan han avslutade mötet så tackade han Leif Pehrson för över 12 år som tidningsredaktör samt tackade även Eva Hummelgren för kanslihjälpen. Därefter avslutade Henrik mötet.

Många tack för en mycket givande föreläsning och årsmöte.



Foto: Jan Wiklund

Caisa Ramshage, Henrik Rüffel, Moa Wahlqvist och Claes Möller i samspråk på årsmötet i Örebro.

Ushers vanlig bland retinitiker

Av Caisa Ramshage

På årsmötesdagen i Örebro höll Claes Möller, professor och överläkare på audiologiskt forskningscentrum vid Örebro Universitet, ett föredrag om Ushers syndrom. Ushers är en kombination av RP och hörselnedsättning.

I Sverige finns mellan 3 000 och 4 000 personer med RP. Av dessa beräknas cirka 800 ha Ushers syndrom. Det är alltså en ganska stor del av Sveriges retinitiker som har Ushers.

Ushers är en form av dövblindhet. Att man är dövblind betyder att man både har en synskada och en hörselskada;

man måste alltså inte vara helt döv eller helt blind för att kallas dövblind. Syndrom heter det eftersom det påverkar mer än ett organ, i Ushers är det näthinnan i ögat och snäckan i örat som inte fungerar.

Diagnos och prognos

Claes påpekade vikten av att få en korrekt diagnos, eftersom man då kan

få en korrekt prognos.

Prognosen är viktig för att kunna sätta in rätt hjälp vid rätt tid. Till exempel: när behöver man lära sig teckenspråk, måste patienten med tiden lära sig taktilt teckenspråk, behöver patienten extra balansträning?

Diagnosen är också oerhört viktig för att patienten ska få veta orsaken till sjukdomen. Om man inte vet orsaken till sin sjukdom så är risken stor att man antingen blir deprimerad eller att man fantiserar om orsaken. Fantasin är ofta mycket värre än verkligheten. Föräldrar kan till exempel få för sig att de har skadat barnet och orsakat handikappet när de tappat barnet i skötbordet.

För patienten är det viktigt att få reda på så mycket som möjligt om sin sjukdom. Sjukvården ska inte dölja något, såvida inte patienten uttryckligen har bett om att inte få information. Det är dessutom viktigt att få en exakt diagnos nu när det börjar komma behandlingar. De olika diagnoserna kan kräva skilda behandlingar. I 70% av Ushers kan man idag fastställa en exakt genetisk diagnos. Det är också viktigt att känna till att alla former av dövblindhet inte är Ushers, man kan ha RP och hörselskada som inte har några samband.

Det är också viktigt enligt Claes Möller att diagnosen ges så tidigt som möjligt, helst ska diagnosen fås före tonåren. I tonåren vill man helst vara precis som alla andra och då kan det vara svårt att ta till sig en diagnos.

Kartläggning

För att kartlägga en patients möjligheter och problem använder man ett internationellt klassifikations-system som går igenom:

- kroppsfunktioner
- aktivitet
- delaktighet
- personliga faktorer
- kroppstrukturen
- omgivning

Idag kontrolleras alla nyfödda på BB för att se om de är hörselskadade. När de är 1-3 månader så kan man fastställa om de har hörselnedsättning eller ej. De som idag får diagnosen Ushers typ 1 är i snitt 2 år, detta trots att synskadan kommer långsamt hos patienter med Ushers.

Av de 400 med Ushers som Claes Möller har undersökt är endast 25-30 helt blinda. Alla som har Ushers har en klassisk variant av RP, det vill säga att man saknar mörkerseende och med tiden krymper synfältet ihop från ytterkanterna och man får ett kikarseende.

Förutom syn och hörsel så undersöker Claes också balansen och om man har några missbildningar, såsom extra fingrar och tår. Även neurologiska undersökningar genomförs, och njurar och hjärta kontrolleras.

Allt detta för att det finns dövblindhets-syndrom som påverkar mer än bara syn och hörsel. Så många som 30% av de som har hörselnedsättning i barndomen har någon form av syndrom.

Det finns 25-30 olika dövblindhets-syndrom, men alla dessa syndrom är inte Ushers.

Olika typer av Ushers

Ushers delas grovt in i tre grupper: Ushers typ 1 innebär att man förutom grav hörselskada och RP också har problem med balansen, Ushers typ 2 innebär måttlig hörselnedsättning, inga problem med balans, men med RP som ofta debuterar i tonåren, Ushers typ 3 innebär att man har måttlig hörselnedsättning och RP och med tiden kan problem med balansen tillkomma.

Balansen byggs upp av tre delar; balansorganen i öronen, synen och den tredje delen som är skelett, muskler och fotsulor. För de med Ushers så är det balansorganen i öronen som påverkas. Därför är det viktigt för personer med Ushers typ 1 att träna extra på balansen, det kan göras med gymnastik eller genom att gå i ojämn terräng.

Svårigheter med Ushers

Dövblindhet är ett situationsberoende handikapp. I rätt omgivning kan det fungera bra, men i fel miljö fungerar det inte alls. I det egna hemmet där bara en person talar åt gången kan det fungera bra, på ett kafé där det slamrar och solen som lyser in genom fönstret bländar en kan samma person finna sig både blind och döv.

Om man har RP med ett smalt kikarseende tar man gärna ett par steg bakåt för att se en större del av den som pratar, men har man dessutom en

hörselnedsättning så medför ett par steg bakåt att man inte hör ordentligt vad personen säger.

Ärftlighet

Den manliga y-kromosomen är liten i förhållande till x-kromosomerna. Det gör att det är väldigt få sjukdomsanlag som får plats på Y-kromosomen, bland annat finns där ingen form av Ushers syndrom.

Ushers syndrom kan alltså inte ärvas könsbundet, det finns bara en ärftlighetsgång för alla former av Ushers och det är recessiv ärftlighet. Recessiv ärftlighet innebär att båda föräldrarna bär på anlaget - men behöver inte själva ha sjukdomen - och i genomsnitt vart fjärde barn får sjukdomen.

Avslutningsvis

Claes Möller tillhör den grupp forskare som inte bara kan förklara sin forskning på ett pedagogiskt sätt, utan också på ett väldigt underhållande sätt. Om ni får tillfälle att höra en föreläsning med honom så tag chansen, Även om man "bara" har RP så har han mycket att lära ut.

**RP-föreningens
forskningsfond
Plusgiro
24 75 19-2**

Svårt med diagnos för dövblinda

Av Bengt Vilhelmson

Beroende på var i landet man bor finns det varierande tillgång på expertis som kan ge en korrekt diagnos vid dövblindhet. Man måste få reda på orsaken, dvs en korrekt medicinsk diagnos. Även den funktionella diagnosen, hur man kan fungera i vardagen, är dock lika viktig säger professor Claes Möller vid Universitetssjukhuset i Örebro.

Om vi räknar bort personer med åldersrelaterade syn- och hörselnedsättningar, så uppskattar man att det finns cirka 2 000 dövblinda i Sverige.

Man kan inte ha specialkompetens överallt. För några år sedan bildades därför ett nationellt expertteam för diagnosticering av personer med dövblindhet. Detta för att hjälpa landstingen med expertstöd och kompetens.

Teamet innehåller specialister som till exempel specialpedagog för vuxna, socionom, specialpedagog för barn, psykolog för barn, dövpsykiatriker, genetiker och ögonläkare.

Expertteamet vill ge både en medicinsk och en funktionell diagnos säger Claes. En funktionell diagnos är minst lika viktig som den medicinska. Vad klarar jag och vad behöver jag hjälp med? Vilka praktiska insatser behövs och hur kan vi samordna dessa?

De svåraste fallen med dövblindhet innefattar ofta förutom nedsatt syn och hörsel även nedsatta funktioner i andra organ.

Man samlar in alla medicinska och funktionella data som finns om patienten på olika håll. Det är ett stort jobb att rekvirera journaler från landstingen.

Claes Möller i Örebro och även Sten Andreasson i Lund, som också numera är med i teamet, gör sedan kompletterande undersökningar om det behövs.

Man kommer ofta fram till en diagnos och kan ge en prognos.

Därefter samlas man till möte på hemorten där man ger information även till familjen. Cirka trettio personer från olika myndigheter deltar också i mötet.

Claes visade en illustrativ mycket komplicerad bild med mer än trettio rutor som dövblindteamet i Stockholm tagit fram. Rutorna illustrerar alla instanser som en person eller de anhöriga måste tala med för att få en vardag att gå ihop. Det är till exempel hjälpmedelscentral, dövblindteam, hörselklinik, syncentral, heminstruktör, ledsagare, brukarorganisationer och mycket annat.

För en förälder till ett barn med flera funktionshinder går mycket av tiden åt till att leda doktorer och andra i en process.

Claes är kritisk till det dåliga samarbetet mellan olika myndigheter när det gäller personer med svåra funktionsnedsättningar.

Det brister i samordningen och situationen blir svår för föräldrarna som måste vara mycket drivande. Även om man enbart har RP kan man känna av det här sa han vidare.

Bor man i storstäderna och har dövblindhet har man fördel av de tvärfackliga teamen. Ett sådant är dövblindteamet i Stockholm.

Claes Möller har sammanställt ett register med personer med Ushers syndrom. Han ska ansöka om att det ska få ett nationellt stöd som ett forskningsregister och eventuellt samordnas med RP-registret i Lund.

Hörsel- och synprotes

Tio procent av alla döva barn har något av Ushers syndrom. I stort sett alla barn som föds med total dövhet erbjuds numera ett så kallat cochleaimplantat.

Det är en hörselprotes som opereras in på båda öronen. Nio till tolv månader är en lämplig ålder säger Claes.

Det är mer än 3 500 som har implantat nu i Sverige.

Även för personer som har blivit döva senare i livet på grund av till exempel Ushers syndrom typ 3 fungerar implantaten. De får tillbaka hörsel.

När det däremot gäller retinala implantat alltså liknande proteser för att få syn tillbaka ligger utvecklingen långt efter. Lovande försök görs men det kommer att ta många år innan synproteser blir praktiskt användbara.

Må gott trots allt!

Av Bengt Vilhelmson

Moa Wahlqvist är doktorand vid Örebro Universitet sedan maj 2009 och tillhör Institutet för Handikappvetenskap. Hennes huvudfokus i forskningen är Ushers syndrom typ 2 och hälsofrämjande faktorer ur ett psykosocialt perspektivet. Moa är intresserad av faktorer som främjar det friska inte sjukdom. Detta kallas även det salutogena perspektivet.

Vi har en tendens att ofta se hindren, problemen och sjukdomen säger hon. Det är lätt att tappa bort att det finns saker som gör att jag mår gott och trivs med mitt liv och klarar mitt liv bra.

Det gäller att identifiera sådana saker och hitta andra sätt att lösa problemen man har. Att vända på perspektiven och byta fokus.

Aaron Antonovsky introducerade det salutogena perspektivet.

Han upptäckte att vissa människor som suttit i koncentrationsläger hanterade vardagen på ett utmärkt sätt trots det hemska de varit med om.

Vad är det som gör att man klarar sig? Han kom fram till att det är viktigt med en känsla av sammanhang. Han definierade tre viktiga delar: Begriplighet, hanterbarhet och meningsfullhet.

- **BEGRIPLIGHET:** Det finns struktur omkring mig. Jag förstår det som händer.

- **HANTERBARHET:** Jag har verktyg att hantera svårigheter jag ställs inför. Det finns ett nätverk runt omkring.

- **MENINGSFULLHET:** Mitt liv har en mening. Jag finns av en orsak.

Enkäter

Hur studerar man hälsofrämjande faktorer för personer med Ushers syndrom typ 2, fortsatte Moa. Ett sätt är att göra intervjuer och skicka ut enkäter.

Den nationella folkhälsoenkäten har skickats ut till personer med Ushers syndrom typ 2. Ett annat frågeformulär som handlar om ångest och depression har också skickats ut där man självskattar hur man hanterar olika svårigheter man ställs inför.

Enkäterna har lett till att personer med Ushers syndrom typ 2 kan jämföras med befolkningen generellt och med en grupp som innehåller övriga funktionsnedsättningar.

Frågor som ställs i enkäten är hur man skattar sin hälsa.

Hur skattar man känslan av att vara olycklig eller nedstämd?

Det ställs frågor om man förlorat tron på sig själv och hur man skattar sitt värde. Frågor ställs också om man någon gång övervägt eller försökt att ta sitt liv.

Moas preliminära resultat ger vid handen att intressanta detaljer för gruppen Usher typ 2 kan presenteras när analysen av enkäterna är klar.

Efter det att man kartlagt Usher-gruppen statistiskt är djupintervjuer nästa steg, säger hon. Det innebär att ge personerna mer ingående följdfrågor. Moas arbete kommer att vara så kallade kvalitativa studier.

Det är viktigt, säger hon, att studera varför en del mår bra trots samma problembild som andra som mår dåligt.

Claes Möller flikar in att hans kliniska erfarenhet är att synförsämringen är det stora problemet vid Usher typ 2. Det innebär att resultaten av Moas forskning är intressanta även för övriga retinitiker.

RP-pubar i Stockholm

Under hösten kommer det vara RP-pubar på Café Java på Gotlandsgatan på torsdagarna den 2 september, den 7 oktober och den 2 december.

Välbesökt RP-kväll i Göteborg

av Susanne Mirshahi

Den 23 mars 2010 anordnades en temakväll om Retinitis Pigmentosa (RP) i Göteborg. Kvällen var ett samarrangemang mellan Svenska RP-föreningen och Synskadades Riksförbund (SRF) Göteborg; faktiskt det första samarrangemanget sedan Svenska RP-föreningen blivit branschförening i SRF i januari 2010.

Tydligt var det ett stort sug efter information kring RP för det kom hela 120 personer till arrangemanget – över alla förväntningar!

Huvudtalare för kvällen var Sten Andreasson, professor från ögonkliniken i Lund och Marita Andersson Grönlund, ögonläkare från Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Efter Stens och Maritas mycket intressanta föredrag (se nästa artikel) gavs tillfälle till frågestund, vilket utnyttjades av auditoriet.

Även i pausen som följde efter föredraget upplät föredragshållarna sin tid och gav tillfälle för dem som ville komma fram och ställa frågor mer enskilt. Detta var uppskattat, vilket kunde ses på de ringlande köerna fram till Marita och Sten.

Svenska RP-föreningen

I pausen serverades fika och sedan fortsatte programmet.

Leif Pehrson, f d ordförande i Svenska RP-föreningen och nu styrelseledamot, presenterade föreningen och dess verksamhet. Ett antal retinitiker kände då att man behövde en egen förening

för att tillvarata retinitikernas intressen. Dessa misshälligheter mellan RP-föreningen och SRF är nu ett minne blott, och sedan årsskiftet är RP-föreningen en branschförening inom SRF. Många retinitiker är också medlemmar i både sin lokala SRF-förening och i RP-föreningen.

Leif berättade om RP-föreningen och dess verksamhet. En uppgift som föreningen har är att sprida information om sjukdomen till allmänhet, politiker med flera. Man bevakar också vad som händer på forskningsfronten och stödjer forskning på retinaområdet med hjälp av den forskningsfond man driver.

En annan uppgift är att via lokala grupper hjälpa och stödja varandra som retinitiker.

Föreningen har idag drygt 500 medlemmar, men ser givetvis gärna att det blir fler!

För mer information – se föreningens hemsida; www.retina-sweden.se.

SRF Göteborg

Slutligen presenterade SRF Göteborg sig och sin verksamhet. Pia Andersson, ordförande i SRF Göteborg, och Thomas Krantz,

medlemsombudsman, stod för presentationen.

SRF har ju en stor och varierad verksamhet där Pia och Thomas gav ett axplock från utbudet. Medlemsträffar, studiecirklar, resor, motionsaktiviteter, möjlighet till personligt stöd av medlemsombudsmännen m.m.

Inom SRF finns ju personer med en mängd olika synproblem och det kan vara bra att lära sig om varandras synproblem också.

Denna temakväll kommer att följas av andra temakvällar som ska ta upp olika ögonsjukdomar, såsom makuladegeneneration, glaukom etc.
Mer information fås på www.srfgoteborg.se.

Lokal RP-grupp i Göteborg

Så var denna intressanta och innehållsrika kväll till ända.

Vår kunskapsnivå höjdes, frågor fick svar och nya bekantskaper gjordes.

En förhoppning är nu att en lokal RP-grupp i Göteborgsområdet ska kunna bildas och ha träffar med jämna (eller ojämn) mellanrum.

Du som är intresserad av att vara med i en sådan grupp – hör av dig till Susanne Mirshahi (susanne.mirshahi@snabel-a.vgregion.se el. tel. 0730 – 68 17 00) eller Marie Banck (marie.banck@snabel-a.ioff.goteborg.se el. tel. 031 – 368 20 84).

Träffarna kommer att annonseras både på Svenska RP-föreningens hemsida och SRF Göteborgs hemsida.

RP – orsak, undersökning, behandling och forskning av Susanne Mirshahi

Vid temakvällen om RP i göteborg gästades vi av Sten Andreasson, professor från ögonkliniken i Lund och Marita Andersson Grönlund, ögonläkare från Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Sten Andreasson är en auktoritet inom RP-området i Sverige, och det var otroligt roligt att kunna hälsa honom välkommen till Göteborg. Lika roligt var det att Marita Andersson Grönlund kunde delta och bidra med ett lokalt perspektiv; hur det fungerar med RP-utredningar i Göteborg.

Marita Andersson Grönlund inledde med att berätta om hur ögat fungerar.

Ögat och synsystemet ska ses som en del av hjärnan. Våra synceller i ögats näthinna, i form av stavar och tappar, har kontakt med synnerven som ju är förbindelsen med hjärnan. Att som ögonläkare titta in genom pupillen mot ögonbotten innebär alltså i princip att man tittar direkt in i hjärnan - en fascinerande tanke faktiskt.

Vad är då RP?

RP är egentligen inte en enda sjukdom, utan ett samlingsnamn på flera sjukdomar i ögats näthinna. RP kan alltså yttra sig ganska olikartat mellan olika individer, till och med mellan olika individer inom samma familj. Man kan få RP som enskild sjukdom eller som del i ett syndrom.

Symtom vid RP

Det finns ett antal symtom som är typiska vid RP. Det varierar dock vilket/vilka symtom som är de dominerande hos en enskild individ.

Typiska symtom:

- nedsatt mörkerseende
- förminskat synfält (pga att stavar-
nas funktion försämras), ofta med
ett typiskt förlopp där man behåller
centralt synfält och synfältet allra län-
gst ut på sidorna. Successivt försvin-
ner sedan även synfältet utåt sidorna
och kvar kan finnas ett litet centralt
seende. Synfältsförändringarna är van-
ligen likadana på båda ögonen.
- sämre färgseende och kontrast-
seende
- ökad ljuskänslighet, bländnings-
känslighet
- sämre synskärpa (pga att även
tapparnas funktion kan försäm-
ras)

Undersökningar

De vanligaste undersökningarna som görs i samband med en RP-utredning är följande:

- synfältsundersökning med Gold-
mannperimetri
- ögonbottenundersökning
- ögonbottenfotografering

- ERG – elektroretinografi (en elek-
trofysiologisk undersökningsme-
tod där man registrerar hur
stavar och tappar svarar på elek-
trisk stimulering)

Ärftlighet

Efter att ha gått igenom grunderna kring vad RP egentligen är och hur det utreds kom vi så till frågan om ärftlighet. Efter-
som det finns en hög grad av ärftlighet i
sjukdomen är det oundvikligt att ta upp
ämnet i samband med ett RP-föredrag.
Frågan om ärftlighet är dock inte så en-
kel. Först och främst rör det sig ju om
många sjukdomar, som yttrar sig på
olika sätt, debuterar i olika ålder och
även nedärvs på olika sätt.

Det finns olika typer av ärftlighet:

- autosomal dominant nedärvning
- autosomal recessiv nedärvning
- X-bunden recessiv nedärvning
(modern bär på anlaget och pojkar
blir sjuka medan flickorna bara blir
bärare av anlaget)

För cirka hälften av alla som får RP kan dock ingen känd ärftlighet påvisas.

RP-registret

Sten Andreasson berättade om RP-
registret, som har funnits sedan 1990.
Han poängterade att huvudsyftet med
att föra ett sådant register är att kunna
behandla RP!

I registret finns enskilda patienter men även hela släkträd finns med. Gene-
tiken hjälper till i förståelsen av sjuk-
domen och kan bidra till att finna or-
saken. I nuläget finns 35 olika gener
identifierade som man vet kan orsaka
RP hos patienter i Sverige.

Totalt finns 2900 personer med i registret. Hos 400 familjer vet man exakt vilken gen det är som orsakar RP hos dessa personer.

Fördelen med att ha ett register är också att om man gör ett genombrott i forskningen och någon form av behandling kan komma att bli tillgänglig kan man lätt få en översikt över vilka personer som kan vara aktuella för behandling.

Det ska ses som en trygghet att vara med i RP-registret; att det går att nå dem som kan bli aktuella för en viss behandling.

RP-utredningar i Göteborg

Marita Andersson Grönlund fortsatte sedan med att ge en bild av hur ögonsjukvården för retinitiker fungerar i Göteborg.

På Drottning Silvias Barn- och ungdomssjukhus (DSBUS) gör man utredningar med elektrofysiologi på både barn och vuxna, beroende på att inget annat ställe har haft tillgång till sådan apparatur i Göteborg. Helt nyligen har dock ett samarbete påbörjats mellan DSBUS och Klinisk neurofysiologi på Sahlgrenska. Där har man införskaffat utrustning för att göra synelektrofysiologi och har nu samma möjligheter som Lund och Uppsala.

Barn kommer även fortsättningsvis att tas omhand på DSBUS. Vuxna kommer att få remiss till DSBUS för en klinisk bedömning, men vidare utredning och elektrofysiologi görs på Klinisk neurofysiologi på Sahlgrenska.

En sammanfattande bedömning görs sedan baserad på anamnes, kliniska



Sten Andréasson föreläste på RP-kvällen i Göteborg.

Foto: Susanne Mirshahi

fynd, elektrofysiologiska fynd, ärftlighet, sjukdomsförlopp mm. Enheten har också ett gott samarbete med kollegorna i Lund, som man i särskilda fall konsulterar.

Ett samarbete finns dessutom med enheten för klinisk genetik på Sahlgrenska, dit man kan remittera för vidare utredning, t ex i de fall där RP är en del i ett syndrom och inte bara en enskild sjukdom.

En förhoppning inför framtiden är att man ska kunna bygga upp ett centrum i Göteborg där man på bästa sätt med ett samlat grepp ska kunna utreda och ta hand om alla retinitiker.

Behandling och forskning

Slutligen tog Sten Andreasson upp lite kring behandling av RP samt gav lite axplock från vad som händer på forskningsfronten. Eftersom det idag inte finns så mycket behandling att tillgå för retinitiker så är det för de flesta högintressant att veta vad som pågår vad gäller forskning.

Sten poängterade först att när det gäller behandling så är det av yttersta vikt att ha en bra kontakt med sin Syncentral. Där kan man få mycket hjälp och stöd.

Den enda behandling som idag används är intag av vitamin A. Studier har visat att vitamin A troligen kan bromsa förloppet något vid vissa former av RP. Vitamin A rekommenderas om inga andra faktorer talar emot det (t ex ärftlighet för benskörhet eller graviditet).

Ögonkirurgi kan vara aktuellt i sam

band med RP, inte för att behandla själva RP-sjukdomen, utan andra associerade tillstånd, t ex refraktiv kirurgi för att rätta till grav närsynthet eller kataraktkirurgi.

Katarakt (grå starr) är vanligare hos personer med RP än övriga.

Aktuella forskningsområden i korthet:

Näthinnetransplantation: Försök pågår, men har endast gjorts på ett fåtal patienter, då det är en mycket komplicerad process.

CNTF-faktorer: CNTF är nervtillväxtfaktorer som kan skydda näthinnan från nedbrytning. Försök görs där CNTF-producerande kapslar läggs in i ögat. Ett par hundra patienter ingår i nuläget i sådana studier.

Retinachips: Ett chip implanteras på näthinnan och kan där förstärka elektriska impulser.

Genterapi: Har prövats på RP-patienter med brist på enzymet RPE65, där felet sitter i en specifik, känd gen. Lyckade försök har gjorts på ett fåtal patienter där ett virus kopplats till DNA som förts in till näthinnan och där satt i gång produktionen av RPE65. Effekterna har varit goda, men det är fortfarande forskningsstudier, så de närmsta åren blir mycket spännande.

Mycket spännande på

ARVO 2010 av Sten Andréasson, Lund

The Association for Research in Vision and Ophthalmology (ARVO) arrangerar årligen det mest spännande och viktigaste ögonmötet. Mötet samlar ögonforskare från hela världen i Fort Lauderdale i Florida.

I år var deltagandet rekordstort, trots att det fanns ett askmoln från Island som riskerade att störa flygturerna.

”ARVO 2010” samlade mer än 10 000 deltagare. Forskningsresultat beträffande retinitis pigmentosa var ett viktigt inslag vid årets träff. Mötet bjuder dessutom på en personlig kontakt med olika forskargrupper, som man bara hållit kontakt med via e-post sedan förra årets ARVO-möte.

Vår forskningsgrupp från Lund hade ett 15-tal arbeten, som presenterades vid detta möte.

Jag tänkte i denna resumé ta fram en del aktuella forskningsfynd, men försöka belysa dem utifrån de frågor jag regelbundet får från patienter.

Molekylärgenetik

Detta begrepp låter kanske svårt och ointressant, men det är utomordentligt viktigt i vår strävan att vilja behandla retinitis pigmentosa. Nya gener identifieras regelbundet och den kunskapen är viktig.

Idag kan den genetiska orsaken till RP identifieras hos cirka 30% av retinitikerna. Denna diagnostik är mycket viktig med tanke på förståelsen av sjukdomen och identifiering av eventuella framtida behandlingsmöjligheter.

När det vid ARVO, meddelas att Estrada Cuzcao från Holland identifierat en ny gen för tidig form av RP (LCA, Lebers kongenitala amauros) och genen heter NPHP5, så är det viktigt.

Vi har nyligen screenat cirka 100 barn med tidig form av RP i Sverige och de holländska fynden kan hjälpa oss att komma vidare med de fall, där vi ännu inte hittat någon gendefekt.

Det är därför vi har vår DNA-bank med skriftliga tillstånd från patienter. Utifrån de forskningsresurser vi har, försöker vi sedan gå vidare med nya DNA-undersökningar. Om vi hittar något, så vill vi och är skyldiga att kontakta er.

Flera andra nya gendefekter men även kombinationer av olika gendefekter presenterades vid mötet.

Undersökningsteknik

För att förstå synfunktionen och prognosen men också för att skilja ut olika former av retinitis pigmentosa, så behövs det avancerade undersökningsmetoder. En ny sådan metod beskrevs förra året av Richardd Weleber i begreppet ”Hill of vision”. Det kan förklaras som en tredimensionell bedömning av synfunktionen, med hjälp av flera funktionsparametrar.

Fortsatt utveckling av denna metod har visat sig vara av värde, till exempel för att bedöma var i näthinnan man skall planera genterapibehandling. Alla former av dessa undersökningsmetoder är utomordentligt viktiga för att kunna ge en prognos och förstå sjukdomsprocessen.

Behandlingsmodeller

Jag förstår att denna del är det som mest intresserar Retinanyttts läsare, varför jag skriver lite mer utförligt om detta. Ett stort antal behandlingsförsök pågår med olika djurmodeller, men jag kommer att koncentrera mig på det, som direkt berör RP-patienter.

A vitaminbehandling

Vid de flesta ögonmottagningar i Sverige är det idag standard med A-vitaminbehandling 15 000IE/dag för vissa RP-former och jag har tidigare skrivit ett informationsblad om detta. I år meddelade Eliot Berson från Boston att det eventuellt skulle kombineras med lutein, som bl a finns i blåbär.

Det är för tidigt att säga om detta kan få klinisk relevans, men vi följer det noggrant.

CNTF

I tidigare Retinanytt har jag berättat om hur man lyckats implantera en liten kapsel, stor som spetsen på en blyertspenna, i ögat. I studier har man visat att kapseln klarar sig i ögat och de celler, som finns i kapseln kan producera tillväxtämnet CNTF (ciliary neurotrophic factor) som har visat sig vara lovande i djurförsök och vi var många, som hoppades att det skulle kunna

lindra retinitis pigmentosa även hos människor.

70 patienter med lindrig form av RP samt 70 med gravare form av RP fick ha dessa kapslar i sina ögon under något år. Under tiden undersökte man dessa ögon regelbundet med olika funktionstester inklusive elektrofysiologi. Man fann att näthinnans tjocklek förbättrades något, men tyvärr blev inte funktionen bättre, så det är idag tveksamt om detta kan bli ett behandlingssalternativ, men metodiken att operera in en kapsel i ögat för att producera ett läkemedel har lärt oss mycket.

Elektroniska implantat

Flera grupper fortsätter att utveckla olika former av elektroniska plattor, som kan opereras in i ögonen och bli en konstgjord näthinna. Dessa plattor blir mer och mer sofistikerade och många patienter som nästan helt saknar syn kan möjligen få en viss synfunktion tillbaka, åtminstone under en period. Detta forskningsarbete fortsätter och kanske kan det bli av kliniskt värde för patienter med grav synnedsättning.

Genterapi

Vi har i tidigare nummer beskrivit genterapi, dvs att man tillför en frisk gen, som producerar det protein som saknas i ögat. Den första genterapin utfördes vid tidig form av retinitis pigmentosa (LCA) RPE65 för ungefär 3 år sedan och resultaten har varit lovande och inga allvarliga komplikationer har inträffat. Idag har cirka 35 personer ingått i dessa forskningsstudier, som nu utförs på

3-4 platser och nu vill man också behandla mindre barn.

Detta är mycket positivt även om det fortfarande är forskning, och man följer dessa patienter noggrant med tanke på biverkan.

Vi följer noga dessa studier, för att via vårt svenska RP-register identifiera om något skulle kunna bli aktuellt för de svenska patienterna. Det är dock viktigt att poängtera att detta sker fortfarande som forskningsprojekt med de risker det kan innebära.

Vid ARVO presenterades även planerade genterapier vid andra gener. Några av de sjukdomar som nu är aktuella och har recessiv ärftlighetsgång dvs saknar ett friskt protein är Stargardts sjukdom, ytterligare former av tidig retinitis pigmentosa (LCA), några former av Ushers syndrom samt akromatopsi (en form av färgblindhet som beror på total avsaknad av dagsljusseende).

Kongenital retinoschis är en könsbunden näthinnesjukdom som Sten Kjellström i Lund nyligen disputerat på. Han är med i de förberedande studierna för genterapi i samband med sina forskningsstudier vid National Institute of Health i USA. Vid ARVO presenterades ytterligare en grupp, som planerar genterapi vid denna sjukdom.

Nu är det inte självklart att alla ärftliga näthinnesjukdomar går att behandla på detta sätt. Vid några fall är genen för stor, och man får hitta andra lösningar.

Vid dominant former av RP måste man först förhindra att ett sjukt protein bildas innan man inför en frisk gen, men man håller på att finna lösningar även vid dessa sjukdomar.

Extern tillförsel av RETINOID

En ny tanke för behandling är att man tillför i oral form (tablett eller lösning) en viktig del, som saknas i det vi kallar "Syncykeln".

Det gäller några få ärftliga näthinnesjukdomar med defekter på generna RPE65 och LRAT.

Vid denna tidiga form av RP saknas ett viktigt ämne i syncykeln, varför man tillför syntetiserat retinoid (11-cis-retinal). Studierna utfördes vid Montreal Children's Hospital at the McGill University Health Centre i Montreal, Canada under ledning av Robert K. Koenekoop.

Under de inledande forskningsförsöken har 2 patienter tagit detta medel och fick en klar positiv effekt på synfunktionen. Effekten kvarstod även efter avslutad behandling. Troligen beror detta på att den syntetiserade retinoiden lagrades i fettvävnad eller annan vävnad och därför finns till hands lång tid efter avslutad behandling.

Huruvida tillförseln av detta syntetiserade ämne kan orsaka andra skador i kroppen eller annan form av biverkan får bedömas i de uppföljningsförsök, som nu följer. Åtta patienter planeras ingå i den studien och den kommer även att hjälpa oss att förstå om den positiva effekten kvarstår.

Risker med starroperation

av Bengt Vilhelmson

Retinitiker har inte bara större risk att få gråstarr utan även en överrisk för komplikationer efter en starroperation, enligt den amerikanska RP-föreningen Foundation Fighting Blindness (FFB).

FFB har låtit de båda läkarna Richard Weleber från Casey Eye Institute och Jacques Duncan från University of Californiastudera risker för komplikationer i samband med att man opererar gråstarr (katarakt) hos personer med degenerativa näthinnesjukdomar. De har sammanställt ett antal vanliga frågor och svar om ämnet.

1. Varför får människor med degenerativa näthinnesjukdomar lättare katarakt än genomsnittet av befolkningen? Forskarna vet inte säkert men de tror att mer frekvent kataraktbildning uppstår på grund av att degenererade (förstörda) fotoreceptorer orsakar en kronisk inflammation i ögat.

2. Vad är det för speciella risker med kataraktoperation för en person med degenerativ näthinnesjukdom? Dessa patienter har en ökad risk för komplikationer vid kataraktoperationer. Deras näthinnor är mer ömtåliga. Komplikationer som kan uppstå är inflammation i olika delar av ögat. Det kan också uppstå en svullnad i gula fläcken, så kallat makulaödem.

3. Hur minskar man risken för komplikationer? Operationen bör utföras av någon som är expert på kataraktoperationer och som använder så lite ljus som är praktiskt möjligt.

Patienten bör behandlas kraftfullt för inflammation i ögat före och efter operationen. Kirurgen bör vara bekant med degenerativa sjukdomar i näthinnan och de speciella överväganden som behövs när man utför operationen på dessa patienter.

4. Påverkar typen eller omfattningen av näthinnesjukdomen beslutet att ta bort katarakten? Ja omfattningen och lokaliseringen av skadan på näthinnan påverkar absolut beslutsprocessen. Läkaren bör bedöma chanserna att synen blir bättre efter operationen och om fördelarna av kirurgin väger tyngre än riskerna. Alla med degenerativa näthinnesjukdomar bör noggrant diskutera fördelar och risker med sin ögonläkare.

Retinanytt bad professor Sten Andreasson i Lund att ge en kommentar. Han bekräftar att det är sakkunniga läkare som svarat i artikeln och att vi saknar mycket kunskap inom området.

Sten säger vidare att en del patienter med RP blir mycket glada att synskärpan kommit tillbaka efter operationen. Andra blir besvikna att synskärpan blivit sämre på grund av svullnad i gula fläcken. Man kan använda olika antiinflammatoriska ögondroppar men det är inte vetenskapligt bevisat att dessa kan förhindra svullnader eller andra liknande komplikationer.

Det är, enligt Sten, olämpligt att operera båda ögonen samtidigt vid RP. Ögonen reagerar ofta på samma sätt och därför är det viktigt att se hur det först opererade ögat reagerar innan man beslutar om operation av det andra ögat. Vid retinitis pigmentosa får man ofta en speciell form av katarakt. En så kallad polär katarakt. Den sitter centralt och det gör att den då ofta skymmer den del av synfältet som är kvar vid RP.

Det innebär att man kan ha stor praktiskt nytta av att starren avlägsnas. Kataraktoperationerna är standardiserade i Sverige så Sten tycker inte man behöver söka en speciell kirurg för detta ingrepp. Vi har ju lite andra förhållande här jämfört med USA så han är inte lika oroad. Det är dock viktigt att man diskuterar behovet av operation innan ingreppet görs säger han.

Uppsnappat på RP-listan

Av Leif Pehrson

Ledsagare på utlandsresan?

Är det någon som vet hur man ska gå till väga när man behöver en personlig ledsagare under semestern? I mitt fall gäller det en resa till Medelhavet en vecka i sommar. Jag hörde av en tjej som tidigare var kontaktperson att kommunen stod för alla kostnader, men nu har jag fått besked att det inte räknas som skälig levnadsstandard att åka på semester!

Kommentarer på listan:

Min erfarenhet är att lagtillämpningen är mycket restriktiv när det gäller ledsagare under utlandsresor. Om du har ett pågående beslut om ledsagning enligt socialtjänstlagen (SOL) så kan man med fog säga att du för att uppnå skälig levnadsnivå enligt SoL 4:1 har rätt till en semesterresa i den utsträckning som är vanligt för människor med normala inkomster.

Jag tycker att du ska be någon om hjälp att överklaga.

Jag vet inte var du bor, men vi har en förbundsjurist på SRF:s rikskansli i Enskede som bör kunna ge konkret hjälp, tfn 08-39 90 00. Det finns säkert rättsfall att stödja sig på här, men det är som sagt mycket restriktiv bedömning just nu och bedömningarna varierar mellan kommunerna.

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.

Du får då ett svarsmail med anvisningar. När du sedan sänder inlägg till listan använder du adressen 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.

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

Funktionärer 2010-2011

Styrelse:

Ordförande: Henrik Rüffel, tfn: 08-405 60 89 (arb), henrik(snabel-a)srpf.a.se
Kassör & vice ordf: Laurence Westerlund, tfn: 08-717 45 33, laurence(snabel-a)srpf.a.se

Ledamot: Anita Andersson, tfn: 08-34 05 28, anita(snabel-a)srpf.a.se

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

Ledamot: Lars Bergqvist, tfn: 040-26 45 99, lars(snabel-a)srpf.a.se

Ledamot: Thomas Rönnerberg, tfn: 08-734 93 71, thomas(snabel-a)srpf.a.se

Ledamot: Caisa Ramshage, tfn: 08-644 79 91, caisa(snabel-a)srpf.a.se

Ersättare: Göran Westerberg, tfn: 08-642 89 25, goran(snabel-a)srpf.a.se

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

Ersättare: Oscar Persson, tfn: 0703-133737, oscar(snabel-a)srpf.a.se

Revisorer

Revisor: Rudi Hedvall, tfn: 08-702 04 04

Revisor: Björn Johannisson, tfn: 08-715 02 16

Ersättare: Tony Lindlöf, tfn: 08-766 48 66

Valberedning

Sammanställande: Helena Lovén, tfn: 08-767 80 57