Retinanytt 3:14

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

september-november

Retina International konferens 2014

Så är då sommaren 2014 till ända. Kanske känns det vemodigt, men trots allt är det väl bra att tiden inte står stilla. Tiden går framåt och så gör forskningen inom degenerativa retinala sjukdomar, såsom RP. Detta fick vi höra om under en av sommarens höjdpunkter, Retina Internationals stora internationella konferens i Paris. Vi var fem personer från Svenska RP-föreningen som fick möjlighet att åka dit och lyssna till några av världens mest framstående forskare inom området. Själv hade jag aldrig varit på en sådan konferens tidigare, så det var verkligen en upplevelse. Att få träffa retinitiker från världens alla hörn, som Brasilien, USA, Sydafrika, Taiwan och Island och inse att vi trots allt är många även om man i vardagen ofta känner sig ensam med denna åkomma. Och känslan av vad RP egentligen är blev så påtaglig när jag satt som observatör vid det möte som hölls för alla RP-föreningar. Ett femtiotal delegater deltog i mötet (General Assembly, se även separat artikel om detta) och vid en snabb anblick såg det ut som vilket möte som helst. Folk pratade, antecknade, satt med datorer och surfplattor och följde med under mötet, folk begärde och fick ordet utan fördröjning, det voterades i olika frågor. Ingen kunde se att så gott som alla i salen var synskadade. Men så blev det paus, och då var bilden plötsligt en annan. Jag log när alla käppar kom fram, ledarhundar vaknade till, folk gick in i stolar och varandra. Så typiskt RP, det som är vårt eviga dilemma – att vi kan vara gravt synskadade även om det inte syns eller märks över huvud taget i vissa sammanhang.

Nåväl, jag såg ett enormt engagemang – och då menar jag både bland aktiva i föreningar som reser över halva jordklotet för att delta i konferensen, och bland forskare som föreläser. Ja, inte bara föreläser förresten. Flera retinitiker vittnade om att många av forskarna gärna tog sig tid att prata och svara även på mer personliga frågor mellan föredragen.

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 3:14

september-november

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

Innehåll

1 Ledare
3 Tvådagars höstmöte i Helsingborg – alla hälsas hjärtligt välkomna
5 Retina International World Conference
6 En retinitikers första internationella ungdomsmöte
7 Vad säger forskarna om stamceller idag?
9 Artificiell syn och optogenetik
11 QLT snabbas på
11 Resa med tåg från Stockholm till Helsingborg 22-23 nov 2014.
12 Vad nytt på genterapifronten
13 Farmakologisk behandling
14 Dagligt liv
15 Retinitiker från all världens hörn
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 bedömma 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.

Själv blev jag glatt överraskad när den trevlige man som så engagerat hade berättat för mig i utställningsmontern om hur Retina Implant fungerar nästa dag steg upp i talarstolen och det visade sig vara professor Zrenner, dvs. en av de forskare som står bakom alla studier med Retina Implant. Då känner man att det finns ett äkta engagemang bakom forskningen, att man verkligen vill delge patienterna kunskapen, inte bara forskarkollegor. Eller som när vi träffade en spansk läkare som nyligen börjat forska inom retinaområdet på Karolinska i Stockholm och som hemskt gärna ville träffa oss i RP-föreningen, ”för att få inspiration” till sin fortsatta forskning. Att man hela tiden har patienten i fokus, att man vill göra nytta för patienten, känns så positivt!

Och så händer det ju otroligt mycket inom forskningen just nu, vilket givetvis bidrog till den goda stämningen. Många retinitiker säger att de hört i hur många år som helst, att ”nu börjar det hända saker” men att inget händer. Må så vara, men nu är det faktiskt inte längre bara ett tröstens ord, utan en realitet. Det handlar inte längre endast om djurförsök, utan en hel del kliniska försök på människa som pågår. Vi fick höra om olika genterapiförsök som är igång just nu, stamcellsterapi där vi också närmar oss kliniska studier, konstgjorda näthinnor visades, vilka ju faktiskt finns på kommersiella marknaden idag, även om vi förväntar oss en utveckling av funktionen hos dessa framöver. Dessutom görs en hel del inom området neuroprotektion och farmakologisk behandling av olika slag, metoder som ska kunna användas oavsett i vilken gen felet sitter.

Detta nummer är fyllt av material från denna konferens, från olika föreläsningar, intressanta rön, men också från möten med andra RP-föreningar.
Trevlig läsning!

Susanne Mirshahi

Tvådagars höstmöte i Helsingborg – alla hälsas hjärtligt välkomna!

RP-föreningen inbjuder till höstmöte dit alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade hälsas hjärtligt välkomna!

NÄR? **Lördag-söndag 22-23 november 2014**
Vi börjar med samling och registrering 11.30 på lördagen och slutar 15.00 på söndagen

VAR? **Sundsgården, Helsingborg**

Sundsgården ligger vackert precis vid havet, en kvarts bussresa från Helsingborgs central. Givande, intressant program, trevligt umgänge och möjlighet till nätverkande och erfarenhetsutbyte med andra retinitiker, god mat i en vacker miljö – vi hoppas och tror att denna helg kan ge dig näring inför hösten/vintern!

Lördagen kommer framför allt att handla om hur man bäst hjälper och stödjer barn och unga med RP, men även om aktuell RP-forskning runt om i världen. Söndagen handlar om ”pinne, människa, hund” – dvs. olika hjälpmedel som en retinitiker kan ta hjälp av för en säker och självständig förflyttning.

Ungefärligt program:

LÖRDAG 22 NOVEMBER

11:30	**Samling och registrering**
12-13	**Lunch**
13:00-17:45	* **Föreningens höstmöte** * **Hur hjälper vi bäst unga med RP – Syncentralens möjligheter och ansvar (synpedagog Helena Olivik, Lund)** * **Diagnostik och aktuell RP-forskning (professor Sten Andreasson, Lund)** * **Friskvård**
19:00	**Trerätters middag**

SÖNDAG 23 NOVEMBER

9-12	* **Rapport från Retina International konferens i Paris, juni 2014** * **Rapport från Nordiskt möte, Stockholm, augusti 2014** * **Att röra sig tryggt och säkert**
12-13	**Lunch**
13-14:30	* **Ledarhund – hjälpmedel och livskamrat (Bengt Borg, SRF, Stockholm)**
15:00	**Avslutning**

Anmälan görs senast 15 oktober till RP-föreningens kansli, epost adm@srpf.a.se eller telefon 08 – 702 19 02 (kl 9-12 och 13-14). Inbetalning av deltagaravgift görs på föreningens plusgiro nr 62 21 08-9. Vänd dig även till kansliet för frågor kring helgen, information om bussar mellan centralen och Sundsgården m.m. Kostnaden är 400 kr för hela helgen inkl. alla måltider och övernattning i dubbelrum och 600 kr i enkelrum. För icke-medlemmar är kostnaden 700 kr respektive 1000 kr. Man kan också delta utan övernattning. Detta blir dock förhållandevis något dyrare eftersom föreningen inte får bidrag för daggäster. Kontakta kansliet för prisuppgifter.

VARMT VÄLKOMNA!

Retina International World Conference

av Fères Mourali

Retina International 18:e världskonferens i Paris hölls 27- 29 juni. Konferensen öppnades av föreningens ordförande Christina Fasser och därefter välkomnades vi av Eric Moser, ordförande för Retina France.

Första dagen bestod av olika föreläsningar. Första föreläsningen handlade om klinisk diagnostik, där det berättades om utvecklingen av olika diagnostiska verktyg. Andra föreläsningen handlade om genetisk diagnostik och det talades om framsteg inom molekylär diagnostik och genetiska tester samt hjälpmedel.

Efter lunch presenterade Hamel en väldigt intressant föreläsning om genterapins framtid, där han tog upp pågående forskning. Dagen avslutades med ett föredrag om andra behandlingsalternativs genombrott såsom cell-terapi, neuroprotektion, implantat, farmakologi och optogenetik.

Lördagen bestod av flera parallella föreläsningar i olika rum där deltagarna fritt kunde välja att lyssna på det som var mest aktuellt för dem. För de flesta föredragen gavs möjlighet att få simultantolkning till engelska i hörlurar som lånades ut. Fyra parallella sessioner fanns att välja mellan. I ett av rummen handlade föreläsningarna om åldersrelaterad makuladegeneration (AMD) - diagnostik, olika kliniska former, komplikationer m.m. I ett annat rum fokuserades på ärftliga retinala degenerationer. Tredje rummet var för fransktalande publik och här var ämnet Ushers syndrom och i det fjärde rummet var det ett vetenskapligt program, huvudsakligen för forskare. Under eftermiddagen hölls det även en speciell presentation för ungdomsdelegater, se separat artikel. Kvällen avslutades med en galamiddag för samtliga deltagare; både forskare och retinitiker.

Konferensens sista dag bestod av olika föreläsningar som återigen var uppdelade i olika rum utifrån ämne. I ett rum presenterades det pågående och framtida kliniska studier inom genterapi och farmakologisk behandling. I det andra rummet behandlades dagligt liv och den vardag som retinitiker lever i. Optisk neuropati och glaukom, kliniska och genetiska aspekter samt terapeutiska förväntningar togs upp i den tredje salen.

En av söndagens höjdpunkter var att få lyssna på en kör bestående av retinitiker och medicine studerande från Taiwan. Detta var en liten försmak av vad som förväntas vid RIs 19:e världskonferens som kommer att gå av stapeln i juli månad 2016 i Taipei, Taiwan.

Den allra största höjdpunkten måste ändå vara alla de nya vännerna och igenkänningsfaktorn att man inte är ensam där ute, samt att forskningen går framåt med stormsteg.

En retinitikers första internationella ungdomsmöte

av Fères Mourali

Retina Youth International Congress ägde rum i Paris parallellt med RI-konferensen och för första gången var det aktuellt för mig att delta i detta ungdomsmöte.

Mötet inleddes med en presentation av deltagarna och övergick sedan till en improviserad diskussion om RP och hur man upplever sin respektive situation samt vilka metoder man provat fram i de olika länderna. Detta var en bra inledning på den första dagen då nerverna var på helspänn och man lärde känna varandra på ett bekvämt sätt. Jag lärde känna ett gäng trevliga ungdomar från Finland, Holland och Nya Zeeland. Även om vi hade olika upplevelser av vår sjukdom kunde vi känna igen oss i varandras historier och på detta vis finna styrka i dem.

Efter diskussionen begav vi oss ut på egen hand till Paris högsta punkt Tour Montparnasse för att beskåda denna vackra stad. Därefter kunde parisarna, förmodligen med förundran och häpnad, beskåda ett gäng unga retinitiker som försökte orientera sig via tunnelbana för att ta sig till Sacré-Cœur. Nästa punkt på programmet var en guidad busstur runt Paris och dess sevärdheter, följt av en båttur längs floden Seine där guidningen fortsatte och det blev en fin och solig avslutning på första dagen.

Under fredagen fick ungdomarna välja bland de olika föreläsningar som gavs för övriga konferensdeltagare. Personligen valde jag att lyssna på både franska och andra internationella forskare. Dessutom såg jag till att avnjuta de franska delikatesserna som det bjöds på under pauserna.

Lördagen innebar ytterligare ett möte för oss ungdomar. Vid detta möte berättade den amerikanska professorn Gerald Chader om vad RP innebär och hur forskningen ser ut idag samt vad man vill åstadkomma framöver. Detta följdes av en presentation av Retina Youth Nya Zeeland av dess karismatiske ledare Zane Bartlett. Han gav en noggrann presentation av denna förening, dess historia och vilka metoder de använder sig av för att sprida information till ungdomar om sjukdomen. Under denna presentation fick undertecknad agera tolk åt den franska publiken. På kvällens galamiddag fick samtliga ungdomar återigen njuta av varandras sällskap eftersom arrangörerna snällt nog hade ordnat ett särskilt bord för oss ungdomar.

Vi fick även under middagen, förutom de franska delikatesserna, avnjuta en japansk celebritets sällskap. Gruppen hade då utökats med ett par från Japan där hustrun tydligen var en känd sångerska. Galamiddagen bjöd även på tal av Christina Fasser, ordförande för Retina International, samt musik. Talet var kort men speciellt då hon presenterade oss för en av pionjärerna inom RP-forskning.

För min del var detta möte ett positivt möte, även om det ska erkännas att jag i början tvekade att delta på grund av nervositet och påminnelsen om denna sjukdom jag lever med. Det har knutits starka vänskapsband under resan och fått mig att känna mig säkrare på min situation. Jag ser därför fram emot nästa ungdomsmöte i Taipei, Taiwan 2016. Med detta uppmanar jag fler ungdomar att ansluta sig.

Vad säger forskarna om stamceller idag?

Av Oscar Persson

Under RI presenterar forskarna från hela världen sin forskning för både retinitiker och andra forskare. Det är fascinerade att gå på dessa föreläsningar och lyssna på vilket otroligt arbete som läggs ner i dessa frågor. Dessutom kan man nätverka med forskare och andra intressenter mellan passen och på de sociala arrangemang som finns runt konferensen. Just det här nätverkandet och miljön gör att jag själv som retinitiker inte känner mig speciellt ensam i ”kampen” som vi har med att leva med RP, när man träffar och pratar med dessa hängivna människor som viger sina liv åt dessa frågor.

Vad sa man om forskningsspåret stamceller?

Det är inte enkelt att sammanfatta forskningen på ett rättvist och bra sätt. Man ska förutsätta att det förekommer betydligt mer forskning än vad man tror, när man försöker överblicka som lekman som jag här gör. Det är också en erfarenhet som man tar med sig som positivt.

Stamceller kommer först och främst att användas när sjukdomsförloppet är ”enkelt”, med det menas att det inte finns någon funktion kvar i näthinnan pga. celldöd eller avstängd funktion. Här kommer transplantation av nya celler med hjälp av stamceller som metod.

En viktig fråga är om det går att omvandla stamceller till fullt utvecklade fotoreceptorer och här behövs det ytterligare forskning för att kunna besvara frågan. Framsteg har gjorts och man har lyckats omvandla stamceller till celler som liknar fotoreceptorer, med snarlik karaktär och mognad. Här finns det ett försök som pågår där man har tagit stamceller från människa och planterat i en djurmodell som liknar Leber Congenital Amaurosis, med ett resultat där synförbättring har påvisats. Denna studie hoppas forskarna ska kunna övergå i kliniska försök på människa mycket snart.

En annan viktig fråga som forskarna arbetar med inom stamceller är om stamceller kan ersätta och fylla på s.k. RPE-celler, retinala pigmentepitelceller. Detta är det cellager som ligger närmast fotoreceptorerna, och här finns ett samband mellan RPE-cellerna och fotoreceptorernas hälsa och överlevnad. RPE-skiktet förser fotoreceptorerna med näring samt hjälper till att avlägsna restprodukter och avfall från fotoreceptorerna. Det finns varianter av RP som orsakas av mutationer i RPE-celler. Transplantation av RPE-celler, mänskliga celler i djurmodeller har visat sig fungera bra under flera år. Utmaningen med RPE-celler ligger i att de är få i antal och endast ett lager med celler i höjd, och därmed svårhanterligt. Det är här stamceller kommer in som ett bra alternativ. Här finns det också kliniska försök som pågår.

Advanced Cell Technology Inc. i USA arbetar med en modell för att förse ögat med färska RPE-celler vid Stargardt och torr AMD, där tidig död av retinala pigmentepitelceller är en orsak, tillsammans med fotoreceptordöd. Det här är en metod och modell som forskarna tror på för flera former av RP.

Stamceller är primitiva, multipotenta celler som kan ombildas till alla olika typer av celler vi har i kroppen. ”Vi började alla som stamceller en gång i tiden; jag längre tillbaks i tiden än ni” som Gerald Chader uttryckte det på sin föreläsning. Framsteg görs i arbetet generellt med hur man differentierar stamceller till utvecklade celler.

Gerald Chader sammanfattade stamcellsforskningen i ett par korta meningar. Stamcellsforskning är ett väldigt intressant spår och han kallade det ”en av de stora nyheterna”. Det kan kanske ske en omvandling av stamceller till utvecklade fotoreceptorer; goda framsteg görs inom forskningen. Det finns även en förhoppning om att kunna skapa RPE-celler med stamceller.

Ingen behandling ännu, men goda framsteg har gjorts inom området, sammanfattade Gerald Chader som syns nedan på bilden.

Professor Gerald Chader och Caisa Ramshage. Gerald står upp och pratar inför publik och Caisa sitter vid hans sida.

Var hittar jag mer information?

Professor Tom A. Reh

http://depts.washington.edu/behneuro/people/faculty/reh.shtml

Advanced Cell Technology och kliniska försök på Stargardt och AMD (Engelsk text)

http://www.blindness.org/index.php?view=article&catid=64%3Amacular-degeneration&id=2636%3Aclinical-trial-recruitment-underway-for-stem-cell-treatments&option=com_content&Itemid=120

Artificiell syn och optogenetik

Av Karl-Fredrik Ahlmark

Professor Serge Picaud beskrev forskningsläget kring artificiell syn och de olika implantat som utvecklats i samarbete mellan forskningsinstitut och kommersiella företag.

Ett par av dessa implantat räknas som den första nu tillgängliga kommersiella tillämpningen för behandling av RP. Utvecklingen av artificiell syn bygger inte på samma sätt som utvecklingen inom stamcells- och genterapispåren enbart på ny medicinsk, oftalmologisk och neurologisk kunskap, utan minst lika mycket på den teknologiska revolutionen. I ett annat sammanhang har statsvetarna Marie Demker och Ulf Bjereld kallat denna utveckling, med begynnelse på 1960-talet, för den kommunikationella revolutionen, och det är inte minst kommunikationsteknologi detta handlar om; kommunikation mellan ögat och hjärnan. Till skillnad från genterapi, som för att få effekt behöver sättas in tidigt i sjukdomsprocessen, är fördelen med implantat att man kan återskapa förlorad syn.

Det är framför allt ögats fotoreceptorer, stavar och tappar, som man arbetar för att ersätta artificiellt med olika implantat. När fotoreceptorer förtvinat har man identifierat att det finns kvar två lager av neuron i näthinnan, där man kan notera cellförsämring. Tanken är att med hjälp av elektriska implantat återaktivera dessa neurons kvarvarande celler, i syfte att skicka signaler för att hjärnan ska skapa bilder, den funktion fotoreceptorer annars har. Med andra ord, trots att tapparna och stavarna förtvinar är en stor del av näthinnan vid RP i övrigt intakt, den saknar bara input. Det finns två olika former av implantat; subretinala implantat som sätts in bakom näthinnan, och epiretinala som placeras där signalerna skickas till hjärnan.

Second Sight är ett amerikanskt företag som arbetar med den senare varianten och har utvecklat sitt implantat Argus II, som hittills har ”installerats” på 89 patienter. En kamera på ett par glasögon skickar signaler till en liten dator, i form av ett epiretinalt chip, som processar inkommande information till signaler från näthinnan till hjärnan. Denna metod gör att bäraren kan återfå del av synen. Det är dock svårt att tyda koden som fångas upp av implantatet, då det med nuvarande implantat bara finns 60 rutor/pixlar att skapa bilder med, vilket gör bilderna mycket grova. Utmaningen är därför att öka antalet pixlar för att förbättra upplösningen; bedömningen är att med runt 600 pixlar ska patienten kunna läsa text. Argus II är hittills den enda kommersiella produkten som används i dag.

Professor Zrenner i Tübingen har tillsammans med det tyska företaget IMS utvecklat ett subretinalt implantat med upp emot 1500 elektroder, som leds via en tråd till en apparat bakom örat.

Även här är den återskapade synen inte skarp, men bäraren kan lokalisera objekt och identifiera ljuskällor. Varje elektrod utgör inte en pixel så utmaningen är att få dessa att motsvara pixlar för att nå till nivån om 600 pixlar för att kunna skapa en effektiv, kvalitativ synförmåga. Chipet är cirka 3x3 mm och fördelen är att strömkonsumtionen har sänkts radikalt jämfört med tidigare implantat, där problemet var att värmen blev för hög i ögat vid användning.

Professor Polanka i Stanford, USA, har utvecklat en mycket lovande apparat, som omvandlar ljussignaler till bilder med en fotodiodplatta som placeras under retina, helt trådlös, olikt ovan alternativ. Signalerna skickas med infrarött ljus för att aktivera pixlarna som i sin tur aktiverar näthinnecellerna. Synskärpan har förbättrats vid försök på möss till nära nog friska möss nivå. Picauds team har samarbetat med Polanka genom att utveckla infrarött ljus och signaler för glasögonen som patienten måste bära. Picauds kamera är enligt hans egen utsago revolutionerande i det att den mäter varje millisekund av intensitet i ögats synfält, jämfört med dagens vanliga kameror som tar foto var fyrtionde millisekund. Att använda bilderna från den nya kameran ger i praktiken potential för att återskapa all den information som en normal näthinna klarar av.

Denna kamera är även utvecklad för optogenetisk terapi. En pump pumpar från ena sidan av membranet till den andra i en näthinnecell och på så sätt skulle man kunna förändra cellen med geninföring. Professor Paine från Detroit var den första som testade denna metod, han använde genterapimetoder för att föra in proteiner i körtlar och nervknutar i näthinnan, vilket har kunnat aktivera celler hos djur, men dock har Paine inte kunnat visa att han med metoden kan återskapa syn och det blev också problem i relation till hjärnan, som uppfattade att den fick motstridig information. Picaud bedömer dock att man kan utveckla dessa nervknutsceller i återskapandet av synförmåga. Dr Botond Roska i Basel utvecklade en annan metod, med hjälp av bipolära celler, där elektriska chocker användes för att föra in dessa gener hos näthinneceller hos möss. Picaud erinrar om vikten att bevaka att inte inflammatoriska reaktioner uppstår när försök övergår från icke-mänskliga primater till människor.

QLT snabbas på

Sammanfattning av Bengt Vilhelmson

Det kanadensiska företaget QLT Inc. har publicerat resultat från sina kliniska försök med läkemedlet QLT091001.
Läkemedlet har utvecklats för behandling av LCA (Leber Congenital Amaurosis) och RP som orsakas av mutationer i generna RPE65 eller LRAT. Läkemedlet ersätter retinoiden 11-cis retinal, en form av vitamin A som saknas hos personer med dessa mutationer.

Studien har omfattat 14 patienter i åldern 6-38 år.
Patienterna fick läkemedlet oralt under sju dagar. De har kontrollerats under en tvåårsperiod med avseende på läkemedlets säkerhet och synfunktioner såsom synfält och synskärpa.

10 av de 14 patienterna uppvisade en förbättring av synfältet med 28-68% under medicineringen mätt med s.k. Goldmannperimetri. Sex personer hade en förbättring av synskärpan. De kunde se mellan två och trettio ytterligare bokstäver på syntavlan. Subjektiva, upplevda förbättringar som rapporterats från försökspersonerna och deras föräldrar stödjer dessa resultat. Efter två år hade tre av patienterna kvar sitt förbättrade synfält och fyra hade kvar sin förbättrade synskärpa.

Men flera biverkningar rapporterades, dock inga riktigt allvarliga. Det gäller bland annat övergående huvudvärk, ökad ljuskänslighet samt en ökning av triglycerider i blodet.

Jörgen Gustafsson, som är en av försökspersonerna, skrev i ett tidigare nummer av Retinanytt (nr 3, 2012) om hur hans syn förbättrades under några månaders medicinering.

Terapin närmar sig nu kliniska fas III-studier. Amerikanska FDA (Food and Drug Administration) har beviljat substansen en så kallad ”fast track”- status. Det innebär att utvecklingen och granskningen påskyndas så att patienterna snabbare kan komma att få tillgång till läkemedlet om det visar sig säkert.

Källor: The Lancet, Foundation Fighting Blindness

Resa med tåg från Stockholm till Helsingborg 22-23 nov 2014.

RP-gruppen i Stockholm har fått ett bidrag från Synskadades stiftelse i Stockholms och Gotlands län så att medlemmar boende i Stockholms och Gotlands län kan erbjudas ett förmånligt pris på gemensam tågresa tur och retur Stockholm - Helsingborg.

Vi har bokat en gruppbiljett på 15 platser till ett mycket förmånligt pris. Avresa från Stockholm Central kl. 06.21 och hemkomst senast söndag kväll kl. 22.30. Byte sker i Hässleholm på dit och hemväg. Ledsagare kommer att hjälpa till och vi hjälper varandra.

Vill du åka med tåget måste du ringa till kansliet och anmäla dig på telefon 08-702 19 02, eller skicka e-post till adm@srpf.a.se. Egenavgiften på 100 kr betalas in på plusgironummer 62 21 08-9.

Välkommen ombord önskar
Stockholmsgruppen
Göran Westerberg och Åse Hedin

Vad nytt på genterapifronten

Av Caisa Ramshage

För fem år sedan visade Robin Ali att det gick att behandla retintiker med genterapi. Det var patienter som hade Lebers medfödda blindhet (LCA) och som berodde på ett fel i RPE65-genen.

Andra grupper följde i doktor Alis spår och kunde visa att det inte var en enstaka lyckad behandling utan en välfungerande behandling. Just nu fokuserar man på att behandla tidigt, vilket innebär att man behandlar barn. Förhoppningen är att detta kan användas som mall för andra genterapier på andra former av RP.

Just nu planeras eller pågår det för försök med genterapi på följande former:

MERTK – vilket kan orsaka recessiv, könsbunden, eller dominant RP. Försöket kommer utföras i Saudi Arabien.

LCA – två olika gener, dels LCA 1 (GUCY2D) på University of Florida, dels LCA 5 som Lebercillin konsortium ska testa.

Stargardt's sjukdom – som företaget Stargen genomför.

Retinoschisis – en juvenil form av makula degeneration som företaget AGTC tar fram en behandling för.
Ushers syndrom – vid Oklahoma University håller man på att ta fram genterapi för flera olika former av Ushers syndrom.

Choroideremia – i England pågår kliniska försök som professor Robert McLaren håller i.

För samtliga former gäller att det måste finnas några levande synceller för att en genterapibehandling ska fungera. Vad man har sett på de första försöken med RPE65 är att man till viss del kan återställa synen, sjukdomen backar alltså.

Till sist vill jag avsluta med att citera Gerald Chader: Vi är på väg att lämna det vetenskapliga mörkret och vi är på väg in i den upplysta eran av kliniska försök!

Farmakologisk behandling

Av Susanne Mirshahi

Det talades en hel del om neuroprotektion och farmakologisk behandling vid RP under konferensen. Om synen ännu inte är så dålig att det är aktuellt med konstgjord näthinna och man inte kan komma åt orsaken, dvs. genfelet, kan man försöka med andra metoder, som kan fungera oavsett vilket genfel det är.

Man försöker t.ex. hitta något i den nedbrytningsprocess som äger rum i näthinnan som ändå kan gå att påverka och som kan ge förbättring. Detta är ju i likhet med många andra sjukdomar, där man inte kan komma åt själva grundorsaken, men ändå kan åstadkomma avsevärda förbättringar.

Med neuroprotektion avser man att bromsa upp fotoreceptorernas död och det finns en rad substanser med sådana effekter. En substans som testas kallas CNTF, Ciliary Neurotrophic Factor. Företaget Neurotech har tagit fram en särskild teknologi, Encapsulated Cell Technology (ECT), för att tillföra CNTF till näthinnan. Med hjälp av detta implantat avges CNTF under en längre period till näthinnan och kan på detta sätt bromsa fotoreceptorernas död. Man har genomfört två kliniska studier (fas 2) med CNTF på RP, vardera studie med ett 60-tal patienter. Resultaten har inte visat på någon revolutionerande effekt, men man tror ändå starkt på att använda CNTF. En stor utmaning är att nå fotoreceptorerna på bästa sätt. I en pågående studie i Italien prövar man att tillföra CNTF i form av ögondroppar.

En annan form av neuroprotektion är RdCVF, Rod-derived Cone Viability Factor, som ska skydda framför allt tapparna och öka deras livskraft. Andra s.k. apoptoshämmare, vilket är en grupp proteiner som kan hämma programmerad celldöd, prövas också och preliminära, ännu opublicerade resultat, antyder att man sett ett förbättrat synfält av behandlingen.

En peroral behandling (medicin som man sväljer) som testats vid ett par specifika former av RP är QLT091001. Med behandlingen ersätter man ett protein som saknas vid just dessa specifika genfel och som behövs för synfunktionen. Substansen är besläktad med vitamin A. I somras publicerades data från denna fas II-studie i den ansedda medicinska tidskriften Lancet. Se separat artikel om denna studie.

Ytterligare ett sätt att farmakologiskt påverka synfunktionen har testats i Japan där man genomfört studier med unoprostone ögondroppar, ett läkemedel för behandling av glaukom, men bevisen för att det skulle fungera har hittills inte varit så stark.

Övrig farmakologisk behandling, som använts och prövats under en ganska lång tid, är olika vitaminer och antioxidanter. Vitamin A har använts alltsedan Berson gjorde en studie på 90-talet som visade att vitamin A kan bromsa förloppet vid vissa former av RP. Dock är inte evidensen, eller beviset på att det fungerar, särskilt stark. Liknande studier har gjorts även på DHA och senast på lutein.

Resultaten är liknande som vitamin A – en viss bromsande effekt kan ses, även om det inte är några stora förändringar. En blandning av flera antioxidanter kallad Retina complex testas också just nu i en klinisk studie. Men eftersom vi ännu inte riktigt vet vilken effekt vi kan ha av dylika tillskott kan vi så länge lyda det råd som Gerald Chader gav i slutet av konferensen ”lyd din mamma och ät upp grönsakerna!”.

Dagligt liv

Av Karl-Fredrik Ahlmark

Patric Ginter är förälder till en nu 16-årig son med RP sedan tidig barndom, som berättade om sina erfarenheter. Det gäller, menade Ginter, för föräldrar att röra sig från diagnoschocken till att gå vidare och acceptera och kämpa, oavsett skuldkänslor och dåligt samvete.

Ambitioner är ett motmedel mot självömkan, menade Ginter, och det gäller att inte hämma barnets utveckling och möjlighet att göra saker som alla andra, även om man vill vara beskyddande, utan snarare ska man finnas där som ett stöd, vid behov. Det gäller också att inte lägga över sin egen ångest på barnet. Barnet har samtidigt rätt att vara ledset utan att man förtränger eller tystar ned, men det måste vara på barnets initiativ att vilja prata eller inte om det.

Ginter kom, lite oväntat, in på frågan om abort, och han menade att vi aldrig kan sätta oss till doms över andras liv, att vi aldrig kan veta vem som har eller kommer att få ett lyckligt liv, och det finns otaliga människor med funktionsnedsättningar som har ett mer lyckat och mer lyckligt liv än andra, varför frågan om abort helt bör avfärdas. Jag kommer själv att tänka på poeten Lennart Dahl som sagt att blindheten enbart är en liten del av människan. Vem vet om man plockar bort ett geni om man aborterar?

Serge le Picard talade om den franska lagstiftningen vad gäller körkort. Det fanns ett brett erkännande av att den franska lagstiftningen i detta avseende haltar och ligger efter andra europeiska länders dito. Om det finns tveksamheter vid läkarundersökningen kan man inkomma med kompletterande personliga intyg där man intygar sin förmåga att se och köra; därför kallade le Picard de nivåer för synskärpa och synfält som finns reglerade enbart för teori. En läkare kommer mycket, mycket sällan att hindra någon från att köra, menade han, utan i bästa fall råds man att köra exempelvis på dagen, men beslutet ligger hos retinitikern. Inte ens om man förorsakat en olycka finns lagenlig grund att dra in körkortet om man har en synnedsättning. Många var eniga om behovet av att förbättra den franska lagstiftningen, exempelvis genom att införa ålderströsklar där förnyad hälsoundersökning ska krävas för att kunna behålla körkortet, men noterbart var att det saknades en problematisering av det faktum att retinitiker kör över huvud taget.

Nicolas Graner talade om att arbeta när man har RP. Han menade att det gäller att finna balansen mellan ens drömmar och den ansträngning man är beredd att lägga ned. Förhindra inte dig själv eller andra genom att säga att detta går inte på grund av synnedsättningen. Det är farligt, menade Graner, att antecipera framtiden alltför mycket. Tvärtom gäller det att vara ett steg före sin sjukdom, vare sig mer eller mindre än ett steg före. Med detta menade Graner att man varken kan leva utifrån eventualiteten av en behandling/bot i framtiden eller eventualiteten av att bli blind. I så fall bygger man lätt upp hinder. Ingen vet hur den teknologiska eller medicinska utvecklingen går, eller hur sjukdomen kommer att utvecklas. Graner menade att det på arbetsplatsen gäller att vara anpassningsbar, flexibel, kreativ. Delegera och distribuera arbetsuppgifter är centralt, men också att tänka alternativt hur man kan göra saker som andra gör med synen.

Retinitiker från all världens hörn

Av Caisa Ramshage

Svenska RP-föreningen är medlem i den internationella paraplyorganisationen Retina International (RI) och RI styrs också av ett medlemsmöte. Eftersom medlemmarna är spridda över hela världen så har man inget årsmöte, utan mötet är endast vartannat år.

Mötet kallas för General Assembly på engelska. På dessa möten kan de nationella föreningarna inklusive Svenska RP-föreningen vara med och besluta om vad RI ska göra de kommande två åren.

Grundmålet med RI är att stötta forskning inom ärftliga näthinnesjukdomar på internationell nivå och stödja RP-föreningarna i de olika länderna. På mötet i Paris var 22 fullvärdiga medlemmar närvarande och mötet innehöll punkter som verksamhetsberättelse och ekonomiska rapporter, där ingen hade något att invända. Sedan tog man upp medlemsländer som tillkommit eller försvunnit; i år tillkom endast en förening, det var en ny argentinsk förening.

RI har också en styrelse som består av medlemmar från de olika medlemsföreningarna. Styrelsen är minst sagt internationell; Christina Fasser som är ordförande är från Schweiz och övriga medlemmar kommer från Pakistan, Nya Zeeland, Hong Kong, Sydafrika och så sitter även jag själv från Sverige med.

Den stora frågan i år var hur vi ska genomföra det tidigare fattade beslutet om att starta ett sekretariat för RI. Eftersom det hela tiden tillkommer fler medlemsföreningar så växer den administrativa bördan för ordförande och det behövs avlastning. Beslutet blev att ta av RIs sparade medel för att starta upp sekretariatet, sedan är tanken att det ska drivas med donerade pengar från olika läkemedelsbolag.

Till sist kom information om nästa möte som blir 2016 i Taipei i Taiwan och så fattades beslutet att mötet 2018 ska vara i Nya Zeeland.

Returadress: Svenska RP-föreningen
Gotlandsgatan 44, 4 tr
116 65 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
Sundsgården i Helsingborg, se mer info i tidningen.

Örebro

Vi i RP-gruppen i Örebro med omnejd ska ha en ny träff i höst, datum är inte spikat. Vi är mycket angelägna att få möjlighet att träffa och lära känna nya kamrater med RP och om möjligt att bli ett stöd och dela med oss av erfarenheter och gemenskap. Våra träffar brukar för det mesta bli hemma hos någon av oss men ibland hittar vi på trevliga aktiviteter eller något studiebesök.
En viktig sak är att om någon har en bra idé så tar vi tacksamt emot förslag på vad vi ska hitta på som tema vid någon träff.

Alla som är intresserade får gärna ringa eller maila och fråga om mer information
e-post in.gustafsson@telia.com, tel. 0591 163 95, mobil 070 241 25 85.

Göteborg
Mer information kommer på hemsidan och i mail-utskick.

Stockholm
2014-10-07 Tisdag
Vi annonserar på hemsidan och via mailutskick när program är bokat.
2014-11-04 Tisdag
Vi annonserar på hemsidan och via mailutskick när program är bokat.
2014-12-02 Tisdag
Glöggkväll med musikunderhållning av High Five. Föreningen bjuder på glögg med tilltugg.

Adressen är Gotlandsgatan 44 på Södermalm i Stockholm. Tid mellan 18.00 till 21.00. Vi står i dörren och hjälper er tillrätta fram till 18.45 därefter finns det dörrtelefon. Medtag egen valfri dryck det finns ingen försäljning under kvällen. Föreningen bjuder på fika och snacks.