



# Retinanytt 3:10

## *Svenska RP-föreningen*

**Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa**

september-november

## **Många positiva nyheter från Stresa**

Det känns mycket bra att presentera detta nummer av Retinanytt eftersom det finns en hel del positivt att berätta om från årets Retina International konferens i Stresa, Italien.

Det har dykt upp flera nya forskningsområden inom näthinneområdet, det har genomförts flera lyckade genterapiförsök med patienter som har Lebers och dessa försök kommer att följas upp med ytterligare försök på andra varianter av Lebers samt även för Usher och Stargardtpatienter.

Detta medför att det nu är viktigare än någonsin att ta reda på vilken RP-gen du har för att du kanske ska kunna delta i kommande försök eller få glädje av framtida behandlingar.

Det är även glädjande att Retina International har fått flera nya medlemmar på årets konferens i Stresa. De nya länderna är Argentina, Belgien, Chile, Indien och Taiwan.

Dessutom invaldes vår styrelseledamot Caisa Ramshage i Retina Internationals Management Committee vilket motsvarar vår styrelse men på internationell nivå. Detta tycker jag både är roligt och bra eftersom vi från Sverige nu får en större möjlighet att påverka RIs arbete under de kommande två åren fram till nästa RI konferens i Hamburg 2012. Jag vill även passa på att tacka de övriga nordiska länderna som har givit sitt stöd till Caisas kandidatur till RIs styrelse.

Till sist hoppas jag att du tar chansen att lyssna på professor Sten Andreasson som kommer till Västerås den 16 oktober då det anordnas en RP-dag samt höstmöte, anmäl dig snarast till kansliet så hoppas jag att vi ses i Västerås!

Trevlig läsning av detta mycket intressanta nummer av Retinanytt!

Henrik Rüffel  
Ordförande Svenska RP-föreningen

## 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 3:10

september-november

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

### Innehåll

- 1 Ledare 2010-08-19
- 3 RP-dag med höstmöte i Västerås
- 4 Retina International
- 4 RP-forskningen idag
- 8 Retina International för nybörjare
- 9 Reflektioner från RI-kongressen
- 11 Gentester i Storbritannien
- 13 Antioxidanter
- 14 Elektroniska näthinnesproteser
- 16 Medicinpumpar i ögat
- 17 Retina International 2010: EuroVision Net
- 18 Synnedsättningar och sömn
- 19 Ny inloggning på webben
- 20 På gång

### 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.

# RP-dag med höstmöte i Västerås den 16 oktober

Alla medlemmar och andra intresserade är hjärtligt välkomna till en RP-dag med föreningens höstmöte den 16 oktober 2010. Det hela äger rum på Best Western Mälaren Hotell och konferens (f.d. Hakon Hotell & Konferens) i Västerås från kl 09.30 till kl 16.00. Adressen är Stensborgsgatan 1, Västerås. Telefon: 021-10 49 20

Före lunch har vi föreningens höstmöte. Efter lunch kommer professor Sten Andreasson från universitetssjukhuset i Lund att prata om den dagsaktuella RP-forskningen.

Det finns också många tillfällen att samtala och dela erfarenheter med gamla och nya vänner. RP-dagen arrangeras av RP-gruppen i Västmanland i samarbete med RP-föreningens styrelse och SRF Västmanland. Träffen är ett arrangemang av RP-föreningen och är öppen för samtliga medlemmar, oavsett var man bor i landet.

Lokalen är handikappanpassad, med hörselslinga och det går bra att ta med ledarhund. Vi hjälper varandra med att hitta men behöver du assistans därutöver måste du ordna det själv. Deltagaravgiften är 150 kronor för medlemmar i RP-föreningen, och 200 kr för dig som inte är medlem i föreningen. I priset ingår lunch och kaffe med dopp på för och eftermiddagen.

## Observera!

Deltagare från Västmanland anmäler sig till SRF i Västmanland på telefon 021-83 05 12.

Övriga anmäler sig till föreningens telefonsvarare på tel 08-702 19 02, eller e-post till adm(snabel-a)retinanytt.se. Observera att senast 1 oktober måste vi ha din betalning.

Deltagaravgiften sätts in på föreningens plus-girokonto 62 21 08-9. På anmälan behöver vi följande information: namn, adress och mobiltelefonnummer. Om du behöver specialkost eller om du tar med ledarhund så ber vi dig även ange detta. Anmälan är bindande.

Om du har några frågor är du välkommen att ringa Pontus Norshammar på föreningens kansli, tel: 08-702 19 02, mån-fre kl 10.00-14.00 eller arrangör Yngve Andersson tel 070 - 240 83 81.

RP-gruppen i Stockholm har fått ett bidrag från Synskadades stiftelse i Stockholms och Gotlands län. Detta innebär att vi kan erbjuda kostnadsfri busstransport från Stockholm till Västerås och åter, för medlemmar i Stockholms och Gotlands län. I mån av plats är även andra välkomna att åka med.

Bussen avgår från Gotlandsgatan 44 Södermalm, klockan 08.00 lördagen den 16 oktober 2010. Hemkomst beräknas bli senast klockan 18.00.

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

# Retina International

---

Retina International (RI) är den världsomspännande organisation för RP-föreningar. Vartannat år håller RI en stor internationell konferens.

Den 16:e Retina International World Congress hölls i Stresa i norra Italien den 24-27 juni i år, och arrangerades av Retina Italia Onlus.

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

Det som utmärkte RI-konferensen i Finland 2008 var att det var då det stora genombrottet med den första behandlingen av RP presenterades. Det som utmärkte konferensen i Stresa var alla företag som var närvarande.

Det finns företag som vill operera in näthinneproteser, det finns företag som vill att retinitiker ska äta antioxidanter, det finns företag som vill sälja avancerad undersökningsutrustning till ögonläkare, det finns företag som vill sälja gentester.

I detta långa artikelblock får vi ett antal olika infallsvinklar på konferensen, dels hur det är som patient att för första gången delta i en RI-konferens, dels hur det är att vara med som anhängare. Utöver det kommer ett stort antal artiklar om forskningen idag.

## RP-forskningen idag

Av Caisa Ramshage

---

På Retina Internationals konferens höll Gerald Chader ett övergripande föredrag om RP-forskningen och jag ska i denna artikel försöka sammanfatta hans föredrag.

Hans första fråga var: Finns det något botemedel som kan fungera på alla typer av retinala degenerationer? (Retinala degenerationer kan översättas med näthinneförtvining, och i den gruppen ingår RP, makula degeneration, Ushers med flera.)

Hans svar var ett tveksamt "kanske", men det är svårt, för behandlingar som passar en typ passar vanligtvis inte en annan typ. Och behandlingar som passar en typ när man har mycket syn kvar, fungerar kanske inte när man är gravt synskadad.

De behandlingar för RP som man forskar om nu är celltransplantationer, stamcellstransplantationer, genterapi, elektroniska näthinnor, tillväxtfaktorer, antioxidanter, samt två helt nya områden biologiska strömbrytare (optical photoswitches) och syncellsförbättrare (visual cell modifiers). Som ni ser är listan på forskningsområden lång, det verkar inte finnas någon gräns för forskarnas uppfinningsrikedom på hur man ska bromsa näthinnegenerationer eller återskapa syn för de som har förlorat den.

## Genterapi

Genom att sätta in celler i ögat som producerar det protein som kroppen inte kan skapa på grund av ett genfel, så har man lyckats ge förbättrad syn till retinitiker med en viss typ av Lebers kongenitala amauros (framöver endast kallad Lebers). Detta är ingen färdig behandling utan försöksverksamhet, men resultaten är mycket lovande. Svårigheten med genterapi är att man måste skraddarsy behandlingen för varje enskild typ av RP.

## Cell transplantationer

I djurförsök har celltransplantationer än så länge fungerat dåligt. Det första steget att få de transplanterade näthinnecellerna att överleva i näthinnan går bra. Men det räcker inte med att de lever för att man ska få någon nytta av dem, de måste kunna integreras med den befintliga näthinnan. Det är i steget med att knyta ihop de transplanterade cellerna till näthinnan som forskarna än så länge har misslyckats.

## Stamceller

Att transplantera in stamceller i näthinnan på en retinitiker och få den att skapa väl fungerande näthinneceller är ett drömscenario för en RP-forskare. Tyvärr är det långt kvar dit, det behövs mycket forskning innan vi är där. De första hindren man måste ta sig över är att se till att stamcellerna blir mogna näthinneceller, sedan finns det säkerhetsrisker med stamceller. Stamceller kan producera nya celler och produceras det för många celler så får man cancer.

## Elektroniska näthinnor

Ibland kallas de även nähinneproteser, eller artificiella näthinnor. De går kort ut på att man ersätter den icke fungerande näthinnan med en elektronisk krets. Det finns sedan tidigare ett företag i USA, Second Sight, som har opererat in nähinneproteser på fyrtio patienter. Numera finns det också ett företag i Europa, Retina Implant AG i Tyskland, som ska påbörja tester med nähinneproteser och de söker nu försökspersoner. Det finns två sätt att bygga en nähinneprotes på, antingen opererar man in en elektrisk krets i näthinnan, eller så placerar man kretsen i ett par glasögon och kopplar ihop glasögonen med en ledning som går direkt in i syncentrum.

## Biologiska strömbrytare (optical photoswitches)

Biologiska strömbrytare är ett protein som gör att en levande cell reagerar elektriskt på en ljussignal. Många djur och växter har protein som reagerar på ljus och producerar en

elektrisk signal. Tanken är att om näthin-  
necellerna är utslagna så ska dessa  
biologiska strömbrytare kunna trans-  
planteras in i ögat och sköta näthin-  
necellernas arbete med att generera  
signaler till synnerven när näthinnan  
träffas av ljus.

Den här forskningen är väldigt ny, det  
finns många hinder att ta sig över. För  
det första gäller det att hitta proteiner  
som reagerar på samma ljusstyrka som  
syncellerna gör, och att hitta celler som  
reagerar lika snabbt som de mänskliga  
cellerna gör. Man har börjat med att titta  
på biologiska strömbrytare från alger.

### Tillväxtfaktorer

Tidigare har vi rapporterat om ett  
försök där man opererar in en medicin-  
pump bakom näthinnan, pumpen släp-  
per långsamt ut en tillväxtfaktor som  
heter CNTF – ciliary neurotrophic fac-  
tor. Pumpen har utvecklats av företaget  
Neurotech. Försöken har gått bra så till  
vida att pumpen fungerar och näthin-  
norna blir tjockare, men man har inte  
kunnat se att synen har blivit bättre.  
ännu. Även om inga synförbättringar  
har setts ännu är detta positiva ny-  
heter, bara det att pumpen fungerar är  
ett framsteg och det finns dessutom  
andra former av tillväxtfaktorer förutom  
CNTF. Man söker nu efter andra former  
av tillväxtfaktorer.

### Antioxidanter

En kombination av fyra antioxidanter

har i djurförsök visat sig kunna bromsa  
försämringen av synen. Preparatet het-  
ter RetinaComplex och det pågår försök  
i Spanien på människor med detta pre-  
parat men det är än så länge för tidigt  
att uttala sig om dessa försök.

### Syncellsförbättrare (visual cell modifiers)

I en del former av näthinnedegenera-  
tioner förlorar näthinnan förmågan att  
producera en speciell form av vitamin A  
som näthinnan behöver för att fungera.  
Om denna form av vitamin A kan fyl-  
las på direkt i näthinnan skulle synen  
kunna fungera igen och man säger att  
man förbättrar näthinnans funktion.  
Företaget QLT genomför kliniska försök  
på retinitiker med en form av Lebers där  
vitamin A inte skapas korrekt.

### Framtiden!

Kommer genterapi bli den första behan-  
dlingsmetoden för RP? Det kan man  
inte säga med säkerhet, det återstår  
mycket arbete innan behandlingsme-  
toden är klar. Men försöken som pågår  
med genterapi ser lovande ut! Det plan-  
eras också för försök med andra former  
av RP.

Den form av RP som kallas för Leber  
finns också den i olika former. I de  
genomförda kliniska försöken med  
genterapi är det den typen av Leber  
som heter RPE65. Nu letar man efter  
patienter med en annan typ av Leber  
som heter LCA5 för kliniska försök.

Företaget Oxford Biomedica har startat ett kliniskt försök som de kallar för StarGen där de arbetar med genterapi för att bota Stargardt. Stargardt är en så kallad omvänd RP, där det centrala synfältet och färgseendet påverkas först. Ibland kallas denna form också för juvenil makula degeneration, då den liknar makula degeneration (i dagligt tal kallad "gula fläcken") som vanligtvis drabbar äldre, men Stargardts drabbar yngre patienter.

Ushers syndrom kan ha flera olika genetiska orsaker. Oxford Biomedica har startat kliniska försök med genterapi på Ushers typ 1B. För ett par andra former av Ushers pågår djurförsök med genterapi.

## Sammanfattning

1990 hittades den första genen för RP, idag känner man till 160 gener vilket troligtvis är hälften av alla genmutationer. Det pågår flera kliniska försök och även flera djurförsök som snart kommer övergå i kliniska försök. Genterapi på hundar med Lebers visar inte bara att synen förbättras, utan också att effekten är långvarig, nästan tio år med återställd syn. Grundforskning pågår med stamcellstransplantationer, medicinska behandlingar, photoswitches och elektroniska näthinnor visar lovande resultat!



Den svenska delegationen bestående av Lars Bergqvist, Oscar Persson, Caisa Ramshage, Mathias Johansson (ledsagare), Kristina Bergqvist (ledsagare) och Camilla Svensson

# Retina International för nybörjare

Av Camilla Svensson

Jag landar på Malpensa i Milano en onsdag förmiddag, tankarna pendlar mellan förtjusning och en viss oro för vad jag gett mig in på. Kommer jag förstå någonting? Orkar jag lyssna?

Vi upptäckte att flygbuss måste bokas i förväg i Italien så vi tog en taxi till Stresa. Första kvällen bjöd på välkomstmingel och tal av den lille, unge borgmästaren, som nästan inte kunde någon engelska. Det minglas med folk från Finland, Norge, Japan, Taiwan och Schweiz. Det var väldigt intressant att möta alla otroligt positiva och glada människor, alla med olika erfarenheter och upplevelser. Många anhöriga, läkare och retinitiker, alla är engagerade och förväntansfulla över vad helgen kommer att bjuda på.

På torsdagen var det "Continuous Education" där RP-föreningar berättar om sina projekt. Många länder hade nyheter att presentera, vissa föreläsningar berörde och andra föreläsningar var svårtolkade. Den föreläsning som jag tyckte var intressantast var Ole Christian Lagesen från Norge, som presenterade deras Team RP, som består av sportiga retinitiker som åker runt på olika sportarrangemang. Under året har Team RP deltagit i längdskidor, stafett och långdistanslöpning. Detta tycker jag vore något som kunde göras även internationellt.

Under fredagens "General Assembly" som är Retina Internationals "årsmöte" var jag med som åhörare under förmiddagen.

Det är roligt att se att det är så många länder som är medlemmar och som tycker att det är viktigt att kunna vara med och påverka och följa forskningen.

Helgens konferens var en intressant upplevelse. Jag konstaterade snabbt att italienska inte är lätt att förstå och jag fick – efter att ha lämnat pass i pant – ett par lurar där man hörde den engelska simultantolken. Då blev det genast mycket intressantare. Det händer mycket inom forskningen och jag lärde mig en hel del om RP som jag inte hade en aning om. Att ögat är komplicerat visste jag ju men genterapi, näthinneprotes och antioxidanter var något helt nytt för mig.

Det var intressant att höra om de olika sorters RP som finns och att det är olika ärftlighet beroende på vilken typ man har. Någon var endast ärftlig till pojkar. En annan ärvdes av hälften av barnen. Vissa föreläsningar var svåra att förstå. Alla forskare är inte bra föreläsare, även om vissa var lite mer pedagogiska än andra. Den bitvis ganska dåliga översättningen gjorde att det ibland var svårt att förstå och hålla sig vaken.

Utanför föreläsningssalarna fanns det en intressant utställning med olika hjälpmedel, bland annat olika sorters förstoringshjälpmedel, program för förstoring i datorn samt olika glasögon.



Helgen avslutades med en informell nordisk träff, som islänningarna anordnade. Våldigt trevligt och lättsamt. Det kom under kvällen upp många roliga historier om misstag folk gjort. Mest spännande var att nästan alla åt Retina-Complex (ett kosttillskott), som jag precis fått reda på att det finns. Tänk vad olika informerad man är. Jag som inte ens vet vilken sorts RP jag har.

För att sammanfatta mina upplevelser och de frågor jag hade så har jag lärt mig otroligt mycket, träffat många intressanta människor och fått svar på många frågor. Trots att det var svårt att koncentrera sig, och att det var långa dagar är jag väldigt glad över att ha varit med och att ha fått denna erfarenhet.

## Reflektioner från RI-kongressen i Stresa

Av Kristina Bergqvist, anhängig

Så fick jag då äntligen möjlighet att besöka en RP-kongress, nämligen Retina International World Congress i Italien. Tänk att jag har varit gift i 24 år med min man som har RP, utan att riktigt ha satt mig in hans sjukdomsbild. Att besöka kongressen var som att en helt ny värld öppnade sig för mig! Det var både negativa och positiva känslor som kom fram under kongressdagarna.

**Negativt:** Ängestkänslor för att jag ofta har klagat på min man när han snubblat omkring i skymningen, ej känt igen bekanta i mörkret på mingel-partyn och inte uppskattat stämningsfulla middagar i skenet av levande ljus.

Jag fick lära mig att det finns så många typer av RP och att alla individer har olika sjukdomsförlopp. En gemensam nämnare har jag dock funnit i allt detta, och det är nattblindhet/dåligt mörkerseende. Jag förstod att detta brukar vara det första tecknet på klassisk RP oavsett vilken typ av klassisk RP man har (autosomt recessiv eller autosomt dominant). Jag tyckte också att det var intressant att det nämndes andra symptom som kan uppkomma vid RP, såsom ljusblixtar och synvillor.

**Positivt:** Otroligt duktiga forskare som talade så varmt om att det troligen inom en snar framtid kommer att finnas någon form av botemedel mot RP. Genterapi, stamceller, tillväxtfaktorer, kosttillskott i form av antioxidant som RetinaComplex, transplantation av synceller och näthinneproteser mm.

*Fortsättning »*

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

Många forskarteam runt om i världen har kommit mycket långt fram i sin forskning och det har skett enorma framsteg bara under de senaste tio åren.

Att som anhörig få vara med på denna världskongress gav mig otroligt mycket. Inte minst var det fantastiskt att få möta så många RP-patienter från hela världen. En stor delegation kom ifrån Japan och vi mötte även medlemmar ifrån Hong Kong, Taiwan, Holland, Schweiz med flera. Det var ju naturligtvis fantastiskt att även få möta de nordiska medlemmarna ifrån Norge, Finland, Island och inte minst de svenskar som representerade den svenska RP-föreningen.

Jag var mycket imponerad av alla RP-medlemmar som oavsett ålder och sjukdomsbild var så positiva och såg så mycket möjligheter inför framtiden både när det gäller botemedel och hjälpmedel.

Att datorer och mobiltelefoner med extra funktioner och uppförstoringar har betytt mycket för RP-patienter, förstod jag vid besök i de olika utställningsmontrarna.

Min reflektion efter att ha besökt kongressen, är att det skulle finnas någon form av "coaching" inom den svenska RP-föreningen. Det finns, och det kommer hela tiden in nya entusiastiska medlemmar, som behöver hjälp med till exempel att finna ett meningsfullt arbete trots sin synnedsättning. Visst skulle väl RP-medlemmar kunna hjälpa varandra genom att skapa ett nätverk inom arbetslivet!



Camilla Svensson och Lars Bergqvist med två från den taiwanesiska RP-föreningen.  
Fotograf: Kristina Bergqvist.

# Gentester i Storbritannien

Av Oscar Persson

För att utbyta erfarenheter och berätta om projekt som genomförts eller pågår hos olika RP-föreningar, finns CEP på Retina International. CEP står för Continuous Education Program och fritt översatt är det Program för kunskapsutbyte.

Till att öppna Continuous Education Program och sparka igång föreläsningarna som Stephen Jones uttryckte det glatt, hade han blivit ombedd att prata om gentester i Storbritannien och hur den engelska motsvarigheten till RP-föreningen arbetar med detta mycket intressanta ämne.

Sedan 2005 har RP Fighting Blindness (den brittiska RP-föreningen) finansierat ett projekt för att utveckla gentester tillsammans med professor Graham Black vid ett laboratorium i Manchester. Vid laboratoriet utvecklar man tester som sedan genomgår en process för godkännande i det nationella sjukvårdssystemet. Dessvärre fanns det ingen annan än RP Fighting Blindness som kunde finansiera denna verksamhet i Manchester.

Man har sedan 2005 utvecklat tester för de flesta formerna av könsbunden RP och till många former av dominant RP. Professor Grahams team arbetar nu med tester för recessiv RP65 (en typ av Lebers) och CRB1 (en gen som kan ge en form av Lebers eller recessiv RP).

Detta är molekyllära tester och man har idag till exempel tester för RPE. Det är dock mycket arbete kvar när det gäller tester för recessiv RP, samt vid några dominanta former.

NHS National Health Service är instansen som godkänner testerna för användning i sjukvården. När de har godkänts görs testerna i laboratoriet i Manchester. Man har utvecklingsvetenskapen och tillhandahåller även testerna i samma miljö.

Varför vill man göra dessa tester? Ögonläkarna vill ha dessa tester för att kunna ställa bättre diagnoser och ge bättre prognoser till retinitiker.

För retinitiker vill man kunna ge detta stöd vid viktiga val i livet såsom vad för arbete man ska ha och också för att ge information om ärftlighet om man funderar på att skaffa barn.

Med den genterapiforskning som pågår är det viktigt att kunna identifiera RP-former och patienter. Vid dessa terapier måste man kunna identifiera genen som är orsaken och om man inte har dessa tester kan man heller inte identifiera patienter som är lämpliga för olika kliniska försök.

## Vill alla patienter veta gen- typ?

Detta bedriver nu flera grupper forskning på inom Storbritannien. Man kan inte ta för givet att alla vill ha informationen som dessa tester ger. Det är svårt att sammanställa denna forskning men de preliminära slutsatserna ger följande information.

Retinitiker har en stark önskan att få veta vilket genfel som är orsak till deras RP. Det finns också ett stort önskemål att det ska finnas tester för familjemedlemmar.

Däremot visar de preliminära resultaten att intresset för tester på fosterstadiet är betydligt mindre. Till exempel skulle detta kunna innebära att man ställs inför valet om att få en pojke med utvecklad RP eller en flicka som endast bär anlaget och inte utvecklar RP.

Ögonläkare vill ha tillgång till tester för ovan nämnda anledningar, bättre diagnoser och prognoser samt genrådgivning. Problemet i Storbritannien är att budgeten för dessa tester inte bestäms av ögonläkare utan genetikerna på sjukhusen. Det betyder att ögonläkarna måste göra en ansökan och få den godkänd för att kunna göra dessa tester idag.

## Klinisk hjälp

Detta är ett uttryck som dyker upp mer och mer. Om det fanns en behandling för RP kunde man enkelt beskriva vad "klinisk hjälp" är, nu finns det ingen behandling,

därför måste man argumentera att det är "klinisk hjälp" att kunna ge en bättre diagnos och prognos.

Om man har gjort en ansökan om ett gentest och får ett avslag med denna motivering så är det i många fall pengar det handlar om.

## Geografisk tillgång

Det är en otillfredsställande situation i Storbritannien nu där bostadsort spelar roll för om du får ett test eller inte. Stephen Jones kallade det för ett "postkodlotteri". RP Fighting Blindness har som mål att påverka politiker i denna fråga.

## Framtida möjligheter – vart går RP Fighting Blindness?

Det återstår mycket arbete med forskning och att utveckla tester, RP Fighting Blindness har precis godkänt ytterligare två års verksamhet i Manchester. Det finns ett önskemål om att någon annan ska finansiera det vetenskapliga arbetet men så är inte fallet. Detta ser RP Fighting Blindness som ett mycket viktigt åtagande och med detta bidrag som är ett av dem största som givits ur RP Fighting Blindness forskningsbudget.

Av rådande ekonomiskt läge kan man räkna med mindre anslag i budget för gentester från nationellt håll. Idag kostar ett test cirka 200 – 400£ (2300-4600SEK). Mer pengar kan naturligtvis tillgängliggöra test för fler patienter, men troligen blir testerna mer effektiva och tekniken blir billigare.

Throughput Gene Sequencing är en ny spännande teknik för detta ändamål, denna teknik är fortfarande i utvecklingstadiet för RP.

Avslutningsvis sa Stephen Jones att en stor fråga framöver är de etiska aspekterna av denna teknik och dess möjligheter.

Kommentarer från Sten Andréason på artikeln ovan:

I Sverige gör de flesta centra gentest vid RP och kostnaden är idag inte så stor c:a 2-3000kr.

Det bör dock påpekas att vid vissa former av RP är möjligheten större att hitta gendefekten än vid andra former.

Ett stort antal familjer i Sverige med könsbunden RP och dominant RP är redan klarlagda och då behövs inte gentest.

Etiskt upplever jag inte detta [tekniken att ta reda på genfel] som något stort problem utan både patient och läkare ser det som en möjlighet att bättre förstå sjukdom, prognos, synhandikapp och bättre klarlagd vid eventuell terapi.

## Antioxidanter

Av Camilla Svensson

Ärftliga sjukdomar i nervsystemet och i näthinnan är som regel kroniska och i många fall är det en mutation som orsakar sjukdomarna. Genterapi skulle kunna vara botemedlet, och det har i vissa fall gett mycket goda resultat. Men eftersom det finns så många olika mutationer tar det lång tid innan det finns botemedel till alla typer RP.

För att stoppa eller fördröja sjukdomen fram till genterapi eller andra botemedel finns tillgängliga är en behandling med antioxidanter ett alternativ. RetinaComplex är ett näringstillskott, som är sammansatt av ett antal kraftfulla naturliga antioxidanter inklusive ett extrakt av frukten av den kinesiska wolfberry (*Lycium barbarum*, bocktörne). Denna kombination av substanser påverkar den oxidativa stress som uppstår i kroppen. Fördelarna är stora på näthinnan där det finns en mycket hög nivå av fria radikaler.

Efter lyckade försök på djurmodeller, framtagna av professor Theo Van Veen, har även medicinska försök på människor gjorts. Studien påbörjades 2008 i Spanien och den är en blindstudie med 44 deltagare, där hälften fick RetinaComplex och resterande fick placebo. Efter ett år finns små tecken på att RetinaComplex kan fördröja utvecklingen av RP. Mätningar med ERG, där man har mätt tätheten av elektriska impulser i syncellerna visar att det är en klar skillnad på den gruppen som tagit RetinaComplex och de som tagit placebo.

Studien fortsätter och troligen kommer dom slutliga resultaten i slutet av 2010

Det finns ett stort behov av vidare studier. Försöksgrupperna borde vara mycket större, det var meningen att det skulle vara en grupp på runt 100 personer.

Vid ett samtal med Theo Van Veen, efter föreläsningen i Stresa säger han att han tycker att vi borde prova Retina-Complex, eftersom det inte finns några biverkningar av läkemedlet så kan det inte göra någon skada. Om förloppet skulle bromsas eller avstanna så är det ju synd att inte ha tagit den chansen.

Jag tycker att det skulle vara intressant att höra vad svenska ögonläkare och specialisterna i Lund har att säga om detta. I Finland, Norge och Island verkar RetinaComplex vara mera känt och många har redan provat under en längre tid.

*Sten Andréasons kommentar:*

Jag träffar patienter med RP varje vecka och vill ge så klara besked som möjligt. Jag känner väl till denna studie, som visade mycket positiva resultat på djur.

Man har inte idag vetenskapligt kunna visa att den har effekt på RP och andra studier med kosttillskott pågår internationellt och innan vi rekommendera dessa tillägg, så måste effekten av terapin vara klarlagd, men vi följer det noggrant.

Om detta eller andra likande medel kommer att visa sig vara till gagn för retinitiker, så skall vi snarast rekommendera det.

---

## Elektroniska näthinneproteser

Av Lars Bergqvist

Professor, doktor Eberhart Zrenner är en av de ledande forskarna vid centrum för oftalmologi på institutet för ögonforskning på universitet i Tübingen, Tyskland. Universitetssjukhuset och centrum för oftalmologi är starkt involverat i den pågående forskningen och utvecklingen inom oftalmologi och är ett av det mest betydande forskningscentret i Tyskland när det gäller forskning och friskvård. Centret består av universitetssjukhuset och institutet för ögonforskning.

Under de senaste åren har flertaliga insatser genomförts för att återskapa visuella funktioner hos blinda RP-patienter genom att sätta in elektroniska näthinneproteser i ögat.

Dr Zrenner inledde med att beskriva de olika koncepten, dess möjligheter och begränsningar samt även status på ett antal olika genomförda kliniska studier.

Därefter fortsatte Dr. Zrenner med att beskriva den så kallade "Tübingen-metoden" där aktiva implantat placeras under näthinnan. Denna metod innebär att ljuskänsliga micro-chips med microfotodioder, förstärkare och elektroder implanteras under näthinnan nära gula fläcken i ögat på blinda retinitiker. Retinitiker har sedan kunnat korrekt identifiera diverse olika objekt som en kniv eller en gaffel på ett bord, olika geometriska former, bokstäver, klockvisare och upp till sju olika gråskalor. En patient kunde till och med namnge objekt som aldrig visats för honom tidigare, till exempel en banan och större bokstäver i tidningsrubriker och sedan även kombinera dessa till ord. Detta är ett klart bevis på att microfotodioder under näthinnan kan skapa visuell uppfattningsförmåga användbar för dagliga visuella uppgifter.

Dr Zrenner beskrev vidare huvudprinciperna för proteser placerade under näthinnan, dess möjligheter och begränsningar, förkliniska tester och kliniska data, kirurgiska metoder och resultat från funktionstester.

Implantatet består av ett micro-chip som är 3mm i diameter och med en tjocklek på 50µm där 1500 pixels är arrangerade. Varje pixel har en yta på ca. 70x70 µm och ger ett synfält på 12 grader. Till varje pixel kopplas två fotoceller, en förstärkare och en stimulerande elektrod. Varje fotocell tar emot det ljus som kommer in i ögat och överför detta till elektronisk energi. Denna energi stimulerar sedan de intakta nervcellerna i näthinnan.

Nervimpulserna förs sedan vidare via synnerven till syncentrat där de slutligen leder till visuella synintryck.

Man kan förvänta sig att vidare utveckling av teknologin kommer att mildra blindhet hos individer som lider av ärftliga näthinne degenerationer. Dr Zrenner förklarar att genteknologi, transplantationer och tillväxtfaktorer kan endast användas i de fall där fotoreceptorerna är intakta. Stamcellsterapi kräver många års vidare forskning och utveckling och därför är artificiella micro-chips den enda möjligheten som kan användas idag där fotoreceptorerna är förstörda.

Under kongressen i Stresa blev Dr Zrenner belönad av Christina Fasser (Ordförande för Retina International) för hans enastående bidrag inom forskning och utveckling inom degenerativa näthinnesjukdomar. Dr Zrenner är grundare av Retina Implant AG, nu det ledande företaget inom utveckling av elektroniska implantat för att bota blindhet. Dr Zrenner är även ordförande för Retina Internationals "Medical and scientific advisory board" för vetenskap och medicin. Christina Fasser avslutade med att säga "Dr Zrenners passion och engagemang är en källa för vår inspiration och vi tackar honom stort för hans hårda arbete att komma närmare en bot mot RP".

# Medicinpumpar i ögat

Av Caisa Ramshage

Neurotech är ett bioteknikföretag som gjort sig berömt inom RP-världen med att operera in en medicinpump i näthinnan som långsamt släpper ut en tillväxtfaktor CNTF. Deras vice VD och forskningschef Weng Tao presenterade de senaste uppdateringarna från deras pågående kliniska test på Retina Internationals konferens i Stresa.

De har genomfört en studie där patienterna delades upp i tre grupper, en som inte fick någon behandling utan bara en låtsas-operation, och så två grupper som fick riktiga operationer där den ena gruppen fick en låg dos av CNTF och den andra fick en hög dos av CNTF. Patienterna undersöktes före behandlingen med ögonbottenfotografering och OCT-mätning där man mäter näthinnans tjocklek med laser.

Resultatet av studien är att ingen fick några problem med den inopererade pumpen, och pumpen fungerade under hela året som studien pågick.

De patienter som fick högdos behandlingen fick tjockare näthinna, men man har inte kunnat visa att synen har blivit bättre. Det finns svaga indikationer på att synen stabiliserades för de patienter som har en torr form av åldersrelaterad makula degeneration, alltså inte RP. Det viktigaste resultatet av studien är att det går att operera in en pump i näthinnan, och att pumpen fungerar under längre perioder. Dessa resultat är positiva för fortsatta studier på större grupper av patienter.



Forskarna Weng Tao och Gerald Chader föreläste båda på konferensen i Stresa



# Retina International 2010: EuroVisionNet

Av Oscar Persson

EU-kommissionen har lagt en stark rekommendation att ögonforskningen ska samverkas inom EU och med en betoning på att hitta en gemensam strategi som omfattar så många som möjligt av de institutioner som bedriver forskning på området i Europa.

EuroVisionNet är ett EU-program under European Vision Institute där man arbetar för att nå dessa mål, och för att koordinera och konsolidera forskningen inom området. Detta för att överbrygga landsgränser och undvika dubbelarbete.

Man arbetar för att främja samarbete och potentialer i olika grupper och nationella organisationer. De primära målen är:

- Att ta fram och distribuera "White Papers" baserade på diskussioner som rör framtida forskningsområden och strategier inom Europa och den forskning som bedrivs.
- Att skapa en allians för ögonforskningen tillsammans med alla nationer, europeiska organisationer, industriella och potentiella bidragsgivare.
- Att tillhandahålla en portal på Internet och en plattform för samtliga organisationer, institutioner och individer inom området för att denna allians ska främjas.
- Att utveckla en databas för epidemiologiska data för att illustrera och visa behovet av forskning inom flertalet områden.

## Webportalen – [www.vision-research.eu](http://www.vision-research.eu)

2008 lanserades en portal för ögonforskning i Europa. Portalen ska verka som en stark framsida mot beslutsfattare och politiker. Vidare presenteras forskarlag och forskare inom sina områden på webbplatsen. Där presenteras också speciella aktiviteter som till exempel ett läger för unga forskare, fototävlingar med bilder på ögat och European Vision Award. Det finns ett stort kalendarium och nyhetsbank med mycket information.

Eberhart Zrenner som höll i denna presentation sa avslutningsvis att flera av målen har nåtts och att patientorganisationerna haft en nyckelroll i detta arbete och även kommer att ha det i det fortsatta arbetet att nå målen.

## Länkar:

European Vision Institute  
[www.europeanvisioninstitute.org](http://www.europeanvisioninstitute.org)

EuroVisionNet  
[www.eurovisionnet.eu](http://www.eurovisionnet.eu)

A Gateway to vision research in Europe  
[www.vision-research.eu](http://www.vision-research.eu)

# Synnedstättningar och sömn

Av Oscar Persson

En föreläsning jag snappade upp tidigt från programmet för Stresa var denna föreläsning om synnedstättningar och sömn. Jag har sett många diskussioner om detta ämne bland annat på RP-föreningens diskussionslista. Jag har själv RP och tyckt mig ha en trötthet i mörka perioder av året som jag tyckt känts "mer än vanligt".

## Circadian en intern klocka

Människans cykel för sömn och vakenhet styrs av circadian. Detta är en intern klocka som är placerad ungefär 2-3 cm bakom näsans rot. Detta är ett område av hjärnan stort som ett nålhuvud och som innehåller omkring 10 000 nervceller. Dessa speciella celler kallas fotopigment, melanopsin. Näthinnan står i direkt kontakt med denna interna klocka och förser på detta sätt kroppen med information om den externa tiden via ljus och mörkercykeln.

Genom detta synkronisera kroppen med 24 timmars mörker-ljuscykeln. Om denna synkronisering inte fungerar, vilket ofta är fallet vid grava synnedstättningar, kan detta leda till störningar i rytmen för sömn och vakenhet. Detta problem kan också drabba skiftarbetare och personer som lider av jetlag.

Symptom på detta kan vara svårt att somna in, svårt att hålla sig sovande som i sin tur kan leda till trötthet under dagtid, koncentrationssvårigheter och minnesproblem. Personer med synnedstättning bör därför utsätta sig för dagsljus, speciellt på morgonen och kvällen för att samla information till circadians kontroll av dygnsrytmen i kroppen.

## Tillskott av melatonin

Effekten som uppnås via circadian och den interna klockan kan jämföras med ett hormon som heter melatonin. Om inte vanligt dagsljus kan tillgodogöra behovet kan detta läkemedel ges, men det måste anpassas mycket väl för patienten och intas vid förutbestämda tider. Hormonet är ett ämne som kan påverka biologiska rytmparametrar i människan och medlet har getts med gott resultat till personer med grav synnedstättning och sömnsvårigheter. Solens upp och-nergång har kommit och gått punktligt i miljoner år för att synkronisera gående och krypande varelser på jorden och därför är det väldigt viktigt att dosen melatonin och tider för intag noga anpassas för att samma effekt ska uppnås. Det är viktigt att man noga diskuterar med sin läkare får att få medicineringen rätt.

Vid sidan av ljusets effekt för ögat och synen finns många funktioner i människan som styrs av ljuset. Den interna klockan och circadian är ljusets "icke-visuella" viktigaste funktion för dygnsrytmen och kognitionen.

Föreläsningen hölls av Christian Cajochen från avdelningen för kronobiologi vid Psykiatiska Universitetskliniken i Basel Schweiz.

# Ny inloggning på webben

Av Lars Bergqvist

Under hösten kommer inloggningen på föreningens webbsida (Endast Medlemmar) att ändras. Alla kommer att få sin personliga inloggningskod och lösenord. Information om hur ni får den personliga inloggningskoden och hur ni skall logga in framöver kommer ni att kunna läsa under sektionen "Endast Medlemmar" på hemsidan. Om ni har frågor eller synpunkter på vår hemsida, vänligen skicka epost till [lars\(snabel-a\)srfp.a.se](mailto:lars(snabel-a)srfp.a.se).

---

## Saxat på RP-listan

### INLÄGG 1

Hej alla! Jag har en kanske konstig fråga...det gäller trötthet. Jag blir så fruktansvärt trött av saker som jag tycker att jag inte borde bli trött av.

Jag har ju RP, och ser fortfarande lite, har filterglasögon. Käpp har jag när jag rör mig bland mycket folk utomhus. Vanliga dagar när allt går enligt rutinerna så är jag full av energi både på jobb och sen hemma med barnen.

Men ofta när jag gör något utanför denna rutin så kan jag vid säg 19.30 blir helt färdig. Det är en trötthet som sitter i hela kroppen. Jag har faktiskt varit hos läkare förra året - jag tänkte det kunde vara något helt annat. Men de hittade inget. Det som återstår är alltså ögonen.

Jag har funderat på om jag spänner mig? Eller kan tröttheten beror på att jag anstränger mig för att se med det lilla synfält jag har kvar? Borde kanske slappna av mer och strunta i att se?

Vet inte om detta blev begripligt, men vore intressant att höra om just trötthet,

### INLÄGG 2

Jag har haft ganska stabil syn de senaste 5 åren. Det gör allt mindre jobbigt, men det är några saker som kan göra mig totalt uttröttad även nu och det gemensamma är nog allt som avviker från rutiner.

Det mest uttröttande är att gå i flock. Dels för att man måste hålla för högt tempo för att hinna spana av allt, men även för att folk man går tillsammans med går för nära och ibland "smiter under radarn" så att man trampar skorna av dem samtidigt som man skall försöka hänga med i det sociala (och helt plötsligt känner att man inte orkar förklara en gång till varför man just kunde läsa skylten på andra sidan gatan men inte såg att någon stannade precis framför).

Hursomhelst. Det kan även finnas biologiska förklaringar. Våra ögon är ju inblandade i regleringen av en massa sömnhormoner och det är möjligt att RP stör det på olika sätt.

Returadress: Svenska RP-föreningen  
Box 4903  
116 94 STOCKHOLM

**B**

Porto betalt  
Porto Payé  
Sverige

**BEGRÄNSAD EFTERSÄNDNING. Vid definitiv**

Återsändes därför att

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

## På gång!

Hör av er till [caisa\(snabel-a\)retinanytt.se](http://caisa(snabel-a)retinanytt.se) om ni vill annonsera om aktiviteter på denna sidan!

### September 30 RP-träff i Göteborg

Alla som är intresserade av att träffas och utbyta erfarenheter kring RP är välkomna till en träff i Göteborg kl 18 - 20 ca. Platsen är Dalheimers hus, Slottsskogsgatan 12, lokal Karl Johan. Har du frågor ring: Susanne Mirshahi 0730 – 68 17 00 eller Marie Banck tel 031 – 368 20 84

### Oktober 7 - RP-träff på Café Java i Stockholm

En programfri kväll, alltså mycket tid att bara umgås och prata. Har du ett instrument hemma, ta gärna med det och spela lite om andan skulle falla på under kvällen.

### Oktober 16 - RP-dag med höstmöte Västerås

RP-föreningens höstmöte, och informationsdag om RP i Västerås, se information på sidan 3.

### November 12-14 - FSDB:s höstmöte och sociala frågor på Almåsa.

Frågor som tas upp kommer att vara tillgänglighet, riksfärdtjänst, Socialtjänstlagen (SoL) när det gäller dövblinda, LSS och god man med reservation för eventuella ändringar i programmet. Anmälan senast 3 oktober till Malin Eriksson, [malin\(snabel-a\)fsdb.org](mailto:malin(snabel-a)fsdb.org) sms 076-836 37 36, texttfn 019-36 37 76, tfn 90 165 begär texttelefonnumret. Deltagaravgiften för röstberättigade medlemmar är 1.000 kr. Övriga betalar den faktiska kostnaden på Almåsa.

### December 2 - RP-träff på Café Java i Stockholm

Favorit i repris. Det blir en svängig kväll med julskinksmörgås och glögg ackompanjerat av "The Het" som spelar allt från visor till julmusik.