



# Retinanytt 4:09

## *Svenska RP-föreningen*

**Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa**

---

december - februari

## **Intressant möte i Lund**

Den 9-10 oktober ordnade RP-föreningen ett kombinerat nordiskt möte och höstmöte i Lund tillsammans med professor Sten Andreasson. Det blev ett intensivt dygn med mycket intressanta föredrag av lundaforskarna samt konstruktiva möten med de nordiska deltagarna. Det var väldigt roligt att se att vi var närmare 70 personer som lyssnade på forskarnas entusiastiska föredrag under lördagen. Jag vill passa på att tacka alla som ställde upp och hjälpte till med arrangemanget och ett lite extra stort tack till Sten med kollegor !

På extra stämman efter forskarinslaget beslutades det att vi skulle godkänna stadgeförändringsförslaget vilket innebär att föreningen nu blir medlem som branschförening i Synskadades Riksförbund (SRF) från den 1 januari 2010 vilket jag tror kommer att bli både givande och intressant. Det kommer med all säkerhet att bli ett spännande 2010 både med tanke

på vårt fördjupade samarbete med SRF men även med tanke på att det blir en Retina International-konferens i Italien i slutet av juni 2010 då jag hoppas att vi får ta del av en fortsatt positiv forskaranda. Det blir dessutom ett nordiskt RP-möte på Island i augusti nästa år så vi kommer med all säkerhet att få läsa flera intressanta nummer av Retinanytt under 2010.

Nu är kansliet återigen bemannat på halvtid då vår kanslist Pontus Norshammar har beslutat sig för att skjuta på studierna tills vidare och vi hälsar Pontus härmed välkommen tillbaka till kontoret.

Henrik Rüffel, föreningsordförande

<p><b>Forskningsintensivt höstmöte i Lund sid 4-21</b></p>
--

# 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:

Leif Pehrson,

tfn: 08-514 302 21,

leif (snabel-a) retinanytt.se

I redaktionen:

Caisa Ramshage

tfn: 08-644 79 91

caisa (snabel-a) retinanytt.se

Bengt Vilhelmson,

tfn: 08-694 81 18,

bengt (snabel-a) retinanytt.se

Tryck: Universitetsservice AB,  
US-AB Stockholm 2009

# Retinanytt 4:09

december - februari

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

## Innehåll

- 1 Intressant möte i Lund
- 3 Välkommen till oss i SRF!
- 4 Forskningsintensivt höstmöte i Lund
- 6 Varför dör syncellerna?
- 8 Hörselnedsättning och RP
- 10 Kan RP bromsas genom att stimulera näthinnans egna försvarsmekanismer?
- 12 Behandlingseffekter av läkemedel i ögat
- 15 Nyupptäckt gen orsakar autosomt dominant RP
- 16 Svenska RP-registret
- 18 Ny syn med näthinnetransplantation
- 19 Genterapi för barn med tidig form av RP
- 20 Humana stamceller kan bromsa RP
- 21 Betala årsavgiften redan nu
- 21 Har du åsikter om Retinanytt?
- 22 Din arbetsinsats behövs!
- 22 Föreningens nya webbplats
- 22 Byta läsmedium?
- 22 Anmäl e-postadress!
- 23 Medlemmar träffas!
- 23 Hur skriver man i testamentet
- 24 Sista sidan!

# Välkommen till oss i SRF!

Av Tiina Nummi-Södergren, förbundsordförande

Det är med stor glädje och förväntan som vi inom Synskadades Riksförbund (SRF) välkomnar RP-föreningen - vår första branschförening.

Hur vi skall kunna utveckla den här samverkan till ömsesidig nytta och glädje, vet vi ju inte riktigt än i alla delar. Men ett är säkert, vi kommer att prova ut det och skall vara öppna för såväl mer beprövade metoder som helt nya infall. Det är en spännande tid i SRF historien och det roliga är att vi kan utforma den vidare tillsammans.

Vi ser fram emot att flera av RP-föreningens medlemmar kommer att vilja dubbelansluta sig. Vi skall ta fram ett så smidigt och bra erbjudande som möjligt i den vägen. Vi ser också fram emot att kunna gynna våra branschföreningar när det gäller fördelning av ekonomiskt stöd. Det skall vara skillnad om man väljer att gå med som branschförening hos oss.

Jag tror även vi kan ha gemensam glädje av att förena våra ansträngningar i att bevaka forskningsområdet för just RP. Jag tror att vi tillsammans kan komma lite längre i olika påverkansfrågor som har med ögonforskning att göra men även på många andra områden, där vi har gemensamma intressen. Det borde bli vassare och mer kännbart när vi riktar udden gemensamt.

Slutligen får RP-föreningen ju talesrätt på kongressen och i vårt organi-



*Tiina Nummi-Södergren*

sationsråd. Vi välkomnar era bidrag i debatten och jag ser fram emot hur de kommer att berika den.

Ja, det här var några områden där jag omedelbart ser möjligheter till förbättring. Vi får hjälpas åt att hitta fler. Välkommen in i dialogen.



**Synskadades  
Riksförbund**

# Forskningsintensivt höstmöte i Lund

Av Susanne Mirshahi, Kungälv

Lördagen den 10 oktober var det åter dags för oss medlemmar att samlas till RP-föreningens höstmöte. Denna gång ägde det rum i den sydligare delen av vårt land, närmare bestämt i Lund, denna anrika lärdomens stad.

Lund mötte oss med ett ganska typiskt höstväder – lite lätt duggregn på morgonen, men för övrigt en rätt härlig höstdag.

Mötet var förlagt till Lund eftersom huvudparten av svensk RP-forskning bedrivs vid Lunds Universitetssjukhus. Forskargrupperna samarbetar med forskare i andra städer i Sverige, t.ex. Örebro, men kanske framför allt med forskare i andra länder.

Inte mindre än nio forskare hade ställt upp för att berätta för oss retinitiker, anhöriga med flera om vad man håller på med inom forskningen idag.

Helt tydligt är att det finns ett enormt sug efter den här sortens information, då mötet lockade ett 70-tal personer. Många kom långväga ifrån för att delta i mötet – från Stockholm, Göteborg och även från våra nordiska grannländer. Representanter för RP-föreningarna och RP-grupperna i de fyra andra nordiska länderna fanns på plats.

Mötet hölls på Universitetssjukhuset i Lund och för att hinna med det digra programmet startade mötet redan

klockan nio på lördagsmorgonen. Inte att tänka på sovmorgon alltså.

Henrik Rüffel, RP-föreningens ordförande, hälsade oss välkomna till höstmötet och speciellt gladde han sig dels åt det stora deltagarantalet och dels över att så många forskare hade velat offra sin lördag för vår skull.

Därefter gick ordet till dagens värd, professor Sten Andréasson, som hälsade oss välkomna till Lund. Sten berättade sedan om RP-registret som funnits i Sverige sedan 1990. 2800 personer finns med i registret, vilket är en relativt bra siffra med tanke på att man räknar med att cirka 4000 personer i Sverige har Retinitis Pigmentosa. I registret finns även en biobank med DNA från 1500 personer.

Vid ögonkliniken i Lund bedrivs både grundforskning om näthinnan och dess funktion och klinisk forskning kring Retinitis Pigmentosa. Vi fick smakprov på bådadera.

De första föreläsningarna beskrev lite av den grundforskning som bedrivs; det handlade om enzymer i näthinnan

som är involverade i degenerationen av fotoreceptorerna, om hur olika försvarsmekanismer i näthinnan kan förstärkas samt stamcells forskning.

När vi kom till den mer kliniska delen av forskningen handlade det om upptäckten av en ny gen som är relaterad till RP hos några skandinaviska familjer samt om Ushers syndrom och Lebers retinala degeneration, även kallad Lebers medfödda blindhet eller Lebers Congenital Amauros (LCA), som är en medfödd variant av RP.

Sista föredraget före lunch handlade om transplantation av näthinna. Eftersom näthinnan egentligen är en utbuktning av hjärnan kan man förstå att det är komplicerat! (Eller som det heter med en ögonläkares humor – hjärnan är egentligen en utbuktning av näthinnan....)

Efter detta spännande föredrag var det dags för lunch, vilken vi intog på Patienthotellet som inte låg så långt från föreläsningssalen. Fisken smakade utmärkt och likaså desserten som utgjordes av äppelkaka med vaniljsås. Mätta och belåtna återvände vi till föreläsningssalen och nästa tema var läkemedel som kan ge RP-liknande ögonbiverkningar. Vi fick också veta en del om CNTF, genterapi mm.

Slutligen var det en frågestund där det var fritt fram för auditoriets frågor. Det blev bland annat diskussion kring alternativa metoder, kostrekommendationer mm.

Enligt Sten Andréasson finns det egentligen inga bevis för att några alternativa metoder hjälper; varken akupunktur, blåbär eller något annat. Det är å andra sidan inte skadligt heller. Det enda som man visat kan bromsa förloppet är vitamin A, som ju rekommenderas i dosen 15000 enheter per dag om man har en klassisk form av RP samt Omega-3, vilket kan intas i form av Omega-3-kapslar eller genom att äta fet fisk några dagar i veckan.

Henrik Rüffel framförde sedan medlemmarnas stora tack till Sten Andréasson och hans medarbetare, både de som medverkat under dagen och de som arbetat bakom kulisserna.

Efter frågestunden var det allmänna programmet slut, men medlemmar i föreningen uppmanades stanna för att närvara vid föreningens extra stämma. Den extra stämman var utlyst för att ta ett andra beslut i frågan om RP-föreningen ska gå med som en branschförening i Synskadades Riksförbund (SRF). Det första beslutet togs vid årsmötet i våras och det andra beslutet togs alltså nu vid höstmötet. Detta innebär att RP-föreningen blir en branschförening inom SRF vid årsskiftet.

Efter den ganska korta stämman avslutade Henrik Rüffel och tackade medlemmarna för dagen och vi åkte hem fullmatade med information och lite styrkta i vetskapen om att forskningen går framåt, sakta men säkert!

# Varför dör syncellerna?

av docent Per Ekström, Lunds universitet

I ögats näthinna, retina, är det fotoreceptorerna som är de ljusmottagande cellerna och som påbörjar omvandlingen av ljus till elektriska signaler. Signalerna överförs senare i olika steg till syncentrum i hjärnan. Det finns två typer av fotoreceptorer; tappar för färg- och skarpseende, samt stavar för periferi- och mörkerseende. Av dessa båda typer är tapparna de viktigaste för den funktionella synen.

Fotoreceptorer är en sårbar celltyp och det finns flera sjukdomar som gör att de degenererar - förtvinar - och dör, vilket leder till svår synnedsättning eller blindhet.

Retinitis pigmentosa (RP) är en sådan sjukdom och i denna har retina-degenerationen sin orsak i ärftliga och sjukdomsalstrande förändringar, eller mutationer, i generna. De flesta av de mutationer som kan leda till RP berör direkt retinas stavar, men med tiden drabbas på ett indirekt vis också tapparna av sjukdomen.

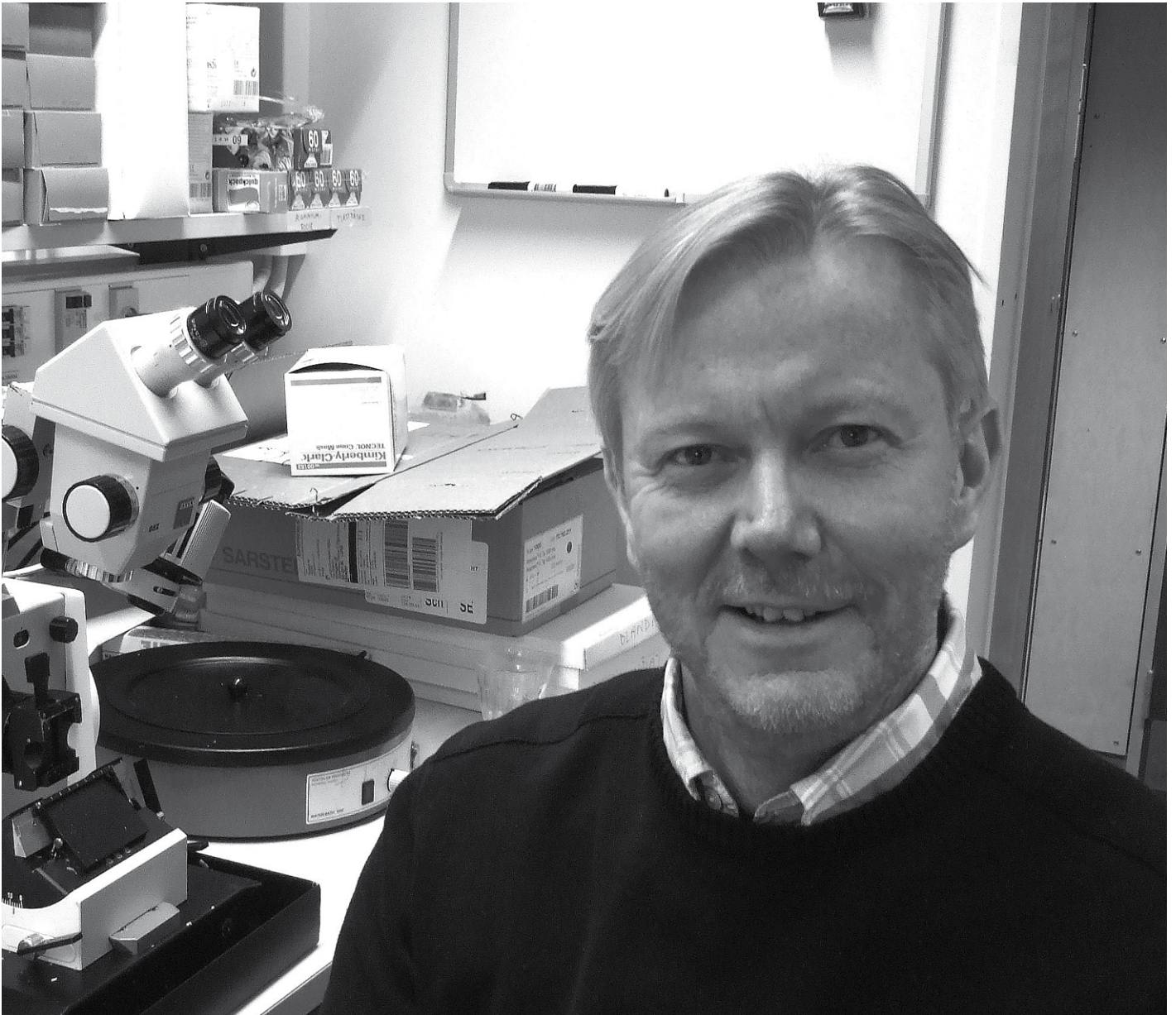
En stor mängd mutationer som kan orsaka RP har beskrivits och i samtliga fall leder dessa till att fotoreceptorerna dör i en form av s.k. programmerad celldöd (ibland även kallad apoptos). Dock är det inte i något fall känt i detalj hur mutationerna kan orsaka att foto-

receptorerna dör och detta försvårar möjligheten att komma med uppslag till terapier. Vi undersöker de cellulära förlopp som leder fram till fotoreceptordegenerationen i sjukdomen RP, med tanken att ju mer vi lär oss om sjukdomsprocesserna, desto troligare är det att man kan komma fram till något behandlingssätt. I en förlängning kan därför vår forskning underlätta utvecklingen av metoder att fördröja eller stoppa RP-sjukdomen, så att drabbade personer kan behålla synen längre.

För att studera mekanismerna bakom RP använder vi oss av djurmodeller, exempelvis rd1-musen. Vi intresserar oss för både tidiga och sena steg i degenerationen och det handlar ofta om att vi undersöker enzymaktiviteten i de sjukdomsdrabbade fotoreceptorerna. Enzymer är proteiner med förmåga att styra olika kemiska reaktioner inne i cellerna och det är rimligt att tro att om en enzymaktivitet i en sjuk fotoreceptor avviker från hur den är i en normal fotoreceptor, så kan avvikelsen vara viktig för sjukdomsförloppet.

Genom sådan forskning har vi nyligen identifierat ett antal olika komponenter som vi tror spelar en roll i retinadegenerationen. Vi har till exempel





**Docent Per Ekström**

kunnat konstatera att ett enzym som kallas PKG i ett tidigt stadium verkar vara överaktiverat i rd1-musens fotoreceptorer och att en hämning av PKG kan begränsa eller bromsa deras celldöd.

Vidare har vi i andra studier rapporterat, att när det gäller senare steg i degenerationen tycks två andra enzymer, calpain och PARP, vara mycket mer aktiva i sjuka än i normala fotore-

ceptorer och att detta sannolikt har en betydelse för själva degenerationen. Vår ambition är att förstå hela händelsekedjan i de sjuka fotoreceptorerna, från processer som sker tidigt till sådana som sker i nära anslutning till celldöden. Därför arbetar vi nu med att undersöka hur de tidiga händelserna kan leda fram till de som sker senare och hur man eventuellt kan ingripa i förloppet som sådant och förhindra att det har sin gång.

# Hörselnedsättning och RP

av doktorand Eva Malm, Lunds Universitet

10- 30% av patienter med RP har någon form av hörselnedsättning. Hörselnedsättning i kombination med RP och i vissa fall även balansstörning har under årtionden benämnts Ushers syndrom. Förekomsten i världen varierar mellan 3.5-6.2 per 100000 invånare. I Sverige finns det ungefär 400 personer med Ushers syndrom, som är den vanligaste orsaken till dövblindhet.

Det har visat sig att Ushers syndrom egentligen består av flera sjukdomar med olika genetisk bakgrund, symtom och prognos. Man har delat upp Ushers syndrom i olika typer och undergrupper kallade Usher 1A, 1B, 2A, 2C, 3A osv.

Ushers syndrom är en autosomt recessiv sjukdom vilket betyder att man måste ha två defekta gener för att få sjukdomen. Kunskapen kring den genetiska bakgrunden ökar efterhand och idag är 12 skilda gendefekter på olika kromosomer kända.

Gendefekterna leder till defekta proteiner som är identifierade i flimmerhår (cilier) i örat och i ögat. I örat återfinns proteinerna i innerörats hårceller (hörsel) och i vissa fall även i de vestibulära hårcellerna (balans). I ögats näthinna återfinns proteinerna i fotoreceptorerna, stavarna och tapparna. Proteinerna samverkar och in-

teragerar med varandra. Därav drabbas samma funktioner trots att olika proteiner är defekta men funktionsnedsättningen kan variera i grad och hur hastigt den försämras.

Internationellt är det relativt få grupper som driver forskningsarbete kring ärftlig kombinerad syn- och hörselskada. Med syfte att klarlägga näthinnsans funktion vid olika Ushertyper har vi vid Ögonkliniken i Lund haft möjligheten att genomföra ett par studier tillsammans med professor Claes Möller (Audiologiska avdelningen i Örebro) och molekylärgenetiska forskare (professor William J Kimberling, Omaha, Nebraska, USA och professor Jan Marshall, The Jackson Laboratory, Bar Harbor, Maine, USA).

I det första projektet undersöktes 14 barn med kliniskt diagnostiserad Ushers syndrom. Barnen var mellan 2 och 10 år gamla. Förutom klinisk ögonbedömning undersöktes barnen med full-fälts ERG (elektroretinografi) i narkos och DNA-analyser utfördes. 5 barn kunde följas under 5 till 10 år med upprepade undersökningar i lokalbedövning.

Även 58 åldersmatchade ögonfriska barn undersöktes under samma förhållanden i narkos och resultaten från denna grupp visar att full-fälts ERG i narkos är en tillförlitlig metod.



Hos barnen med Ushers syndrom har den genetiska defekten kunnat klarläggas i fem fall. Resultaten från full-fälts ERG visar att samtliga barn har kvarvarande stavfunktion upp till 4 års ålder. Därefter sker en successiv förlust av stavfunktionen vid Usher typ 1 och 2 som i vuxen ålder helt saknar stavfunktion. Vid Usher typ 3 sker förlusten betydligt långsammare. Alla barnen hade kvarvarande tappfunktion i olika grad och även här var funktionen sämst hos Usher typ 1 och 2 medan den vid typ 3 var nästan normal. Den kliniska ögonbedömningen visade att näthinnan kan ha ett helt normalt utseende med normal pigmentering trots en retinal degenerativ sjukdom.

I det andra projektet undersöktes 13 patienter mellan 16 och 55 års ålder med Ushers syndrom. Samtliga genomgick klinisk ögonbedömning och undersöktes med synfält, full-fälts ERG, multifokal ERG och optisk koherenstomografi (OCT).

DNA-analyser genomfördes och hos 11 patienter kunde den genetiska defekten klarläggas där samtliga syskon hade samma gendefekt. Alla utom en av de yngsta patienterna hade grå starr eller hade blivit opererade för grå starr. Resultaten från synfältsundersökningarna visade en successiv försämring av synfälten efter ett visst mönster till ett kvarvarande tunnelseende på 5-10 grader. OCT-undersökningen visar strukturen i näthinnans lager och hos denna patientgrupp var det vanligt med en diffus svullnad i

gula fläcken. Multifokal ERG mäter tapparnas funktion i gula fläcken och resultaten korrelerade till svullnaden i gula fläcken. Full-fälts ERG bekräftade en kraftigt sänkt stav- och tappfunktion, med få undantag, överensstämmande med retinitis pigmentosa.

Ett undantag är en syster med Usher typ 2A som har normal synskärpa, normal struktur av näthinnans lager i gula fläcken och kraftigt sänkt stav- och tappfunktion. I hennes fall har näthinnan en betydligt bättre funktion än hos syskonen trots att de alla har exakt samma gendefekt vilket väl illustrerar att fenotypen (hur en sjukdom uttrycks) kan variera kraftigt trots samma genotyp (gendefekt).

**RP-föreningens  
forskningsfond**

**Plusgiro  
24 75 19-2**

# Kan RP bromsas genom att stimulera näthinnans egna försvarsmekanismer?

Av docent Maria Thereza Perez, Lunds Universitet och Glostrup Hospitals Öjenafdelning, Danmark

Fotoreceptorerna (stavar och tappar) och de övriga cellerna i näthinnan är helt beroende av förmågan att upprätthålla en inre jämvikt, där cellernas skyddsmekanismer balanseras mot potentiellt skadliga faktorer, så att dessa cellers normala funktion och överlevnad kan garanteras. Om det blir en långvarig störning av denna balans, skadas cellerna och de går oftast förlorade. Celldöd är nödvändigt under organutveckling, då den reglerar antalet celler i vävnader. Hos en vuxen organism kan den även betraktas som en självförsvarsmekanism som aktiveras då en cell inte lyckas uppnå balans.

Vid RP sker en gradvis förlust av ljuskänsliga synceller som en följd av fel i det genetiska programmet i dessa celler. De genetiska effekterna vid RP kan i vissa fall vara relativt små, men leder ändå till en nedbrytande överbelastning av cellernas maskineri och irreversibel skada. Det finns dock vissa aspekter av den degenerativa processen vid RP som gör att det kan vara möjligt att fördröja förlusten av celler. Exempelvis är förlusten av fotoreceptorerna relativt långsam, vilket kan ge oss tid att ingripa. Vidare är det känt

att när cellerna är sjuka, aktiveras positiva försvarsmekanismer i näthinnan. Troligen i ett försök att motverka skadan och förhindra celldöden – ett försök att upprätthålla

jämvikten. Denna respons kommer snabbt igång och innebär bl.a. en stimulering av stödjeceller (Müllerceller, astrocyter, mikroglia, pigmentepitel). Dessa celler fullgör flera funktioner även under normala förhållanden, exempelvis bidrar de till att främja cellöverlevnad genom att kontinuerligt producera skyddsmolekyler. När näthinnecellerna är skadade ökar denna produktion markant och vi och andra har visat att överlevnaden av fotoreceptorerna förbättras när man tillför näthinnan en eller flera sådana molekyler i större mängder.

Det verkar således vara möjligt att förstärka näthinnans egna positiva försvarsmekanismer. Identifieringen av molekylerna och av den mest effek-



*Maria Thereza Perez*

tiva kombinationen av dessa är därför ett av huvudmålen i våra studier. Denna strategi ger möjlighet att utveckla mutationsoberoende behandlingar, vilket nu prövas för många degenerativa sjukdomar.

Dessvärre innebär en aktivering av stödjecellerna inte bara ökad produktion av skyddsmolekyler, utan också av molekyler som kan försvåra skadeläkningen. Mutationerna vid RP sitter oftast i gener som uttrycks i stavarna, men trots detta degenererar även tapparna, vilket resulterar i blindhet. Stavarnas död är inte en isolerad händelse, och aktiveringen av sekundära processer kan möjligen även bidra till att påskynda degenerationen av tappar vid RP. Vi har i preliminära studier sett att tappfunktionen förbättras i en djurmodell för RP när en del av aktiveringen i vissa stödjeceller (Müllerceller och astrocyter) experimentellt försvagas. Det blir därför allt tydligare att stödjeceller inte är bara passiva åskådare eller att deras aktivering är enbart positiv. I försök att utveckla gen- och cellbaserade terapier för degenerativa näthinnesjukdomar fann vi och andra i tidigare studier att den naturliga aktiveringen av stödjeceller också gör att effektiviteten av dessa behandlingar begränsas. Kanske kan en riktad förändring av deras aktivering hjälpa till att stimulera fotoreceptorernas överlevnad och förbättra oddsen för att lyckas med andra behandlingar?

Det finns ytterligare en typ av respons som skulle kunna gynna näthinnan när denna skadas. Stamceller ger, un-

der tidig utveckling, upphov till alla de 200 olika typer av celler som finns i kroppen genom en process som kallas för differentiering, d.v.s. då en cell får sin identitet. Man har sett att hos vissa växelvarma djur fortsätter näthinnan att växa när djuret växer i storlek genom att nya celler kontinuerligt bildas. Dessutom har man sett att deras näthinna kan reparera sig själv efter en skada. Hos en vuxen människa förnyas också vissa celler och vävnader hela tiden, till exempel i blodet och i huden, där celler som slits förnyas genom delning och differentiering av stamceller.

Det har nyligen visats att det även bland stödjecellerna i våra näthinnor finns några enstaka celler som tycks ha samma eller liknande kapacitet. Deras förmåga att spontant reparera en skadad näthinna genom nybildandet av celler är dock undertryckt hos däggdjur. Trots detta öppnar förekomsten av dessa celler i den vuxna näthinnan för möjligheten att stimulera dem till att utvecklas till fotoreceptorer. Men, det behövs ännu en hel del kunskap, t.ex. om de mekanismer som styr normal cellutveckling och säkra metoder som kan användas för att på ett kontrollerat sätt stimulera bildandet av nervceller, innan denna typ av behandling är redo att testas på människor.

Dessa och andra observationer kring näthinnans egna försvarsmekanismer betonar behovet av att mer specifikt undersöka i vilken grad interaktioner mellan fotoreceptorerna och näthinnans stödjeceller påverkar sjukdomens utveckling vid RP.

# Behandlingseffekter av läkemedel i ögat

av docent Vesna Ponjavic, Lunds universitet

På senare år har det blivit möjligt att behandla åldersförändringar i gula fläcken med medel som förebygger sjuklig kärlnybildning i ögat och retinala degenerationer med tillväxtfaktorer. Det är viktigt att inte bara studera de förväntade positiva effekterna av läkemedlen utan även vara uppmärksam på eventuella biverkningar.

Sedan 1988 har vi i Lund hög kompetens i elektrofysiologiska undersökningsmetoder. Denna kompetens har främst använts för diagnostik av ärftliga näthinnesjukdomar. Under de senaste tio åren har vi allt oftare mött patienter vilka istället har en förvärvad näthinnesjukdom orsakad av läkemedel.

Uppkomstmekanismerna till dessa skadliga effekter av läkemedel är oftast okända. De flesta läkemedel studeras noggrant innan de blir registrerade, men de toxikologiska studierna som görs är inriktade på vissa målorgan som t ex lever och njurar, medan mindre organ som t ex ögon inte undersöks närmare. Därför har vi utvecklat en djurexperimentell modell för vidare studier av läkemedels effekter på näthinnan. De studier vi hittills publicerat har haft en omedelbar effekt på våra kliniska rutiner.

Sedan ett par år tillbaka behandlar vi åldersförändringar i gula fläcken med läkemedel som sprutas in i glaskroppen. Det är mycket viktigt att utvärde-

ra om dessa läkemedel är skadliga i ögat. Lika viktigt är att utvärdera med objektiva metoder om de ger de förväntade behandlingseffekterna.

Ärftliga näthinnesjukdomar kommer inom en snar framtid också att kunna behandlas med tillväxtfaktorer som motverkar degenerativa processer och som redan visats vara effektiva både hos djur och människa. De består av små kapslar som opereras in och fästes i glaskroppsrummet.

Genterapi av patienter med ärftliga näthinnesjukdomar pågår redan i USA och kommer så småningom att erbjudas våra patienter i Sverige. Även i det fallet sprutas läkemedlet in i patientens öga. Vi måste utvärdera effekterna, både positiva och negativa, av dessa substanser som sprutas in i patientens öga, för att försäkra oss om att behandlingen inte är skadlig för synfunktionerna.

## Några läkemedel som studeras

Vigabatrin är ett läkemedel som används för behandling av epilepsi och

som hos ca 30 % av patienterna orsakar en sannolikt irreversibel synfältsdefekt. Vi har tidigare visat att de patienter som får en synfältsdefekt också har en försämrad näthinnefunktion. Synfältsdefekten kvarstår 5-7 år efter det patienten slutat använda preparatet. Vi har även visat att vigabatrin skadar näthinnan hos kanin. Nyligen har vi också funnit att barn som får läkemedlet utvecklar synfältsdefekter i samma utsträckning som vuxna, samt att högre dos av läkemedlet ger mer påverkan på näthinnans funktion.

Rifabutin är ett antibiotikum som används vid vissa infektioner. Vissa biverkningar av läkemedlet är kända, men inte den näthinnepåverkan och inlagring i lins och hornhinna som vi beskrivit hos en av våra patienter. Hos kanin har vi påvisat inlagring av substansen i linsen samt en negativ påverkan av kaniners näthinnefunktion.

Triamcinolon eller KenacortR, är ett kortisonpreparat (derivat av prednisolon) som används i kliniken för behandling av olika sjukdomstillstånd i gula fläcken, som t ex ödem orsakat av diabetes. Substansen finns i en beredning som även innehåller ett konserveringsmedel, bensylalkohol. Vi har nyligen studerat detta på kanin och funnit att konserveringsmedlet försämrar näthinnefunktionen medan rent kortison ger en förbättrad näthinnefunktion.

Pegaptanib, ranibicumab och bevacizumab, är tre olika anti-VEGF preparat som används för att förebygga sjuklig

kärlnybildning i ögat, vilket händer vid t ex blöta åldersförändringar i gula fläcken. VEGF är en förkortning för vascular endothelial growth factor. Ranibizumab (Lucentis) används sedan



*Vesna Ponjavic*

ett par år tillbaka i behandlingen av sådana åldersförändringar. Preparatet sprutas in i glaskroppen och har visat mycket goda behandlingseffekter på människa. Säkerheten och eventuella skadliga effekter är inte lika välstuderade.

Vi har nyligen studerat dessa tre läkemedels eventuella effekter i näthinnan hos kanin, och håller på med att utvärdera resultaten av studien.

CNTF (ciliary neurotrophic factor) är en tillväxtfaktor som också sprutas in i glaskroppen, och som har visats ha goda behandlingseffekter hos djur och människa med ärftlig näthinne-degeneration. I USA pågår redan kliniska behandlingsförsök med CNTF och man bedömer att det kommer att finnas för kommersiellt bruk även i andra länder inom en femårsperiod. Vi vill naturligtvis kunna erbjuda denna behandling till de 3-4 tusen patienterna med RP i Sverige. För att kunna göra det på ett säkert och kontrollerat sätt behöver vi ta reda på om läkemedlet är säkert att spruta in i ögat, och i ett senare skede att utvärdera

behandlingseffekterna hos de patienter som får behandlingen.

### Metoderna

ERG = elektroretinografi, innebär att man mäter näthinnans funktion objektivt genom att belysa den med olika ljusstimuli (blått, vitt och flickrande vitt ljus). Näthinnan svarar genom att skapa en elektrisk potential som fortleds längs ögonglobens inre vägg till hornhinnan där den uppsamlas via en kontaktlins på hornhinnan. Svaret beskriver om näthinnan är frisk eller har drabbats av någon sjukdom.

På kanin kan vi utföra ERG-undersökningar på exakt samma sätt som på patienterna. En kontaktlins på hornhinnan tar upp den elektriska impuls som näthinnan genererat. ERG-svaret är mycket likt det mänskliga trots betydande skillnader i fördelning mellan antalet stavar och tappar.

MFERG = multifokalt ERG, är en vidareutveckling av denna metod. Den hjälper oss att selektivt bedöma funktionen i gula fläcken som normalt dränks i det totala ERG-svaret. Även här mäts svaret från gula fläcken via en kontaktlins på bedövad hornhinna.

Immunhistologi är en metod som vi använder för att studera sjukdom i näthinnan på cellbiologisk nivå. Med olika immunohistokemiska markörer kan vi i snitt från näthinna och från hjärna studera de olika näthinnecellernas mikroskopiska utseende.

### Betydelse

Tanken bakom translationell forskning är att den ska leda till en konstruktiv interaktion mellan det kliniska arbetet och den djurexperimentella grundforskningen. Detta är ofta till gagn för patienten, eftersom forskningsresultaten får en omedelbar effekt i de kliniska rutinerna. Våra studier har hittills lett till att yngre och svårt handikappade barn som behandlas med vigabatrin regelbundet kontrolleras med ERG i narkos för att eventuella läkemedelsskador på näthinnan skall upptäckas i tid, så att barnen inte drabbas av ytterligare handikapp i form av synfältsinskränkning.

Vi använder metoderna kontinuerligt för att påvisa eller utesluta skadeeffekter på näthinnan av många olika läkemedel. En välfungerande djurmodell för undersökning av både näthinnans funktion samt näthinnans och hjärnans morfologi är viktig för att vi ska uppnå bättre förståelse för hur och var skadorna vid läkemedelspåverkan uppkommer.

På senare år har det blivit möjligt att behandla åldersförändringar i gula fläcken med anti-VEGF och retinala degenerationer med tillväxtfaktorer (CNTF). Både eventuella toxiska effekter och de förväntade positiva behandlingseffekterna av dessa läkemedel kan vi nu påvisa med dessa objektiva och värdefulla metoder.



# Nyupptäckt gen orsakar autosomt dominant RP

av doktorand Therése Hugosson, Lunds Universitet

Vi har i samarbete med en forskningsgrupp vid National Institutes of Health (NIH) i Washington upptäckt en ny RP gen, KLHL7, via analys av en sex generationers skandinavisk familj med autosomt dominant RP. Mutations screening hos mer än 500 RP-patienter har därefter avslöjat 3 olika missensmutationer (dvs där en aminosyra byts ut mot en annan i proteinet) hos 6 oberoende familjer.

Elva patienter från en svensk familj var selekterade från det svenska RP-registret. Fyra av dessa patienter hade undersökts redan 13-17 år tidigare, och gavs en ytterligare utvidgad ögonundersökning inkluderande synskärpa, ögonbottenbedömning, synfält, fullfälts elektroretinografi (ERG), multifokal ERG och optisk koherens-tomografi (OCT).

Hos de flesta av de undersökta familjemedlemmarna noterades endast lättare förändringar i ögonbottenbilderna, inkluderande smala kärl och vissa pigmenteringar i midperiferin. Fullfälts ERG påvisade reducerad tapp- och stavfunktion men kvarvarande stavsvar verifierades hos några av patienterna även senare i livet. Uppföljningen på upp till 17 år visade på en långsamt progressiv retinal degeneration. Hos en tonåring i familjen

var tapp- och stavfunktion initialt normal men 17 år senare kunde sjukdomen bekräftas med elektrofysiologi.

OCT och multifokal ERG påvisade förändringar i gula fläcken med varierande grad av dysfunktion. Genetisk analys fann en förändring i kodplats exon 6 i KLHL7-genen, vilket noterades hos 7 av dessa 11 familjemedlemmar.

**Sammanfattningsvis:** Mutation i KLHL7-genen har nyligen associerats med en dominant form av RP, som hittills observerats hos 2 skandinaviska familjer. Denna form av RP har aldrig tidigare beskrivits. Kliniska uppföljningar med lång uppföljningstid har nu verifierat en RP-typ med varierande grad av fotoreceptordysfunktion och hos några familjemedlemmar sen debut och långsam progress med kvarvarande mörkerseende även senare i livet.

# 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 själva.

Det var ett imponerande arbete, som lade grunden för den fortsatta utvecklingen men för att registret skulle bli av värde krävdes mer omfattande information. Under de senaste 18 åren har registret varit en ovärderlig källa framförallt för den kliniska forskningen.

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. Registret innehåller uppgifter om cirka 2800 personer.

Genom omfattande utredningar av släkter med retinitis pigmentosa klarades också stora släktträd och idag känner vi till mer än 100 stora familjer med olika former av ärftliga näthinne-

sjukdomar. Vid 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 1990-talet i samband med undersökning av DNA. Biobanken skapades och innehåller idag DNA från omkring 1900 patienter, och omfattas av hela det etiska regelverket för att säkra den enskilda personens integritet. Samtliga namn och prover är kodade för att skapa trygghet. Om man lämnar DNA till forskning, måste man dessutom ge sitt skriftliga godkännande till detta.

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.

Den genetiska förändringen är identifierad hos mer än 300 familjer och vi känner idag till hur ett stort antal ärftliga näthinnesjukdomar påverkar synfunktionen och hur den förändras med åren.

Detta utgör en grundläggande kunskap för de forskningsstudier och terapiförsök, som vi vill initiera under kommande år, och som förutsätter att man klarlagt gendefekten hos de enskilda försökspersonerna.

De ärftliga näthinnesjukdomarna drabbar yngre människor och cirka 60 % är under 20 år när de kommer för

första undersökning. Ytterligare omkring 25 % är i åldern 20-65 år. Ärftliga näthinnesjukdomar drabbar alltså huvudsakligen personer som befinner sig mitt i studier eller yrkesliv.

Det är således av största vikt att resurser satsas på syncentraler och synrehabiliterande verksamheter. Samtidigt är det angeläget att forskningen ges fortsatta möjligheter att få fram metoder som gör att man på sikt kan behandla dessa ärftliga näthinnesjukdomar.

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.

Vi ser nu att det också finns en öppenhet mellan de nordiska länderna, som skapar liknande register och med ökat samarbete, som initierats bland annat vid det nordiska RP-mötet i Lund så kan detta innebära en viktig bas för kommande forskningsprojekt.

Det svenska RP-registret är en utomordentligt viktig del i det arbete, som pågår för att hitta lämplig bot mot de synhandikapp, som orsakas av ärftliga degenerativa näthinnesjukdomar. Därför är det också viktigt att så många som möjligt finns med i registret.

## Finns jag med i registret?

Eftersom vi saknar administrativ person, som handhar registret så går det tyvärr inte att ringa för att få reda på om man är med i det. Däremot kan

man fråga via e-post till [sten.andreasson@med.lu.se](mailto:sten.andreasson@med.lu.se) så svarar jag snabbt. Ange namn adress och födelsedata.

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

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

## Vad skall undersökningen innehålla?

Jag tycker det är bra att flera kliniker idag själva har börjat sända iväg blodprover för DNA-analys. För att hålla kostnaden nere är det viktigt att undersökningen föregåtts av en klinisk undersökning inklusive elektrofysiologi. DNA-undersökningarna bygger på att man i förväg vet om patienten har könsbunden RP, dominant RP, retinoschis, choroideremi, Leber etc. Har man fler i släkten som har RP så är det viktigt att uppge deras namn. Om närmaste ögonklinik inte kan göra en sådan här undersökning så ber man i stället om en remiss till ögonkliniken på Universitetssjukhuset i Lund.



*Professor  
Sten Andréasson*

# Ny syn med näthinnetransplantation

av docent Fredrik Ghosh, Lunds universitet

Att utveckla näthinnetransplantation som behandlingsmetod för synskadade patienter med degenerativ näthinnesjukdom innebär en svår utmaning. Näthinnan – Retina – är en del av det centrala nervsystemet och består till största delen av komplicerat organiserade nervceller av olika typ.

Syftet med näthinnetransplantation är att ersätta döda och skadade fotoreceptorer med friska celler genom överföring från en individ till en annan. För ett lyckat resultat krävs dock att de transplanterade cellerna utvecklas normalt, överlever under lång tid och att de kan överföra syninformation till den kvarvarande näthinnan i värdögat.

I Lund har vi på Ögonklinikens laboratorium studerat näthinnetransplantation på djur i snart 20 år. I mitten på 90-talet utvecklade vi en metod för transplantation av hel näthinna, vilket visat sig ge mycket god överlevnad och utveckling av transplantaten. Dock är antalet nervförbindelser mellan transplantat och värd för få för att någon användbar syn skall uppnås.

För att lösa detta kvarvarande hinder använder vi oss nu av en strategi där både den transplanterade och den sjuka värdnäthinnan utsätts för selek-

tiv ischemi (syre och näringsbrist) i syfte att ta bort de celler som förhindrar kontakt.

Målet är att skapa två enheter av kompletterande celltyper som kan sammansmälta till

en komplett näthinna. Metoderna innefattar vävnadsodling av det blivande transplantatet samt utveckling av ett vävnadsvänligt men nedbrytbart membran (PGS - poly(glycerol sebacate)) som tillsammans med den nya näthinnan förs in i det sjuka ögat. Det sistnämnda projektet bygger på nanoteknologi och utförs i samarbete med laboratorium på MIT (Massachusetts Institute of Technology) i Boston.

Vi har i en första studie på gris lyckats sammanfoga PGS-membranet med en bit fosternäthinna som sedan tillsammans transplanterats till 15 djur. Tre månader efter denna operation undersöks nu dessa ögon på laboratoriet i Lund.



*Fredrik Ghosh*

# Genterapi för barn med tidig form av RP

av Lotta Grense och Louise Eksand

Barn som drabbas av tidig form av retinitis pigmentosa har tidigare fått diagnosen Lebers retinala degenera-tion (LCA). Idag vet vi, att den inte är en utan åtminstone 13 olika former av sjukdomen, som påverkar synfunktio-nen i olika åldrar på skilda sätt.

Tidigt noteras att föräldrarna inte får blickkontakt med barnet, men vid cirka 6 månaders ålder lär sig barnet använda de delar av näthinnan, som fungerar bäst och kan då ofta fixera med ögonen och även upptäcka min-dre föremål i det centrala synfältet. Barnet som saknar mörkerseende är dessutom ljuskänsligt och har svårt att se åt sidorna. I denna ålder kan det vara svårt att upptäcka vad som är barnets personlighet och vad som är synskada.

Vid kontroll hos ögonläkare är of-tast undersökningen normal, trots att funktionen är så kraftigt nedsatt. Istället behövs en elektrofysiologisk undersökning, som smidigt kan göras under narkos, och man kan då sam-tidigt fotografera ögonbotten samt ta blodprover för genetisk undersök-ning.

Sjukdomen är progredierande och synhandikappet tilltar med åren, men det har visat sig att om man tidigt för-står barnets synhandikapp, så funk-erar barndomen och skolåren på ett

betydligt bättre sätt. Det är utomor-dentligt viktigt med kontakt med syn-central och synpedagoger under den-na period.

Genetisk undersökning av denna sjuk-dom är idag inte så kostsam och hos omkring 20% av barnen kan man iden-tifierra det genetiska felet. Detta visar sig vara av mycket stort värde dels för att bättre förstå synhandikapp och prognos, men också med tanke på den genterapi, som nu prövas kliniskt vid dessa sjukdomar.

Nyligen undersökte vi DNA, från 65 barn från det svenska RP-registret, och noterade att det fanns en stor mängd gener med olika mutationer, som var inblandad i dessa sjukdomar. Med hjälp av internationella jämförel-ser försöker vi nu klargöra olika grup-per av denna tidiga form av retinitis pigmentosa.

Genterapi innebär, att man med ett vä-sentligen ofarligt virus sprutar in en frisk gen i ett drabbat öga. Eftersom djurförsöken har fungerat väl, så har det även i forskningsstudier prövats på patienter och nyligen rapportera-des resultatet av 12 sådana behand-lingar med några års uppföljning. Om dessa studier kommer att visa sig lämpliga, så har vi via svenska RP-re-gistret möjlighet att hålla kontroll på alla dessa barn och vilka gendefekter som är aktuella i Sverige.

# Humana stamceller kan bromsa RP

av forskarassistent Ulrica Englund Johansson, Lunds universitet

Våra nya forskningsresultat visar att humana stamceller producerar faktorer som har förmåga att sakta ned sjukdomsförloppet i en musmodell av retinitis pigmentosa (RP).

Stamcellerna kommer ursprungligen från aborterade foster som efter godkännande och noggrann kontroll skänkts till forskningsändamål. Stamcellernas egenskaper gör att de under speciella betingelser kan mångfaldigas upp till ett mycket stort antal, frysas ned och tinas upp efter behov och på så sätt kan agera som en nästan outsinlig cellbank till våra forskningsstudier.

I våra experiment har de humana stamcellerna odlats tillsammans med en vävnadskultur av näthinna från en musmodell som har RP. Vävnadsodlingar av näthinna utgör en tids- och kostnadseffektiv modell för att studera till exempel olika typer av nya terapier som kan sakta ned eller stoppa celldöden i näthinnan med RP.

I försöken inkluderas två grupper, dels näthinnor som odlats med stamceller och dels en kontrollgrupp med näthinnor som odlats utan stamceller. Vi analyserade effekten av stamcellerna på näthinnorna genom att räkna och jämföra antalet döende fotoreceptorer



*Ulrica Englund Johansson*

mellan de båda grupperna. Tjockleken på det cellager i näthinnan där fotoreceptorerna är lokaliserade mättes och jämfördes också för båda grupperna.

Tydliga resultat visade att det cellager där fotoreceptorerna återfinns var dubbelt så tjockt i de näthinnor som odlats tillsammans med stamceller. Vidare var antalet döende celler endast hälften så många i de näthinnor som odlats tillsammans med stamceller.



Vi kunde även påvisa nio olika faktorer som de humana stamcellerna producerade och som vi tror haft en positiv inverkan på cellöverlevnaden i de näthinnor som odlats i närvaro av stamcellerna. Dessa resultat kommer troligen inom en snar framtid att publiceras i en känd internationell tidskrift inom ögonforskning.

I våra pågående och planerade studier kommer effekten av stamcellerna att fortsatt studeras i andra modeller av RP (i rått) samt i en modell av grön starr (glaukom). Vi kommer även att fortsätta studera de mekanismer inuti cellen som faktorerna från stamcellerna kan tänkas påverka för att nå sin räddningseffekt på fotoreceptorerna. På sikt anser vi det nödvändigt att inkludera försök på djur med olika näthinnesjukdomar för att bekräfta fynden i försöken baserade på näthinneodlingsmodellen.

Utifrån de mycket positiva resultat vi sett i våra studier med humana stamceller som ett verktyg fortsätter vi med stort engagemang att försöka finna vägar till att designa en ny terapi som kan sakta ned eller stoppa sjukdomsförloppet där nervceller i näthinnan förtvinar.

Studierna utfördes/utförs främst vid Biomedicinskt Centrum, Medicinska Fakulteten, vid Lunds Universitet, men även i samarbete med forskare vid högskolan i Kalmar och Örebro Universitet samt ett Ögonforskningsinstitut i Tübingen, Tyskland.

## Betala årsavgiften redan nu!

Årsavgiften för år 2010 är oförändrad 250 kr. I början av nästa år kommer vi att sända ut ett inbetalningskort.

Många betalar inte med den plusgiro-avi vi sänder ut och därför kan du hjälpa oss att spara porto och arbete genom att betala årsavgiften redan nu, så slipper vi sända ett inbetalningskort till dig.

Årsavgiften 250 kr betalar du till plusgiro 62 21 08-9

---

## Har du åsikter om Retinanytt?

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

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

# Din arbetsinsats behövs!

Av Henrik Ruffel

Att styra RP-föreningen är som att leda ett litet företag. Skillnaden är att vi som sitter i styrelsen och leder RP-föreningen gör det på vår fritid. Det innebär att vi måste kunna fördela arbetet på många personer.

I styrelsen och bland övriga medlemmar finns yrkesverksamma eller tidigare yrkesverksamma med olika kompetenser som behövs i föreningsarbetet. Genom att sprida arbetsinsatserna på många och dessutom utnyttja kompetens som man redan har, blir varje enskild insats i föreningen begränsad och upplevs därför inte som betungande. Tillsammans kan vi på detta sätt göra en arbetsinsats som blir av stort värde för alla medlemmar.

Vi behöver olika typer av insatser, ibland kan det vara fråga om att arbeta några kvällar i en Idégrupp för att penetrera en fråga eller lägga upp en strategi i någon fråga. I något annat fall kan det vara att leta information på Internet och omvandla den till något vi kan publicera i tidningen eller på webbplatsen. Att arrangera lokal RP-kväll på din ort kan vara ett tredje exempel.

Om du tycker att det är något som du vill att föreningen ägnar sig åt så vänta inte på att någon annan gör det utan ring gärna upp mig på tfn 08-624 32 10 eller sänd ett mail till henrik(snabel-a)retinanytt.se och berätta vad du skulle vilja göra.

# Föreningens nya webbplats

av Lars Bergqvist

Den nya webbplatsen är nu klar. Vänligen besök [www.srpf.a.se](http://www.srpf.a.se) så kan du surfa runt och lära känna den. Vi har försökt att göra en enkel och lättanvänd webbplats som även innehåller funktioner för att ändra bakgrundsfärgen.

Webbplatsen har en sektion, "Endast Medlemmar", där du finner nya och äldre Retinanytt samt länkar till webbsidor och dokument. För att logga in på "Endast Medlemmar" skall du ange Användarnamnet "ny" och Lösenordet "hemsida". Vi är tacksamma för dina kommentarer och synpunkter på den nya webbplatsen till [lars\(snabel-a\).srpf.a.se](mailto:lars(snabel-a).srpf.a.se).

---

## Byta läsmedium?

Retinanytt ges ut som papperstidning, som taltidning i daisy-format och som punktskriftstidning.

Vill du byta läsmedium ring kansliet på tfn 08-702 19 02 (en telefonsvarare kan ta emot dygnet runt) eller e-posta till [adm\(snabel-a\)retinanytt.se](mailto:adm(snabel-a)retinanytt.se).

---

## Anmäl e-postadress!

Du har väl anmält din e-postadress till föreningens kontor på [adm\(snabel-a\)retinanytt.se](mailto:adm(snabel-a)retinanytt.se). Den är användbar för oss när det gäller att på ett smidigt sätt komma i kontakt med dig.

# Medlemmar träffas!

Av Leif Pehrson

På många håll i landet sker arrangerade eller spontana möten mellan retinitiker. Det är viktigt för retinitiker med olika stadier av RP att träffas och prata om sina med- och motgångar, problem och glädjeämnen både hemma och ute i arbets- eller kamratlivet.

På flera håll i landet finns det RP-grupper som träffas mer eller mindre regelbundet. På andra håll i landet saknas sådana träffpunkter. Beror detta på att alla sitter och väntar på att någon annan skall ta initiativet?

En del undrar varför föreningen inte gör något just på deras ort. Andra tycker att föreningen bara gör saker i Stockholm. Det förtjänar återigen att påpekas att den omfattande verksamheten i Stockholm inte arrangeras av föreningen centralt. Den är ett resultat av insatser från enskilda medlemmar i Stockholm.

Att denna verksamhet också märks ute i landet beror på att arrangörerna är bra på att berätta om dem för vår tidning Retinanytt.

Du som vill ordna något tillsammans med andra retinitiker på din ort, är hjärtligt välkommen att höra av dig till föreningens kontor så kan du få hjälp att komma i kontakt med andra retinitiker som bor i din närhet. Kontoret har tfn 08-702 19 02 och e-post adm(snabel-a)retinanytt.se.

# Hur skriver man i testamentet

Av Leif Pehrson

Föreningen får då och då frågor från medlemmar och anhöriga om hur man bör skriva i sitt testamente om man vill ge pengar till RP-forskning.

Man bör först bestämma sig för om man vill testamentera ett visst belopp (s.k. legat) eller om det skall gälla hela eller en viss andel av kvarlåtenskapen. Vi föreslår att Du rådgör med en jurist om formuleringarna.

Så här skriver Du för att pengarna skall komma till föreningen och användas för RP-forskning:

”... till Svenska RP-föreningen (organisationsnummer 80 20 15-2966) att användas till forskning kring ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa.”

Föreningen bokför medlen i sin forskningsfond och ser sedan till att de delas ut till RP-forskning.

## 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 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.

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

Återsändes därför att

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

## Sista sidan!

Det här är det sista numret av Retina-nytt som jag redigerar i egenskap av ansvarig redaktör och därmed är också detta den sista sidan!

Tidningen startades med namnet RP-info år 1995 och det har hunnit bli ett 60-tal utgåvor sedan dess. Min ambition som ansvarig redaktör under dessa år har varit att förmedla information om föreningsarbetet och forskningen inom retinaområdet.

Forskningsartiklarna skrivs ofta av forskarna själva och som alla fackmän så har man ord och uttryck som används fackmän emellan. Det har varit en utmaning att omvandla dessa uttryck till mer allmänt tillgängliga former. Ibland har det lyckats bra och ibland har det blivit mindre lyckat.

Många av de medicinska facktermerna blir så småningom en del av retinitikernas eget ordförråd och därmed kan facktermerna även tolereras i större utsträckning i tidningen. Det

finns ett pedagogiskt värde i att både få svåra ord förklarade och samtidigt tvingas lära sig ordets betydelse, så att man inte alltid blir ställd när ordet dyker upp utan förklaring.

Jag vill tacka läsarna för de gångna 15 åren samtidigt som jag vill förvarna om att min medverkan i tidningen inte kommer att upphöra helt. Vi har ett artikelutbyte med våra norska och danska systertidningar och jag har lovat att göra översättning till svenska.

Jag vill önska mina efterträdare lycka till i arbetet med att göra tidningen ännu bättre än jag lyckats med.

Leif Pehrson,  
snart f.d. ansvarig redaktör