



# Retinanytt 2:14

## Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

juni-augusti

## Tack Leif!

Att engagera sig i en styrelse för en ideell förening kan vara otroligt roligt men också stundtals slitsamt. En som vet det bättre än de flesta i RP-föreningen är Leif Pehrson som nu efter cirka 20 år avgår från styrelsen. Han har under sina år i styrelsen fått en hel del gjort, han var under många år ordförande och vice ordförande, och parallellt med det så har han också varit redaktör för Retinanytt, som då hette RP-info.

Vad har då hänt med föreningen under alla dessa år? Retinanytt har gått från att vara ett enkelt nyhetsbrev till att vara en tidning, vi har ett kansli med tillhörande kanslist som kan hjälpa oss att ordna årsmöten och höstmöten, vi har instiftat ett par stipendier, eldsjälstipendiet och uppmuntringstipendiet, de lokala träffarna har spritt sig till fler delar av landet, vi har ett nära samarbete med de övriga nordiska föreningarna och vi har utvecklat

samarbetet med SRF till att bli en branschförening inom SRF. Och framför allt så har vi stöttat forskningen med goda bidrag från vår forskningsfond. I mycket av det här har Leif haft ett eller två fingrar med i spelet. Dessutom är han en av de mötestrognaste styrelsemedlemmarna, det är endast ett fåtal styrelsemöten och årsmöten som han har missat under alla dessa år.

Ett av de senaste projekten som Leif har engagerat sig i är de två böckerna som föreningen gett ut; "Att leva med RP" och den senaste boken "Mitt liv en berg och dalbana".

Vi i styrelsen vill med detta tacka Leif Pehrson. Det har varit fantastiskt roligt och lärorikt att ha dig i RP-föreningens styrelse!

Caisa Ramshage å RP-föreningens styrelses vägnar

## Svenska RP-föreningen

**Postadress:**

Gotlandsgatan 44, 4 tr  
116 65 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 2:14

juni-augusti

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

## Innehåll

1	Ledare
3	RP-träff 22 mars i Göteborg med tema Sommar och sol
4	Svenska RP-föreningens årsmöteshelg, Wiks folkhögskola 26-27 april 2014
6	Patienter med Botniadystrofi förbereds för läkemedels studie
8	Rapport från ARVO 2014
10	Ny bok från RP-föreningen
12	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-träff 22 mars i Göteborg med tema Sommar och sol

När sommaren började närma sig hade vi i Göteborg en träff med tema Sommar och sol.

De flesta av oss längtar ju efter sommaren, värmen och inte minst ljuset. Den mörka årstiden är många gånger otroligt krävande om man som många retinitiker inte har något mörkerseende. Men så kommer sommaren, och solen kan istället bli alltför ljus och bländande. Då gäller det att ta hjälp av solglasögon och filterglasögon för att se så bra det går. Vi hade fått låna olika filterglasögon från Syncentralen i Göteborg för att prova oss fram. Några vi provade var ljusst gula och filtrerar bort de starkaste strålarna och förbättrar kontrasten. Sedan var det filterglas i olika nyanser av gult – orange – rött. Dessutom provade vi ett par som är lila



och filtrerar bort grön färg, vilket också förbättrar kontrastseendet samtidigt som det minskar bländningen. Några hade också med egna solglasögon som vi fick prova. Vi hade lite olika favoriter, vilket också speglar att alla ser vi olika.

För mer information om nästa RP-träff i Göteborg - se sista sidan under På gång.



*Magnus och Thomas i djupt samtal efter mat och filterglasprovning*



*Jörgen, Susanne och Camilla*

# Svenska RP-föreningens års- möteshelg, Wiks folkhögskola 26-27 april 2014

av Karl-Fredrik Ahlmark

---

Den sista helgen i april 2014 samlades ett tjugotal retinitiker till traditionsenlig årsmöteshelg. Helgen var förlagd till Wiks folkhögskola, strax utanför Uppsala, bokstavligen i skuggan av Wiks slott med anor från 1400-talet, men ägde rum under en överflödigt sol och i undersköna omgivningar.

Årsmötet valde att gå på valberedningens förslag till ny styrelsesammansättning. Henrik Rüffel valdes om som ordförande på ett år, medan Laurence Westerlund (omval, två år), Caisa Ramshage (omval, två år) och Karl-Fredrik Ahlmark (nyval, två år) valdes till ordinarie ledamöter. Susanne Mirshahi valde efter två år att utträda ur styrelsen. I övrigt består styrelsen av Oscar Persson, Anita Öhrum och Anita Andersson, vilkas mandat sträcker sig till 2015. Som suppleanter omvaldes Thomas Rönnerberg och Karin Durell nyvaldes. Leif Pehrson, en av föreningens stora trotjänare, lämnade sin plats som suppleant efter 20 år i föreningens styrelse.

Både Susanne Mirshahi och Leif Pehrson har under sina respektive perioder i styrelsen gjort avtryck med sitt engagemang och sin kunskap, och styrelsen vill tacka dem för detta.

Caisa Ramshage redogjorde för vad som hänt i Retina International under senaste året och berättade om sommarens RI-konferens i Paris och lite om de områden inom forskningen som kommer att presenteras där.

Helgens forskningsföreläsning kom från Marie Burstedt, Umeå, som forskat bland annat på RPBL1-genen och retinala naturalförlopp (se separat artikel). Under lördagskvällen anordnades en mycket uppskattad visning av Wiks slott, ledd av den tidigare rektorn vid Wiks folkhögskola, Anders Nordström. Deltagarna fick ta del av bakgrunden till folkhögskolan, som grundades 1877, och även höra historien bakom slottet, ta del av berättelser och människooöden som figurerat i den mångsekellånga slottsmiljön och även ta en tur genom slottets våningar, som i övrigt inte är öppet för spontana besökare. Dagen därpå vittnades om att någon ur deltagarskaran hört skrik i natten, kanske var det grevinnan Anna von der Grünau som 1612 gick genom isen ute på Mälaren och förolyckades, när hon med häst och vagn var på väg till slottet, och som sägs göra återbesök på slottet emellanåt...

Söndagen inleddes med ett besök av Katrin Schultze, som är samordnare för studenter med funktionshinder vid Uppsala universitet. Hon berättade om



hur det är att studera i högre utbildning om man har en funktionsnedsättning och vilket stöd som går att få för att klara av studierna. Det är högst relevant för retinitiker, som många gånger får sin diagnos och får försämrad syn

i yrkesför ålder, vilket kan göra frågan om yrkesbyte och/eller vidareutbildning aktuell. På detta tema talade även Henrik Rüffel, när han berättade om sina erfarenheter av att ha en synnedsättning och att vara i yrkeslivet.



*Henrik Rüffel med årsmötets yngsta deltagare Elin.*

I övrigt under helgen diskuterades i b-kupor tankar om föreningens framtid; hur locka fler medlemmar, vilka sorts aktiviteter efterfrågas osv. Även de båda böckerna Att leva med RP samt Mitt liv: en berg- och dalbana, som båda under det senaste året har kommit i tryck/nytryck, presenterades.

Styrelsen vill tacka alla medlemmar som dök upp och gjorde årsmöteshelgen till en så lyckad aktivitet. Ett tack går också till Wiks folkhögskola och till kursplanerarna Caisa Ramshage och Camilla Svensson och till Göran Westerberg för att ha anordnat bussresan från Stockholm till Wik.

**RP-föreningens  
forskningsfond**

**Plusgiro 24 75 19-2**

# Patienter med Botniadystrofi förbereds för läkemedelsstudie

av Bengt Vilhelmson

Marie Burstedt som är docent vid Umeå Universitet föreläste om sin forskning under årsmöteshelgen. Efter föreläsningen hade hon också en frågestund. Marie är forskare, överläkare och landstingsanställd med jourverksamhet vid sin ögonmottagning.

Hon berättade först om hur det är att vara kliniker. Till hennes klinik remitteras patienter från hela Norrland. Där gör de en omfattande utredning med bland annat elektrofysiologisk utrustning. För att veta vad de ska börja leta efter frågar hon patienten om de har andra sjukdomar och eventuella medicinintag. Har någon i familjen någon sjukdom?

Marie gick sedan igenom de vanligaste ärftlighetsgångarna för RP. Om ett barn och någon av föräldrarna har RP kan den vara autosomt dominant. Om bara en moster eller annan avlägsen släkting har den kan man misstänka autosomt recessiv ärftlighet. Men om den endast drabbar män och ärvs via mamman är det könsbunden RP som är troligt. Om personen inte känner till någon alls i slakten som har ögonsjukdom då kallar vi det simplexfall.

En kartläggning av ärftligheten är en viktig utgångspunkt innan man skickar blodprov för genetisk analys säger Marie. Hittar man det genetiska felet kan just den formen av RP finnas publicerad på olika ställen. Det ger mer information om sjukdomen till de drabbade. Men blodprov på barn för genetisk analys föranleder etiska överväganden fortsätter hon. Är barnet utan symptom tar hon inte blodprov förrän barnet kan

ge sitt mogna medgivande. Men har barnet symptom från ögonen går man vidare.

Marie betonade vikten av att någon kan ta hand om provresultatet på ett bra sätt. Även om hon skickar iväg ett prov för gentest är det mycket analysarbete och bedömningar hon själv måste göra. Hon har lärt sig genom alla patienter hon mött att RP har många uttryck. Även de som borde vara exakt lika kan sinsemellan vara unika. Två syskon kan ha olika uttryck av RP.

Hon berättade om sin forskning på en autosomt dominant RP-sjukdom i Umeåtrakten, den s.k. Klabböletypen. Vissa som får den har ett mycket mildt förlopp. Just dominant RP kan vara på det sättet, säger hon. Man måste då titta på mamman och pappan i ögonbotten och ibland göra elektrofysiologisk undersökning för att se att de också har sjukdomen.

Hon har doktorerat på Botniadystrofin eller RP av Botniatyp som den också kallas. Många i Västerbotten har den här typen. Men samma genetiska fel finns även utomlands i länder som Newfoundland, Pakistan och Marocko.

Symptomen för Botniadystrofi är tidigt uppträdande nattblindhet. Synfältet blir gradvis sämre ofta med ringskotom.

Vid 30-40 årsåldern är det ofta ett kikarsynfält kvar. Ibland angrips också gula fläcken i denna form av RP med nedsatt central syn som följd. Redan på mycket unga personer med sjukdomen har hon sett att fotoreceptorlagret i gula fläcken kan vara tunt. Typiskt för Botniadystrofi är också karaktäristiska vita fläckar i ögonbotten i unga år.

Hon hittade ett 80-tal patienter med det här felet som sitter på kromosom 15. Det är en mutation i RLBP1-genen och den ärvs recessivt. Det leder till att ett bärarprotein som finns i pigmentepitelet bakom fotoreceptorerna inte fungerar som det ska. Bärarproteinet fördröjer en transportmekanism av A-vitamin i näthinnan. Unga med sjukdomen har som sagt dåligt mörkerseende. Men väntar man många timmar i mörker kan de börja se bättre igen. Vid undersökningar på patienterna tog det hela 24 timmar i mörker innan ERG visade bättre resultat säger Marie. Eftersom processen i näthinnan då verkar fungera talar det för att det finns liv i näthinnan. Man kan få igång något man trodde inte fungerade. Det har också visat sig att patienter har nytta av mycket mörka kontaktlinser de första decennierna av sjukdomsförloppet.

2010 fick hon ett telefonsamtal från USA där ett stort bolag ville ha med henne i en läkemedelsstudie för Botniadystrofi. Hon är nu mitt i en så kallad naturförloppsstudie på fyra år där ett trettiotal individer ingår. Därefter kommer läkemedelsförsök göras på patienter. Sekretesskontrakt har skrivits på och det gör att inga detaljer ännu kan sägas om dessa försök.



*Marie Burstedt i det sköna vårvädret.*

Naturförloppsstudien innebär att man kartlägger hur sjukdomsförloppet utvecklas över tid när ingen behandling har satts in. Man undersöker hur synskärpa, synfält och andra mätbara parametrar förändras. De undersöker patienterna varje halvår bland annat med ett mörkeradaptationstest. Det är med en utrustning som är specialdesignad för denna studie. Blodprov tas varje gång för genetik och biomarkörer. Genom att analysera biomarkörer i blodet kan man se hur ögat "mår". Det gäller också att identifiera optimala mätmetoder som sedan kan användas för att mäta om en behandling har effekt. Vi har ett "fönster" på 10 till 30 år säger Marie då det går att behandla den här sjukdomen.



# Rapport från ARVO 2014

av Sten Andréasson

Ögonmötet ARVO samlade i år cirka 11 000 ögonforskare från i stort sett hela världen och det är vårt viktigaste ögonmöte, dels för att vi har möjlighet att presentera egen forskning, dels för den årliga kontakten med forskarkollegor från andra centra. I den här sammanställningen till Retinanytt vill jag liksom förra året koncentrera mig på nya kliniska behandlingsmodeller vid ärftliga ögonsjukdomar.

## Omega 3 vid könsbunden RP

Enligt undersökningar för mer än 15 år sedan fann man att män med könsbunden RP hade förändrad mängd fettsyra i blodet och vi fann liknande resultat vid denna tid hos några svenska familjer med könsbunden RP. Professor David Birch från Dallas började därför för 7-8 år sedan att behandla unga män med könsbunden RP med omega 3 och fann efter 3 års uppföljning tecken på att om man ökade dosen, så skulle det ha en gynnsam effekt beträffande synfunktionen. För fyra år sedan startade man därför en ny randomiserad dubbelblind studie där försöksgruppen fick DHA (en typ av omega-3-fettsyra) i dosen 30 mg/kg kroppsvikt/dag och kontrollgruppen fick placebo, men tyvärr kunde man inte visa att det hade någon effekt. Efter mer än åtta års arbete kunde man alltså visa att behandling med enbart omega 3 vid könsbunden RP inte förbättrar synfunktionen.

## Andra behandlingsstudier som inte visat någon positiv effekt

Behandlingsstudier med valproinsyra (epilepsimedicin), unoprostone (grön starr-medicin), stamceller (olika typer av stamceller med olika mognadsgrad) och elektrostimulering pågår men har ännu inte visat någon effekt vid Retinitis Pigmentosa.

## Operation av grå starr och svullnad av gula fläcken

Problemet med svullnad av gula fläcken efter operation av grå starr hos patienter med RP är ett ständigt återkommande bekymmer, som togs upp i några arbeten. Vi känner till problematiken, men vi kan idag inte förutsäga hur stor risk det är att få nedsatt syn pga svullnad av gula fläcken i samband med operation av grå starr hos RP-patienter.

## Lovande resultat

1. Behandling med A-vitamin 15 000 IE/dag samt fisk 1-2 gånger per vecka är fortfarande den enda behandling som är vetenskapligt accepterad vid RP. Behandlingen stoppar tyvärr inte sjukdomen, men kan i genomsnitt minska progressen av synfältspåverkan och synskärpa under 7-8 år. Rekommendationerna uppgraderas kontinuerligt via amerikanska RP-föreningen, FFB.
2. Genterapi gjorde i år ett stort inbrott vid flera former av RP och eftersom jag var på genterapimöte i Holland/Italien i april, så kan jag berätta följande. Idag har internationellt omkring 250 retinitiker behandlats i olika forskningsstudier med genterapi vid kanske ett tiotal gendefekter.



Det finns nu 3 respektive 6 års uppföljning på de första patienterna som behandlats med genterapi gentemot förändringen i RPE65 genen och inga allvarliga biverkningar har identifierats. Jane Bennett som var en av förgrundsfigurerna vid genterapi höll en hedersföreläsning och visade på imponerande resultat och man har nu behandlat 25 personer i en fas III-studie. Om den utfaller väl, så kan faktiskt denna terapi bli klinisk behandling under 2015 vid en speciell gendefekt RPE65.

Vid ögonsjukdomen choroideremi har 3-årsuppföljningar visat goda resultat med förbättrad och bevarad synfunktion.

3. Nya resultat beträffande operationer med microchips i näthinnan redovisades och det är speciellt det registrerade mikrochipet ARGUS II, med kamera på glasögonen, som visar bäst resultat. Försöken gäller framför allt patienter som enbart ser ljus och mörker, och även om de under en period kan uppleva viss förbättring av synfältet, så har man inte kunnat uppmäta någon förbättring av livskvaliten hos de som fått dessa chips inopererade. Dessa chips utvecklas kontinuerligt, så i framtiden kan de vara ett viktigt alternativ.

## Vad innebär dessa behandlingsstudier för svenska retinitiker

Genom det svenska RP-registret och i de fall den genetiska förändringen är klarlagd, så tar vi kontakt, men det är viktigt att veta att det fortfarande gäller forskningsstudier, vilket innebär ett visst risktagande. Ett tjugotal svenska patienter ingår dock i evalueringsprocessen för olika genterapistudier och blir de kliniskt godkända, så kommer vi att informera om det.

Ett problem har varit att vi hos flera familjer inte kan identifiera genförändringarna samt att dessa undersökningar innebär stora kostnader. Metoder att göra mer omfattande screening har blivit enklare men kostnaden är hög. Vi har nyligen blivit involverade i ett EU-projekt, där vi med de nya DNA-teknikerna kommer att undersöka DNA från 200 svenska familjer till en kostnad av drygt 3 miljoner kronor via ett EU-bidrag.

## Framtiden

Nya behandlingsmetoder har gjort framtiden ljusare, men det tar längre tid än vi anat, så vi måste ha tålamod. Samtidigt bör vi vara kritiska mot de behandlingsmetoder som publiceras i media och på nätet, där det inte finns någon bevisad behandlingseffekt och där man ibland kan skada sin kvarvarande synfunktion.

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

# NY BOK FRÅN RP-FÖRENINGEN

## Stark skildring av att leva som syn- och hörselskadad

av Rolf Eriksson, vice ordförande i Föreningen Sveriges Dövblinda (FSDB)  
Stockholms och Gotlands län.

RP-föreningens nya bok "MITT LIV EN BERG- OCH DALBANA att leva med RP eller Ushers syndrom" av Jörgen Forsåker är en dokumentärschildring om att leva som syn- och hörselskadad. Författaren har Ushers syndrom, som är en kombination av en medfödd hörselskada och Retinitis Pigmentosa, RP.

Hur det är att leva som dövblind, eller med någon av dessa funktionsnedsättningar beror bland annat på vilken typ av sjukdom man har. Dövblindhet, som är en kombination av en syn- och hörselnedsättning, kan ha olika orsaker och se olika ut. En del kan vara helt blinda och eller/döva, andra ha hörsel- och synrester och kommunicera med hjälp av hörapparater. Det kan vara en lång väg att få tillgång till talet med hjälp av hörapparater och vi får följa författaren från barndomen upp i vuxen ålder.

Boken är omväxlande och mycket läsvärd. Även om man bara har en av dessa funktionsnedsättningar finns det mycket att känna igen sig i. Det är värdefullt att få följa Jörgen och se hur han, hans föräldrar och syskon mötte

de utmaningar som dessa funktionshinder kan medföra. Författaren är inspirerande genom att han inte låter sig stoppas.

Det är en bok som alla skulle läsa för att lättare kunna förstå hur man ska kunna leva ett fullvärdigt liv som syn- och/eller hörselskadad. En ljudbok i daisy-format ingår i den tryckta boken.

Boken är bra i samband med utbildning inom syn- och hörselrehabiliteringen, för lärare, personal inom sjukvården och hemtjänsten samt andra som kommer i kontakt med personer med dessa funktionsnedsättningar. Den är även bra att använda i självhjälpsgrupper och i studiecirkel tillsammans med andra med dessa funktionshinder och deras anhöriga.

**MITT LIV EN BERG- OCH DALBANA att leva med RP eller Ushers syndrom kostar 100 kronor för medlemmar i RP-föreningen. För övriga är priset 150 kronor. Vid köp av minst 10 böcker blir priset 100 kronor styck. 50 kronor av bokpriset går oavkortat till forskningen på Ushers syndrom.**

**Porto inom Sverige tillkommer med 40 kronor för 1-9 böcker och 100 kronor för 10 böcker eller fler, oavsett bok. Boken eller böckerna kan köpas genom att sätta in betalningen inklusive portokostnaden på Svenska RP-föreningens plusgiro 62 21 08-9.**

**Märk talongen "berg- och dalbanan" och uppge antal ex. Ange mottagaradress och om du är medlem eller inte. Institutioner kan faktureras istället.**



*Böckerna i vårt RP-bibliotek: "Att leva med RP" och "Mitt liv en berg- och dalbana". Varje bok innehåller både boken i svartskrift och i daisyformat. Vid köp av böckerna bidrar du till RP-föreningens forskningsfond.*

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

### Höstmöte 22-23 november 2014

Föreningens höstmöte 2014 kommer att äga rum i Helsingborg, på vackra Sundsgården, och alla retinitiker, anhöriga och andra intresserade är välkomna dit!

Det blir en helg med ett blandat program – föreläsning av ögonläkare/forskare, rapporter från sommarens Retina International-konferens, tid för umgänge och erfarenhetsutbyte, god mat givetvis och mycket annat. Boka helgen 22-23 november för höstmötet och håll utkik efter sommaren i Retinanytt samt på föreningens hemsida för program, anmälan m.m. Räkna med att mötet börjar vid lunchtid på lördagen och slutar på söndag eftermiddag.

### RP-grupp Väst:

4 september – Räk- och laxkryssning i Göteborgs södra skärgård. En härlig båttur, buffé och underhållning. Endast 200 kr per person. KI 18 från Lilla Bommen. Mer information på hemsidan.

Anmäl till Camilla, tel 0705 – 35 85 57 eller Susanne, tel 0730 – 68 17 00