



Retinanytt 4:12

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

december-februari

2012 blev ett intressant år

Det är dags att summera det gångna året och det är med en positiv känsla vi snart går in i ett nytt år. Det är mycket glädjande att konstatera att det under året presenterats många rapporter om framsteg inom RP-forskningen och som följd av detta pågår det nu ett flertal kliniska försök. Jag vill därför åter uppmana dig som inte redan testat vilken RP-gen som du har att försöka ta reda på det snarast så att du hjälper forskningen samt att du även kan ta del av de forskningsframsteg som

vi nu ser kommer allt närmare någon form av behandling. Realistiskt sett är det dock ett tag kvar till någon allmän behandling men det ser ljusare ut nu än vad det någonsin gjort tidigare.

Möjligheten att delta i kliniska försök har nu även blivit en verklighet i Sverige men då är det givetvis en förutsättning att din RP-gen är känd. Om du blir tillfrågad är det viktigt att du noga tänker igenom vad det innebär innan du tackar ja till att vara med och att du inte känner dig pressad att delta i en forskningsstudie.

Till sist vill jag redan nu berätta att nästa årsmöte blir på Fristads folkhögskola utanför Borås helgen den 6-7 april, välkomna dit!

Trevlig läsning!

Henrik Rüffel
Ordförande Svenska RP-föreningen



Yasaman tilldelas stipendium av Henrik Rüffel

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 medlems-
sidorna gäller användarnamnet
"ny" och lösenordet "hemsida".

Ansvarig redaktör:

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

I redaktionen:

Karl-Fredrik Ahlmark,
karl-fredrik (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 4:12

december-februari

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Årsmöteshelg på Fristads folkhögskola den 6-7 april 2013
- 3 Fullbokade höstmöteshelg på Glimåkra
- 5 Utmaningar för retinitiker i Iran och Svergie
- 6 Retinitiker i fjärran land
- 7 Intervju med en guldmedaljör
- 9 RP-boken dröjer men hav tröst!
- 10 Det nordiska mötet i Helsingfors 25-27 augusti 2012
- 12 Nordisk ögonläkarkonferens i Helsingfors
- 15 Lägesrapport från transplantationsförsöktion av stamceller
- 15 NGS-nästa generations gen-testning för RP
- 16 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.

Årsmöteshelg på Fristads folkhögskola den 6-7 april 2013

Härmed kallar Svenska RP-föreningen till årsmöte på Fristads folkhögskola den 6 april 2013. I samband med årsmötet inbjuds alla medlemmar och övriga intresserade till en RP-helg den 6-7 april på Fristads folkhögskola utanför Borås.

Helgens tema är Se dåligt men må bra. Planeringen pågår för fullt, och i skrivande stund är alla programpunkter inte bekräftade, men en huvudföreläsning kommer att kretsa kring aktuell RP-forskning. Därutöver kommer även en medlem som deltagit i ett internationellt kliniskt försök med en ny proteinbaserad medicin med positiva resultat att dela med sig av sina erfarenheter. Vidare kommer vi få praktiska tips om matlagning och hur man behåller en god

hälsa som retinitiker. Programmet är ännu preliminärt och vi kommer att återkomma med mer information i kommande nummer av Retinanytt. Håll därför utkik där och på hemsidan (www.retina-sweden.se). En officiell kallelse kommer att skickas ut senare, men intresserade kan anmäla sitt intresse redan nu, genom att höra av sig till RP-föreningens kansli, telefon 08-702 19 02 eller på e-post: [adm \(snabel-a\) srpf.a.se](mailto:adm(snabel-a)srpf.a.se). Hoppas att vi möts i Fristad!

Fullbokad höstmöteshelg på Glimåkra

av Caisa Ramshage

Sista helgen i november var det dags för RP-föreningens höstmöte på Glimåkra folkhögskola utanför Hässleholm. Intresset var så stort att rummen för de som övernattade tog slut, vi hoppas att ni som inte fick plats kommer med vid nästa tillfälle.

Glimåkra är en av de sex folkhögskolor i Sverige som har specialkurser för synskadade. Bland annat har de en preparandutbildning för yngre synskadade som ska påbörja studier på universitet. Fördelen med att vara på en sådan folkhögskola är att lärarna kan hålla intressanta föreläsningar för oss på syntemat. Vi fick en blandad föreläsning och prova på-kurs i att använda olika datorer, iPad, Linux och Windows och så kallade sociala medier som facebook.

Vi fick också en föreläsning i olika bra saker som man kan använda i hemmet. I min grupp blev den föreläsningen till stor del en rolig och spännande diskussion om när och hur man ska berättat att man har en synskada, hur man förhåller sig till andra synskadade som ibland kan ha svårt att förstå att man kan se dåligt trots att man ser bra nog att trä på en nål.



Dataläraren visade oss hur Ipad fungerade för synskadade.

Vi fick också en föreläsning av Yasaman Simarasl om hennes mastersuppsats från Göteborgs universitet, i vilken hon jämför levnadsvillkor för retinitiker i Sverige och Iran, se nästa artikel. Yasaman Simarasl tilldelades RP-föreningens uppmuntringstipendium för sin nyskapande uppsats.

Även skribenten av denna artikel höll en föreläsning om de nyheter som presenterades på Retina International i Hamburg. Som nämnts i tidigare nummer av Retinanytt så handlade mycket om kliniska försök och vad man bör tänka på innan man går med på att delta i dem.

RP-föreningens forskningsfond

Plusgiro 24 75 19-2

Utmaningar för retinitiker i Iran och Sverige

av Bengt Vilhelmson

Yasaman Simarasl presenterade sin masterstudie hon lagt fram vid Göteborgs universitet under RP-föreningens höstmöte. Studien jämför förhållanden i Iran och Sverige. Femton retinitiker har intervjuats varav fem lever i Iran och tio i Sverige. Yasaman har studerat retinitikers utmaningar utifrån tre nivåer i samhället. Det är på mikronivå, vilket är familj och vänner och mesonivå som är t.ex. organisationer. Den tredje nivån, makronivån innebär samhällsstrukturer och beslutsfattare.

Undersökningen visar att retinitiker måste handskas med en stigmatiserad social identitet i båda länderna vid sin interaktion med samhället. Intervjuade från båda länderna upplever också svårigheter i att hitta en partner liksom att få ett jobb.

I Iran betalar funktionshindrade personer halva priset på all kollektivtrafik. Förutom det finns inga åtgärder som gör allmänna färdmedel tillgängliga. Ingen möjlighet finns heller till bostadsanpassning i Iran. Ej anpassad informationsteknik förhindrar också delaktighet i samhället. Det saknas möjligheter att utföra anpassade idrotts- och kulturaktiviteter. Tillgången till bibliotek och ljudböcker är begränsad.

Det framkom i intervjuerna att anpassning av transportsystem, bostäder och information fungerar bättre i Sverige än Iran. Funktionshindrade kan få olika typer av finansiellt stöd till olika insatser i Sverige. Men dålig insikt om RP och dess särdrag försvårar möjligheterna för retinitiker att få dessa stöd.

Deltagande i RP-gemenskaper framstår i undersökningen som den mest värdefulla verksamheten i retinitikers liv. Deltagande i en RP-förening kan leda till större acceptans av sjukdomen för individen och i familjen. Personens sociala förmågor och integration i samhället ökar.

Iranska retinitiker är enligt denna undersökning beroende av stöd från sina familjer för att gå med i en RP-förening. I Sverige finns inget sådant beroende.

I iranska familjer finns det två sätt att reagera på barn som har RP. Vissa familjer stöder dessa barn medan andra inte accepterar dem som jämlika deras friska syskon. Speciellt iranska kvinnor löper risk för uteslutning från familjens sammankomster vilket man inte kan se hos de svenska intervjuade. Yasaman erhöll efter sin presentation Svenska RP-föreningens uppmuntringsstipendium.

Rapporten i sin helhet finns att läsa på engelska under "länkar och dokument" på RP-föreningens hemsida.

Retinitiker i fjärran land

av Susanne Mirshahi

Jag var på RP-föreningens höstmöte i Glimåkra och hörde Yasaman berätta om sin studie kring att leva med RP i Iran respektive Sverige.

Jag kan då inte låta bli att reflektera kring detta, då jag själv är retinitiker boende i Sverige, men jag har också vid flera tillfällen varit i Iran.

Många har säkert en bild av Iran som ett slutet land med stränga religiösa lagar, kvinnoförtryck och avsaknad av demokrati och frihet.

Detta stämmer helt enligt min mening, men det är också ett fantastiskt land, med så mycket att se och uppleva, både vad gäller natur, historia, kultur och så många underbara människor. Men det var ju inte alls om detta min lilla reflektion skulle handla...

Nej, det var om att komma till landet på besök, som utlänning och dessutom retinitiker. Det är nämligen en utmaning som heter duga. Ingen anpassning för synskadade där inte, och inte för någon annan form av funktionshinder heller.

Om man bor i Iran blir det påtagligt att det inte alls finns samma stöd från samhället som det finns i t.ex. Sverige. Det finns inga syncentraler med multiprofessionella team som stöd, ingen ledsagarservice eller färdtjänst.

Och säkert mycket mer som saknas jämfört med vad vi har i Sverige.

Men inte heller om detta ska min reflektion handla, utan mer om svårigheter på det vardagliga planet.

Första svårigheten är att det är så mycket folk överallt, och så mycket bilar. I Teheran minns jag att jag räknade till fyra målade parallella filer på en väg, men när jag försökte räkna hur många filer bilarna verkligen körde i så var det sex eller sju filer! Inte många

centimeter mellan bilarna där alltså, och fort kör de. Hur tar man sig över gatan? Övergångsställen förstås, tänker någon. Men knappast; det finns visserligen övergångsställen ibland, men de ses mest som en dekoration i gatan. Att korsa vägen är förenat med livsfara för en fullt seende, och jag måste nog säga omöjligt för en person med RP. Själv hade jag ju min familj med mig, så jag klarade mig, men ensam hade det inte gått.

Även att gå på trottoar kan vara svårt. Utsatta hinder i form av varustånd, reklamskyltar eller annat sätts var som helst, ingen särskild hänsyn till om de är i vägen. Om trottoaren är skadad eller vägarbete pågår finns inga varnande staket runt gropen, som vi är vana vid. För att inte tala om rännstenarna – de är nästan en meter djupa. Jag var så rädd att jag skulle trilla i, men tack vare uppmärksamma anhöriga klarade jag mig. Att hoppa över är ju inte heller så lätt med kapp och sjal vilket är obligatoriskt att bära som kvinna.

En annan försvårande faktor är ju den starka solen på sommaren. Den lyser upp och värmer så skönt – man får verkligen testa sin förmåga att svettas. Men ack så bländande och så skarpa skuggor. Och när solen går ner blir

det becksvart. Och det är då när det blir svalt som folk vill gå ut; då när man inte ser något för att det är alldeles mörkt ute. Pust...

Nåväl, inne i husen är det väl lugnt i alla fall tänker ni, men nej, inte alls. Iranier har nämligen en förkärlek för att umgås på golvet. Eftersom man gärna umgås många i taget så är det ju praktiskt att äta på golvet, eftersom man då inte behöver stolar till alla. Det är bara att rulla ut duken i lagom längd så får alla plats runt den. Och även om man har soffa och soffbord är det trevligt att dricka te på golvet, med tekoppar och tillbehör lite varstans på golvet. Kan ni tänka er något svårare när man inte ser något i riktning nedåt i synfältet? Här gäller det att sitta still ända tills benen somnar och man måste röra på sig, och då är det i slow motion, ett steg i taget.

Föreställ er sedan känslan av att trampa rakt i ett fruktfat som någon ställt på golvet medan du lämnade rummet. Tänk dig känslan av mosade päron och persikor mellan tårna samtidigt som det sitter ett antal personer och tittar undrande på dig... Pinsamt är ett mildt ord.

Nåväl, här slutar jag min lilla reflektion kring några vardagliga hinder man kan stöta på i annat land. Visst finns det hinder här hemma också, men i jämförelse lever vi i ett mycket välordnat land, med mycken välvilja att anpassa samhället så det ska vara tillgängligt för alla. Givetvis kan vi alltid hitta saker som kunde vara bättre, saker vi kan klaga på. Och det har vi rätt att göra, men vi får faktiskt inte glömma bort att vi har det väldigt bra i Sverige när det gäller funktionshinder jämfört med många, många länder i världen. Glöm inte det kära RP-vänner!

Intervju med en guldmedaljör

av Karl-Fredrik Ahlmark

Jag ligger krampaktigt i fosterställning när jag får tag på Maja Reichard. Hon har precis kommit hem från ett träningspass, och är positiv och energisk. För egen del är det dagen efter mitt första besök på gymmet på ett kvartal och jag hostar blod. Jag ville inför intervjun försöka förstå vad det är som får en människa att utsätta sig för träning självmant, vad som motiverar att spendera, under sin mest intensiva träningsfas, ett till två träningspass per dag, och under normala förutsättningar fem-sex pass per vecka. (Därutöver tillkommer styrketräningspass.)

Det är nämligen de träningsdoser som en elitidrottare som Maja lägger ned, vecka ut och vecka in. Och det är det som har fått henne att bli en av världens absolut främsta simmare, med världsrekord och guld i höstens Paralympics i London bland mycket annat på meritlistan. Maja Reichard är 21 år gammal, och är redan en veteran

med runt tio år i bassängen bakom sig. Hon fick

diagnosen RP när hon var några år gammal och synen försämrades sedan i tidiga tonåren. Det var ungefär samtidigt som framgångssagan tog vid, en saga som var högst verklig för Maja, när hon hoppade ned i bassängen för första gången.

Hon hade prövat på en mängd idrotter men utan att fastna för någon, innan hennes mamma föreslog att hon skulle lära sig de olika simsätten. Sagt och gjort, hon hade alltid uppskattat vatten men att det skulle bli hennes främsta element hade nog inte många föreställt sig. Maja hade nämligen börjat simma under förutsättning att hon inte skulle behöva tävla. Hon ville göra det som var roligt, och när någonting är roligt och man ägnar mer och mer tid åt det utvecklas man också, och snart övertalade hennes tränare henne att faktiskt börja tävla.

Kanske är det häri som nyckeln till motivationen finns, att ha roligt. Men Maja menar att det förstås inte bara handlar om att ha roligt för att kunna motivera sig. Det är centralt att sätta upp mål, och dessa kan förstås vara olika tävlingar, men likafullt att utveckla olika moment eller sina egna tider. Maja tog efter succén i London ett månadslångt uppehåll från den intensiva träningen och gjorde sin första tävling därefter i början av november. Enligt henne själv gick det sämre i de grenar som hon varit med och tävlat i under Paralympics, medan det gick klart bättre i grenar som inte var med i London. Maja förklarar det med att hon var så trött på de grenar hon tävlat i, och dessförinnan tränat notoriskt för, och lyckades därför bättre i det hon inte sysslade med på ett tag. Med andra ord finner jag här ett tredje nyckelord. Vid sidan av att ha roligt, att vara disciplinerad och sätta mål, behövs också variation i träningen och tävlandet, för att det ska bli hållbart i längden.

Kanske är det därför som Majas kommande mål dels är VM nästa år

(augusti),dels att satsa på att kvalificera sig för att tävla mot seende på "seendetävlingar". Maja tränar dagligen i en simklubb tillsammans med seende simmare, och menar att det berikar träningen, såväl för henne som för de seende. Det krävs interaktion, samarbete och det utvecklar förmågan att vara noggrann och tydlig i instruktioner och stöd. För alla. Och här finns ett fjärde nyckelord till varför människan använder sin fria vilja och tid till att träna sig kräkfärdig: gemenskap. Det spelar ingen roll vem du är i vattnet, kanske är det det som gör det till ett så fascinerande och givande element. Faktum är att Maja säger att det är värdelöst att gå på gym och styrketräna. I varje fall ensam. Att ha en träningspartner eller en tränare som följer med, pushar och peppar är grundläggande. Det medför i sin tur att man varierar sig. På det senaste träningspasset simmade exempelvis Maja och hennes simkamrater med en hand uppe i luften, bara för att testa något nytt.

Min redaktör kommer nog att bli arg på mig nu, eftersom jag intervjuat Maja men inte pratat så mycket syn och RP. För att rädda mitt ansikte ställer jag därför pliktskyldigt några frågor till henne om dessa spörsmål, men placerar svaren i en fotnot som vi säger har försvunnit i redigeringen av Retinanytt. Jag tror nämligen att det finns ytterligare en nyckel begrävd här, i vattnet. Funktionsnedsättningen blir inget hinder, motståndet i vattnet avgörs av det egna motståndets lagar. Maja har aldrig känt ett behov av att umgås med andra synskadade människor just för att de skulle vara synskadade. Detta kan till och med verka alienerande

i det att många andra synskadade personer olikt retinitiker har en stabil, över tid och rum oföränderlig synkapacitet. Men självklart påverkar synnedsettningen, att förneka det kan bli en annan avart av att vägra låta sig hämmas av den, och förstås är det viktigt att träffa andra retinitiker, vilka vet hur det är att ha RP. Men Maja efterfrågar fler arenor för yngre retinitiker, vilket inte alltid är så lätt att finna.

Maja har även ett liv på bassängkanten (jag har alltid föreställt mig Stockholm som en bassängkant). För tillfället är hon inne på andra året vid KTH, där hon studerar till civilingenjör med inriktning energi och miljö. Hon har redan ambitionen att ta sig över Atlanten och landa i Rio de Janeiro för Paralympics 2016, men i det civila livet finns otaliga andra möjligheter och vägval som ska göras. Hållbar samhällsbyggnad är något som lockar, och jag tänker att det är en fin metafor om man är retinitiker. Att ha RP är att förhandla med inte bara en ständigt föränderlig omgivning,

utan även med sig själv och sin identitet och självbild. Johnny Weissmüller, en av den moderna simningens pionjärer, förhandlade sannerligen med sig själv, när han tog sig sin broders namn och uppgav en amerikansk stad som födelseort, just för att kunna fortsätta att tävla. Han förnekade sitt ungerska arv och han simmade bort från sin polio. Jag funderar på om det går att simma bort från sin RP. I vattnet, ja. I samhället, nja. Det handlar om att genom ständig förhandling finna en balans, en stödjepunkt, mitt emellan extremerna förnekelse och acceptans. Johnny Weissmüller hade ett tämligen brokigt civilt liv efter sin simkarriär, men efter att ha talat med Maja är jag viss om att hon står stadigt och är redo att utvecklas framgångsrikt även civilt. Rio, och ett nytt samhälle, väntar. Tacka simningen, och tacka RP:n, för det. Och tacka Maja Reichard för att jag lovat mig själv att det inte ska ta tre månader innan jag återvänder till gymmet; jag siktar nog på två.

RP-boken dröjer men hav tröst!

Att producera en bok har visat sig vara mer komplicerat än vad föreningen trodde när vi startade projektet. Nu ser vi emellertid slutet på en lång och arbetsam resa. Vi räknar med att boken skall kunna tryckas i januari och att vi i februari skall kunna börja sända ut den till dig som redan beställt.

Boken blir i A5-format och trycks med samma stilstorlek som Retinanytt. Boken kommer även att innehålla en CD-skiva som talbok för DAISY med PDF-fil. Priset är 200 kr och för föreningens medlemmar 150 kr. Av bokpriset kommer 75 kr att gå till föreningens forskningsfond för RP. Vid köp av 10 böcker eller fler vid samma tillfälle får man rabatt och boken kostar då endast 150 kr.

Hälsar Bokgruppen

Det nordiska mötet i Helsingfors

25-27 augusti 2012

av Anita Andersson

Nordiska möten brukar hållas en gång per år och då samlas några representanter från vardera av de nordiska RP-föreningarna för att utbyta erfarenheter. Det nordiska mötet i år gick av stapeln i Helsingfors i anslutning till NOK, den nordiska ögonläkarkonferensen.

Vi samlades på lördagen och gick i samlad trupp till en charmfull restaurang ute på en ö. Byggnaden var i gediget trä med en knarrande trappa upp till övervåningen. Den tidigare ordföranden i den finska RP-föreningen, som numera är vice ordförande, anslöt sig till oss.

Morgonen därpå hade vi det nordiska mötet, med ett tappert försök att ha det i lobbyn på hotellet. Det blev till slut svårigheter att höra, så vi fick fortsätta mötet dagen därpå när vi var på Iris. Alla de nordiska länderna var representerade. Den finska RP-föreningen har bytt namn till Retina Finland. De danska och isländska RP-föreningarna är fortfarande grupper inom respektive lands Blindeförbund, vilket motsvarar SRF i Sverige. De har ingen egen ekonomi och kan inte söka fondpengar. Den norska RP-föreningen visade informationsmaterial de har tagit fram. Det var kortfattade broschyrer om klassisk RP, Stargardts sjukdom, som även benämns juvenil näthinne degenereration, Ushers syndrom samt en skrift med namn Dørstokkmila. Dørstokkmila är en rapport om en omfattande undersökning om förmedling av tekniska hjälpmedel och att kunna använda dem. Däribland nämns tröskeln att använda den vita käppen som är högst

bland retinitiker. Broschyerna är bra designade, kortfattade och lättöverskådliga med information om den norska RP-föreningen. De har även tryckt visitkort på norska och på engelska med kortfattad information om RP och kontaktuppgifter till den norska RP-föreningen.

I samband med öppnandet av det nordiska mötet, som leddes av Maija Lindroos från Retina Finland, samlades RP-föreningarnas material in för att göras tillgängligt på den nordiska ögonläkarkonferensen. Tanken väcktes då att ha information på engelska. Den norska RP-föreningen erbjöd sig att göra en gemensam informationsbroschyr på engelska för de nordiska RP-föreningarna med kontaktuppgifter till respektive förening.

Det diskuterades också om det nordiska mötet ska förläggas i anslutning till NOK. Ett förslag var att förlägga det i anslutning till Retina International istället. Nackdelen är att det är förlagt i juli under semestertider. Det framfördes önskemål att få en rapport från Management Committee från Caisa Ramshage i samband med de nordiska mötena, eftersom hon är den enda från de nordiska RP-föreningarna som är representerad där.

Management Committee är styrelsen för Retina International. Efter sightseeing och shoppingrunda bar det i väg till Tempelplatsens kyrka, ”kyrkan i berget”. Den nordiska ögonläkarkonferensen hade anordnat en konsert där även vi fick vara med. Kyrkan är byggd i berget och är känd för sin oerhört fina akustik. Innan andra världskriget var det planerat att bygga den på toppen av klippan, men kriget gjorde att den byggdes in i berget istället. Det var den finska gruppen Rajaton som med människan som instrument framförde folksånger med hjälp av sina röster, händer, fötter och genom slag på bröstet som lät som trummor. Det hela var mycket vackert och effektivt. Till det anslöt sig en fågel som flög utanför det solfjäderliknande taket mot himlen. Konserten avslutades med att ensemblen fördelade sig i hela kyrkan, när de sjungande gick ut.

Efter konserten åt vi middag på restaurang Elite, dit många skådespelare brukar gå. Kyparen visade vilket stambord Greta Garbo hade haft.

Det nordiska mötet avslutades på Iris Rehabiliteringscenter, som vi besökte på söndagen. Det är ett stort hus med många våningsplan, som inte för så länge sen byggdes och invigdes för just rehabilitering för personer med synnedättning. Verksamheten för rehabilitering och den finska blindföreningen finns under samma tak. Retina Finland har också ett rum där. Vi fick se en film om de olika aktiviteterna i huset.

I källarplanet finns bassäng samt möjlighet till massage. Massörerna har själva en synnedättning I träningsköket såg vi grytvantar som nästan gick till armbågen, vilket är bra då man ska sätta in något i ugnen. Grytvantarna fanns att köpa i centrets butik. Där kunde man även köpa t.ex. flätade korgar och olika träföremål som tillverkats inom rehabiliteringscentret.

Vi blev guide runt av en kvinna med ledarhund. Jag hann inte ta många steg innan jag gick vilse, men hon hittade överallt där. Som avslutning blev vi guide till ett mörklagt kafé. Det var bekmörkt och vi letade oss fram till bord och stolar. Det som var slående var att vi till en början blev så tysta. De enda som obekymrat pratade på var de som inte ser något. Det var inte samma sak att prata med någon i mörkret. Även om jag i ljus inte heller helt kan se personen mitt emot så kan jag ändå se att det sitter någon där och befinner mig inte i totalt mörker.

Den blinda kvinnan kom och serverade oss, men de var snälla, så vi fick varsin festis med sugrör, för att vi inte skulle välta ut några koppar. Till festisen serverades kakor. Sedan skojade Maija och frågade om vi druckit upp kaffet med konjaken och jag tycker nog det hade behövts en dubbel konjak... Med den tänkta konjaken i magen började vi sjunga snapsvisor för att lätta upp stämningen. Det var en lättnad att komma ut i ljuset igen. Man får vara glad för varje dag man kan göra det.

Nordisk ögonläkarkonferens i Helsingfors

av Susanne Mirshahi

NOK – Nordic Congress of Ophthalmology arrangerades i Helsingfors den 25-28 augusti 2012 och vi var två personer från Svenska RP-föreningen som hade möjlighet att delta. En av sessionerna handlade om retinala degenerationer och arrangerades av den finska föreningen Retina Finland. Det var föreläsningarna i denna session som vi deltog på.

Den första föreläsningen hölls av Tobias Peters från universitetet i Tübingen i Tyskland. Hans föreläsning handlade om kliniska aspekter på försök med konstgjord näthinna.

Peters har arbetat med elektronisk näthinna som opereras in subretinalt. Olika forskargrupper har gjort försök med konstgjord näthinna på olika sätt och olika platser i ögat – epiretinalt (på näthinnan) eller subretinalt (under näthinnan). Peters grupp jobbar alltså med en subretinal approach. Ett litet chip med elektroder opereras in under näthinnan och ersätter delvis de sjuka fotoreceptorerna, men i den mån det

finns kvarvarande funktion i näthinnan utnyttjas även denna. En elektrisk stimulering görs av det inopererade chipet som kan sättas på och stängas av.

Den första pilotstudien som gjordes omfattade 11 patienter och genomfördes mellan 2005 och 2009. I deras pågående huvudstudie omfattas 11 patienter i en första fas och därefter planeras minst 25 patienter i en andra fas. Denna studie beräknas vara klar 2013. Till skillnad från den första studien använder man sig här av trådlös överföring när elektrisk stimulering ges.



Esko, Anita och Göran utanför Tempelplatsens kyrka

För att få ett användbart synintryck måste patienterna scanna omgivningen och sedan lära sig tolka vad man ser. Det blir t.ex. inget färgseende utan endast gråtoner. Denna syn kan dock vara tillräcklig för en viss orienteringsförmåga.

Krav för att kunna delta är en RP-diagnos och en ålder mellan 18 och 78 år. Personen ska också vara blind och det är för att man inte vill riskera att förstöra några synrester.

Hittills har 22 patienter opererats och resultaten hittills visar att multilocal elektrisk stimulering av näthinnan kan ge viss användbar syn, i form av förmåga att se former på föremål och läsa stora bokstäver. En ökad orienteringsförmåga kunde också ses.

I de fortsatta försöken fokuserar man på att utvärdera säkerhet och långtidseffekter med chipet. Mycket återstår givetvis för att chipet ska kunna vara användbart i dagligt liv, men man ser mycket hoppfullt på utvecklingen.

Efter denna föreläsning fick vi höra en av de patienter som deltagit i försöken, Miikka Terho från Finland, berätta från sin synvinkel. Miikka deltog i de första försöken och har inte chipet kvar idag. Han beskrev sig själv som en nyfiken personlighet, vilket han tyckte är en förutsättning för att delta i sådana här försök.

Han fick sitt implantat inopererat 2008. Fyra dagar efter operationen sattes chipet på och från att vara helt blind kunde han se ett ljussken och i tester som gjordes kunde han urskilja riktningen på linjer och räkna antal föremål på

ett bord. Efter en tids inlärning kunde han även urskilja formen på dessa föremål.

Man fick en förståelse för hur stort det måste kännas att kunna se igen, men även att det är ett hårt arbete att lära sig att tolka synintrycken och kunna använda dessa. Allt från att sätta ihop intrycken till en bild och därmed kunna se former, till att lära in ögon-hand-korrelationen. Den hade ju varit frånvarande under lång tid.

Nästa punkt var Genetik och RP och det var Anna-Kaisa Anttonen från universitetet i Helsingfors som berättade om sin forskning.

RP kan ju ärvas på olika sätt, där autosomal, recessiv ärftlighetsform utgör 50-60% av all RP. Här finns ca 35 gener identifierade. Autosomal, dominant form utgör 30-40% och drygt 20 gener finns identifierade. X-kromosombunden ärftlighet utgör en mindre del, 5-15%, och här finns endast runt 5 kända gener.

Totalt sett så kan ungefär hälften av all RP förklaras av kända gener. Exempel på kända gener är USH2A (Ushers syndrom), CRB1 (LCA, Lebers ärftliga blindhet), RPE65 (LCA) och ABCA4 (Stargardt).

Anna-Kaisa berättade om de olika metoder som finns för att identifiera gener hos patienter med RP. Det finns enkla, billiga test som ger svar angående de vanligaste generna, sedan finns det test som analyserar alla kända RP-gener, s.k. exome sequencing. Detta är dyrt och tidskrävande och görs endast på vissa lab i världen, i t.ex. Tyskland och USA. Analysen kräver också tolkning av experter.

Det kommer förmodligen att vara än mer viktigt framöver att veta exakt vilken genetisk defekt en patient har, för att kunna ge rätt behandling. Att få fram bra metoder för att kunna identifiera gener kommer att vara av största vikt.

Sista föreläsningen hölls av Anthony Moore från Moorfields Eye Hospital, London. Han pratade över temat Framtidsutsikter gällande behandling av ärftliga retinala degenerationer.

De tre frågor som han alltid får av sina patienter är: Vad är det för fel på mina ögon? Vad beror det på? och Vad är behandlingen?

Han brukar börja med att ge lite allmänna råd som man bör tänka på vid ärftliga näthinnesjukdomar. Hans råd är:

- undvik starkt solljus
- ät mat som är rik på antioxidanter
- undvik rökning
- förmodligen är det också bra att äta vitamin A i rekommenderad dos samt DHA (en omega-3-fettsyra).

Dessutom bör man ha uppmärksamhet på om personen dessutom får andra sjukdomar, som t.ex. katarakt och makulaödem, vilket är vanligt vid RP, men där det finns mer behandlingar.

Därefter gick Moore igenom lite översiktligt de olika områden det forskas kring idag.

Som han ser det finns tre huvudsakliga spår inom forskningen, och under dessa kan man göra ytterligare indelningar.

1. Bevara de fotoreceptorer som finns kvar, förebygga celledöd
 - tillväxtfaktorer för ögats celler, t.ex. CNTF

- hämning av apoptos (programmerad celledöd)
 - farmakologisk terapi
 - genterapi
2. Ersättning av olika vävnader i ögat
 - näthinnetransplantation
 - stamcellsterapi
 3. Artificell syn
 - retinaimplantat

Dessa olika områden är väldigt olika sinsemellan till sin karaktär. Några, men inte alla, kräver att man vet exakt vilken genmutation man har. För genterapi t.ex. krävs exakt vetskap om den genetiska defekten, men för retinaimplantat är detta inte alls nödvändigt.

Som exempel på en form av RP som man testat att behandla med genterapi tog han Lebers medfödda blindhet, LCA. Sjukdomen beskrevs redan 1867 och är en medfödd åkomma som drabbar 2-3 på 100 000 personer. Det är en lämplig sjukdom att testa genterapi på, såtillvida att den vanligen ger ganska svår synnedsättning och det finns ingen alternativ behandling att ge. Det finns ett antal kända gendefekter som kan ge LCA; t.ex. RPE65, LRAT, RDH12, CRX och CRB1. Patienterna kan ofta vara blinda i 20-årsåldern och bästa möjligheten för god effekt är att ge genterapi i unga år. För närvarande finns tre forskningsgrupper i världen som håller på med genterapi med RPE65-genen och som publicerat data från sina studier. Man har visat förbättrad retinal funktion och förbättrad synskärpa, men däremot har man inte kunnat visa förbättring på ERG. Andra former av RP där man också testat genterapi är Stargardts sjukdom, Ushers syndrom, typ 1, choroideremi och MERTK.

Transplantationsförsök av stamceller

av Bengt Vilhelmson

StemCells Inc. har transplanterat mänskliga neurala stamceller till en patient med torr åldersrelaterad makuladegeneration.

Företagets så kallade HuCNS-SC celler ges med en injektion i utrymmet under näthinnan. Cellerna ska sättas in tidigt hos patienten för att skydda synceller från att brytas ned. Försöken ska utvärdera metodens effektivitet och säkerhet. Totalt 16 patienter förväntas delta. Advanced Cell Technology (ACT) har också kliniska stamcells-försök på gång sedan drygt ett år tillbaka. Deras metod går ut på att transplantera mogna pigmentepitelceller

som odlats fram från embryonala stamceller.

13 personer har hittills behandlats med metoden varav nio med Stargards sjukdom och fyra med torr åldersrelaterad makuladegeneration. De har hittills inte rapporterat några biverkningar efter transplantationen.

Källor: StemCells Inc, Advanced Cell Technology

NGS – nästa generations gentestning för RP

av Ole Christian Lagesen. Översatt ur norska RP-nytt av Leif Pehrson

Under året har det riktats ständigt större uppmärksamhet mot de möjligheter som ny gentestningsteknik ger, för att finna och definiera de mutationer som föreligger i gener som kan förorsaka RP och andra genetiskt betingade näthinnesjukdomar och dessa är det fortfarande många av som vi ännu inte känner till.

Näthinneforskarna vid universitetet i Nijmegen, Holland, under ledning av professor Franz Cremers, har nyligen visat den nya metodens effektivitet genom testning av 100 personer med RP. Ett tiotal svenska patienter ur det svenska RP-registret i Lund har ingått i studien. Man fann flera helt nya sjukdomsframkallande mutationer och särskilt intressant var det att man fann flera i gruppen simplex, dvs. där man inte

känner till några andra fall i släkten och där det alltså inte har varit möjligt att klart avgöra vilken ärftlighetsgång som ligger till grund för genfelen.

Forskarna understryker vikten av att använda NGS-tekniken för att förbättra både kunskaperna om genetik och sjukdomsutveckling vid RP och för att kunna ge en bättre genetisk rådgivning.

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

Nordisk tandemcykling eller hajk

Vill du cykla tandem ett par dagar eller göra en hajk på t ex Teneriffa på cirka en vecka med de nordiska RP-föreningarna? Kravet är att du är engelsktalande och naturligtvis är i tillräckligt god kondition för det. Den finska RP-föreningen, Retina Finland, har gjort en hajk på Teneriffa med ledarhundar och ledsagare, som blev uppskattad. Du får själv vara med och arrangera det med de nordiska RP-föreningarna. Intresseanmälan bör göras senast under våren 2013. Finns tillräckligt stort intresse kan tandemcyklingen eller hajken kanske bli till hösten.

Anmäl ditt intresse till RP-föreningens kansli. E-post adm (snabel-a) srpf.a.se. Telefon 08-702 19 02, säkrast kl 10-12 och 13-15.

RP-föreningen söker webbansvarig

Vår hemsida behöver någon som kan pyssla om den och göra mindre uppdateringar. Uppdateringarna kräver lite programmeringskunskap i HTML,ASP, NET och CSharp. De förändringar som vi skulle behöva göra rör sig om att lägga till länk till Facebook och liknande saker. Arbetet utförs ideellt. Tror du att du är rätt person så hör av dig till Caisa Ramshage på caisa (snabel-a) retinanytt.se.