



# Retinanytt 4:15

## *Svenska RP-föreningen*

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

december-februari

## Ledare

Sommaren är till ända och hösten är på starkt intåg. På gott och ont för oss retinitiker. Många bävar för mörkret, medan andra tycker sommaren med det ibland starka, bländande ljuset är mer påfrestande. Retinitiker kan nog ibland uppfattas som lite gnälliga; sällan är ljusförhållandena optimala. Men till viss del finns det ju hjälpmedel som kan hjälpa oss. Många känner säkert igen sig i bekymret att få väskan att räcka till för alla saker man vill ha med sig för att vara rustad för olika situationer med för mycket eller för lite ljus. Många bär ständigt med sig ett litet kit av ficklampor, solglasögon – kanske både mörkare och ljusare för olika ljusförhållanden, filterglasögon, keps eller skärm och sedan diverse saker för detaljseendet, kanske några olika glasögon, förstoringshjälpmedel av olika slag m.m. Ja, listan kan göras lång, men detta är kanske grundkitet för många retinitiker. Utöver detta finns givetvis hjälpmedel som man inte bär med sig.

I detta sammanhang kan jag passa på

att nämna Synmässan, som är en visningsturné som anordnas varje höst av leverantörsföreningen Svensk Syn. Det är ett antal hjälpmedelsföretag som gör en visningsturné och visar sina produkter på sex olika platser i landet. Det börjar i Sundsvall 22 september och slutar i Lund 8 oktober. Det är en bra möjlighet att se vad som finns. Givetvis får man mycket hjälp på Syncentralen, men ibland kan det ju vara bra att få se det senaste på marknaden också. Visningsturnén återkommer varje höst; så det blir ny chans för er som missat detta. Mer information finns på [www.svensksyn.se](http://www.svensksyn.se).

En annan sak som ingår i grundkitet för många retinitiker är ju förstas den vita käppen, inte att förglömma. I förra numret av Retinanytt uppmanade Leif Pehrson till att våga använda den vita käppen. Hans inlägg väckte en del reaktioner och det är precis min erfarenhet också; det är känsloladdat med käpp. Denna harmlösa, lilla, vita tingest; varför väcker den så mycket känslor?

## Svenska RP-föreningen

### Postadress:

Gotlandsgatan 44, 4 tr  
116 65 STOCKHOLM

### Besöksadress:

RP-föreningen  
Gotlandsgatan 44, 4 tr

### Administratör:

Pontus Norshammar  
adm (snabel-a) srpf.a.se  
tfn: 08-702 19 02

Plusgiro 62 21 08-9

Gåvor pg 24 75 19-2

### Webbplats:

www.retinarytt.se  
För att logga in på medlems-  
sidorna gäller lösenordet  
"Retina15".

### Ansvarig redaktör:

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

### I redaktionen:

Karl-Fredrik Ahlmark,  
karl-fredrik (snabel-a) retinarytt.se

### Bengt Vilhelmson,

tfn: 08-694 81 18,  
bengt (snabel-a) retinarytt.se

### Susanne Mirshahi,

tfn: 0730-68 18 80,  
susanne (snabel-a) retinarytt.se



## Retinarytt 4:15

december-februari

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

### Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Årsmöteshelg 9-10 april 2016 i Kungälv
- 4 Vad är RP?
- 5 Retinal oximetry in retinitis pigmentosa. Thor Eysteinnsson, professor i fysiologi, University of Iceland
- 6 Studie på könsbunden retinoschisis
- 7 Genterapi för en form av LCA kan bli godkänd nästa år.
- 8 Kommentar från Sten Andréasson
- 9 En ljusglimt i höstmörkret – i Karlskoga
- 11 Vägen till en fungerande vävnad
- 14 Fokuseringsvillans blinda fläckar
- 15 På gång

### Ansvarsbegränsning

Informationen i Svenska RP-föreningens tidning Retinarytt 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.

Jo, den ger en signal att vi är annorlunda, kanske lite svaga, lite utsatta eller vad det nu kan signalera. Man är rädd att bli stigmatiserad, att bli sedd som "den synskadade" istället för den individ man är. Och så är det ju dilemmat just för många med RP; att det känns så märkligt att känna sig gravt synskadad och gå med käpp i vissa situationer och miljöer och sedan känna sig nästan fullt seende i en annan miljö. Man är rädd för vad folk ska tycka. Jag håller med i Leifs uppmaning att inte vara så rädd för att använda käpp, den kan ju vara till stor hjälp i många situ-

ationer. Men ingen får känna att någon annan säger att man SKA använda den, det måste kännas bra för en själv. Det är helt upp till var och en, alla är vi olika och har olika behov och känslor. Med risk för att låta lite klyschig vill jag också säga att vi inte ska vara rädda att känna oss annorlunda – alla människor är annorlunda på något sätt - det finns ingen "normalmänniska".

Slutligen - glöm inte att anmäla er till föreningens höstmöte i Karlskoga, mer information finns inne i tidningen.

## Årsmöteshelg 9-10 april 2016 i Kungälv

Härmed kallar Svenska RP-föreningen till årsmöte 9 april 2016.

I samband med årsmötet inbjudes alla medlemmar och övriga intresserade till en helg med inspirerande och intressant program på Nordiska folkhögskolan i Kungälv.

Programmet startar vid lunchtid lördagen 9 april och slutar ca kl 15 söndagen 10 april. Nordiska folkhögskolan ligger i Kungälv, ca 2 mil norr om Göteborg med goda kommunikationer från Göteborg.

Ur programmet: Johan Seige, artist och retinitiker kommer och bidrar med mycket tänkvärdt kring att vara syn-

skadad i ett samhälle för seende samt härlig musikunderhållning. Den medicinska delen av programmet blir både forskare från Lund med information om aktuellt forskningsprojekt samt ögonläkare med mer kliniskt perspektiv. Visning av hjälpmedel ska vi också få, samt förstås mycket trevlig och givande samvaro med andra retinitiker och anhöriga.

Detaljerat program kommer i nästa Retinarytt.

Varmt välkomna!

Hälsar kursledningen

# Vad är RP?

Av: Johan Seige

Jag är 16 år och sitter på syncentralen. För tusende gången placerar jag hakan på det lilla gummistödet, och kikar på prickerna som kommer försvinna här och där i mitt synfält. Borta, suckar jag trött. Syns. Borta igen.

Då var det bra, tack Johan. Jag snurrar runt på stolen och ser på sjuksköterskan som leende tittar tillbaks. Doktorn tråcklar sig runt undersökningsmanicken och sätter sig på skrivbordskanten. Jaha Johan, du har ju RP, Retinitis pigmentosa, och bla bla bla... Vad fasen är Retinitis pigmentosa, funderar jag medan han maler på om näthinnor och synnerv. Jag tittar på sjuksköterskan igen. Rätt söt. Fast lite gammal. Minst 25. Rastlösheten kommer sakta krypande. ...så det är väl ungefär där vi ligger just nu Johan. Ok. Hur går det i skolan annars? I skolan? Har du problem att hänga med i läsning och så menar jag?

Jag är synskadad, vad tror du, tänker jag, men säger, lite grann. Ja, du borde ju få någon slags assistans där kan man tycka. Mmm. Jaha Johan, om du inte har några andra frågor så...? Jag reser mig, skakar hand med båda två. Framme vid dörren vänder jag mig om. Om man har Retinitis pigmentosa, kan man bli bättre då? Nja, säger han och sneglar på sköterskan, inte direkt, nej. Ok, och det är Retinitis pigmentosa jag har? Ja. Jag tog upp ett gitarrplektrum ur jeansens myntficka och böjde lite på det. Ok, då vet jag. Jag hör av mig om jag börjar se bättre. Han blinkar hårt ett par gånger. Jag tar ett par steg bakåt och stänger dörren försiktigt. Mina gymnastikskor gnisslar svagt mot korridorgolvet.

Dörren med frostat glas ser ut att ligga flera kilometer bort. Ett par hopvikta rullstolar står lutade mot väggen. Sjuksköterskor korsar korridoren bärandes på papper och instrument. Kalejdoskopiska tankar snurrar. Jag vet att jag har en synskada. Jag vet att jag förmodligen kommer bli blind. Jag vet att det inte finns några botemedel. Men något i det här mötet gjorde att det plötsligt blev på riktigt. Att det handlar om mig! Johan! Jag kommer bli blind! Jag börjar springa. Snärtar till dörröppnaren. Mina steg i trapphuset ekar och sjunger. Jag brakar ut genom entrén och glider på gruset den sista metern fram till min cykel. Hur länge kommer jag kunna cykla på min nya 10 växlade? När kommer jag inte kunna se gräset längre? Varför slutade jag med THX, det kanske skulle ha hjälpt att bromsa...? Jag slår i ettans växel och trycker ifrån. Sätter händerna längst ner på bockstyret och fokuserar. Växlar sakta och metodiskt. 3:an, 6:an, 9:an. Trampornas rotation ändrar aldrig hastighet. Benmuskelnerna späns. Jag cyklar alldeles för fort på cykelbanan. Läger mig nästan i kurvorna. Hoppas att gruset inte ska få hjulen att glida. Jag dundrar över Björnövägen, in på den lilla grusvägen mot baksidan på Himlabacken och pressar in båda bromshandtagen just som jag svänger upp på slänten, så hårt jag kan.

Cykeln sladdar och kränger i gräset och jag lägger till slut ner den i en bresladd och stannar. Hela Västeråsfjärden öppnar upp sig. Trädtoppar, den stora grusplanen som fungerar som båtuppläggningsplats på vintern, småbotshamnen med alla tusentals segel och utombordare och så Mälaren. Östra holmen, Elba, Västra holmen. En mil bort på andra sidan fjärden, Tidö-Lindö, Ekbacken, Lövudden. Till höger, Västerås med sina torn. Kraftvärmeverket, Stadshustornet och Domkyrkan. Jag tittar och tänker. Om de kommer på något botemedel så är det här nog

en bra erfarenhet att... jag vill inte bli blind!

Det är 33 år senare. Jag blev blind. Ett par hårda slag tog en smula spets av den där 16 åriga sorken. Men det varade bara några år. När tills lut synen försvann helt för ca 16 år sedan, kunde jag hur märkligt det än låter, börja leva igen. Drömmen om att få synen tillbaka, tar inte kraften ur min tillvaro längre. Jag har fortfarande inte riktigt koll på vad Retinitis pigmentosa egentligen är. Men har kommit över min förvåning över att jag inte är så ruskigt intresserad.

## Retinal oximetry in retinitis pigmentosa. Thor Eysteinnsson, professor i fysiologi, University of Iceland

Vid det nordiska RP-mötet på Island i september (se artikel i Retinanytt nr 3, 2015) presenterades den forskning som bedrivs av Thor Eysteinnsson.

Eysteinnsson och hans team har i sin forskning fokuserat på att mäta syrekänslighet och blodflöden i näthinnan. Att jämföra dessa parametrar i näthinnans blodkärl hos retinitiker och kontrollgrupper har gett en ökad förståelse för hur mörkeradaptationen fungerar liksom även andra kunskaper om orsaker till RP. Man har utvecklat en metodologi och instrument som mäter detta och man hoppas att denna snart ska få klinisk acceptans globalt så att den kan komma till bredare användning. I dag betraktas instrumentet som ett undersökningsredskap, visserligen med CE-standard, men ännu inte som ett kliniskt redskap.

Inga andra celler i kroppen är lika syrekrävande som näthinnans fotoreceptorer. Man har därför haft hypotesen att om man förlorar fotoreceptorer, vilket ju är en effekt av RP-relaterade sjukdomar, så är det troligt att syreförbrukningen går ned i näthinnan. Man har kunnat se att retinitiker generellt har tunnare blodkärl i näthinnan än icke-retinitiker. Man har tidigare sett på RP som enbart en näthinnesjukdom men numer vet man även att saker händer som förändrar och minskar blodflödesintensiteten i åderhinnorna och i kärlen.

Dock är det enligt Eysteinson bättre att studera syrekänsligheten snarare än blodflödena i näthinnekärlen, eftersom de senare varierar mer naturligt människor och celler emellan. I dagsläget vet man inte fullt ut huruvida de minskade blodflödena hos retinitiker är en orsak till eller en effekt av sjukdomen, men Eysteinson tenderar att konkludera det senare. Man vet heller inte exakt varför detta läckage av syre och blod sker. Särskilt för den yttre näthinnans funktion är det nödvändigt att blodflödena fungerar i näthinnan.

Människan har generellt ökad syreförbrukning i mörker än i ljus, vilket beror på att aktiviteten i näthinnans nervceller är högre i mörker.

Näthinnan var designad för att detektera och hantera förändringar i ljus. Den inre näthinnan får blod och syre från retinala kärl medan den yttre får det från åderhinnorna. Balansen mellan den inre och yttre näthinnan i tillgång till blod och syre förändras negativt när fotoreceptorer skadas, varför just adaptationen mellan ljus och mörker är problematiskt för de flesta retinitiker.

Thor Eysteinson tror att denna metod bättre än ERG ska kunna studera progression av sjukdomen. Man har även utvecklat en flerskiktscamera som ska kunna detektera de minsta kärlen med lägst syreaktivitet, vilket tidigare kameror inte kunnat uppfånga.

## Studie på könsbunden retinoschisis

Av: Caisa Ramshage

Retinoschisis är en ovanlig form av RP där näthinneagren separeras från varandra och det börjar i den centrala delen på näthinnan i den gula fläcken där man normalt sett har bäst synskärpa.

Det amerikanska bioteknikföretaget AGTC (Applied Genetic Technologies Corporation) har en kommande klinisk prövning fas I/II, för att utvärdera olika genterapier för könsbunden retinoschisis. De presenterar nu en studie där de har undersökt hur sjukdomen utvecklas när den inte behandlas, denna typ av studier kallas naturalförloppstudier.

Det är 55 retinitiker som har undersökts, man har kontrollerat deras synskärpa,

synfält och gjort undersökningar med mikroperimetri (undersöker mindre delar av synfältet) och med ERG. Synskärpan varierade stort mellan retinitikerna och det fanns inget starkt samband mellan ålder och synskärpa.

Enligt doktor Mark Pennesi på Oregon University är resultatet av denna studien viktig för att förstå hur mycket sjukdomen kan variera innan man påbörjar kliniska behandlingar.

# Genterapi för en form av LCA kan bli godkänd nästa år.

Av: Bengt Vilhelmson

Spark Therapeutics Inc. har presenterat resultat från kliniska fas III-försök. Det gäller genterapi för en form av Lebers retinala degeneration (LCA) som orsakas av mutation i RPE65 genen. Det är en mycket ovanlig näthinnesjukdom. Terapin som kallas SPK-RPE65, ersätter den defekta genen genom att ett virus levererar kopior av friska RPE65 gener till patientens öga.

I en studie på 31 personer med sjukdomen, erhöll 21 terapin. 10 personer fanns i kontrollgruppen som inte fick någon verksam behandling.

Patienter som behandlats kunde sedan navigera mer effektivt än tidigare under en mobilitetstest vid mycket dåliga ljusförhållanden. Försöken visade förbättringar i funktionell syn hos de som fått terapin jämfört med kontrollgruppen. Detta även efter ett år. Förbättringarna bekräftades också med fysiologiska tester som gjordes på näthinnan genom att mäta ljuskänsligheten. Ovanstående resultat uppges vara statistiskt säkerställda.

Dr Stephen R. Russel vid Universitetet i Iowa säger att det är mycket positivt att de funktionella förbättringar som uppmätts genom mobilitetstesten är så samstämmiga med resultaten från de fysiologiska undersökningarna.

Att patienter kunde läsa fler rader på syntavlan efter behandlingen var däremot inte statistiskt säkerställt.

På en konferens i Paris presenterade Dr Russel även resultat från patienter som behandlats på liknande sätt för tre år sen i ett fas I försök. Förbättringarna i funktionell syn och ljuskänslighet kvarstår fortfarande för dessa patienter.

Det förekom inga allvarliga biverkningar relaterade till terapin. Nästa år kommer Spark Therapeutics att ansöka om marknadsgodkännande för behandlingen från FDA som är den amerikanska tillsynsmyndigheten för läkemedel.

Källa: Pressmeddelanden från Spark Therapeutics

# Kommentar från Sten Andréasson

1.

Företaget AGTC presenterar vid ett internationellt möte (48th Annual Retina Society Meeting) en pågående studie om naturalförlopp och behandlingsförsök vid sjukdomen Kongenital retinoschis

Kongenital retinoschis är en ärftlig näthinnesjukdom, som skiljer sig i förhållande till retinitis pigmentosa på flera sätt. Ärftlighetsgången är könsbunden dvs kvinnliga bärare har inga synproblem, medan pojkar kan få mycket varierande synproblematik. Några få blir gravt synhandikappade medan flertalet klarar sig relativt väl med bevarat synfält, färgseende, visst mörkerseende och synskärpa omkring 0,3-0,5. Synproblematiken förändras speciellt under tonåren, men kan sedan vara relativt stabil till 55-60-årsåldern. Genen för Kongenital Retinischis identifierades i slutet av 90-talet och avsaknad av proteinet retinoschisin, medför att näthinna kan skicka sig och det bildas små cystor i näthinna. Troligen har omkring 200 pojkar/män denna sjukdom i Sverige. Studien går ut på att följa sjukdomsförloppet i detalj med moderna undersökningsmetoder men också på att behandla med ögondroppar (dorzolamid), som möjligen kan

reducera svullnad i de cystor som bildas. Det har prövats förut, men en större noggrann studie saknas varför denna forskningsstudie är av stort intresse.

2.

Spark Therapeutics Inc. har presenterat resultat från kliniska fas III-försök För dem som deltog vid det nordiska genterapimötet i Lund i maj 2015 kunde höra Jean Bennet och Albert Macquire från Philadelphia berätta om denna FAS III studie, och vi hoppas nu att denna behandling skall bli godkänd av FDA. Behandlingen kan bli aktuell vid RP, orsakad av mutationer i genen RPE65. Det är få personer i Sverige som har denna speciella form av RP, men via RP registret kan vi ta kontakt om eventuell behandling blir aktuell.

Det pågår en diskussion om hur lång en sådan behandling kan fungera och det finns delade uppfattningar om detta, men många tror att de områden i näthinna som behandlats kommer att fungera under åtminstone 6-7 år.

Om denna behandling godkänns hoppas vi att det kan bana väg för andra genterapistudier, som nu är under utveckling vid åtminstone ett tiotal gener.

# En ljusglimt i höstmörkret – i Karlskoga

Av: Susanne Mirshahi

En gråmulen lördagsmorgon i november begav vi oss mot Karlskoga och RP-föreningens höstmöteshelg, som gick av stapeln på Karlskoga folkhögskola.

Anders Thunberg hälsade oss välkomna och berättade lite om skolans verksamhet och sjöng även några sånger.

Själva höstmötet var ganska snabbt avklarat. Budgeten för 2016 klubbades, och likaså medlemsavgiften 2016, vilken blir oförändrad, 275 kronor per år för fullbetalande medlem. För anhörigmedlem på samma adress finns fortfarande möjlighet till reducerat medlemspris, 150 kronor per år. En stor förändring inom föreningen nästa år blir att ingen anställd kanslist kommer att finnas. Föreningen ska givetvis även fortsättningsvis kunna nås både per mail och telefon, då främst genom styrelsens försorg, men mer exakt hur det kommer att se ut är inte helt klart i nuläget.

Efter höstmötet var det dags för helgens huvudföreläsning, där Maria Theraza Perez från Lunds universitet gick igenom aktuellt forskningsläge för RP och gav en översiktsbild över de olika forskningsspår som finns. Mer om hennes föredrag finns i separat artikel.

I samband med fika och måltider var det generöst med tid avsatt för samtal, gemenskap och erfarenhetsutbyte. Dessa stunder är ofta det som är allra mest uppskattat under våra RP-helger.

Det är alltid givande och intressant att höra andras erfarenheter, att få känna igen sig, vädra olika funderingar, orosmoment och glädjeämnen och även att dela med sig av kunskap till personer som mer nyligen fått sin diagnos.

Sista punkten på lördagen var information och underhållning med tema Bergslagen. Inger Gustafsson gav oss en liten geografi- och historiektion om Bergslagen och därefter tog trubadur Bo Persson vid och sjöng härliga visor av bygdens söner – Dan Andersson, Gunde Johansson, Nils Parling och Jeremias i Tröstlösa.

Söndagen gick under tema Leva livet trots RP och Inger Gustafsson var den som höll ihop dagen. Inger pratade om hur livet förändras efter man fått diagnosen RP och hur man kan handskas med det. Ett starkt råd från Inger var att försöka hitta andra i liknande situation och prata och utbyta erfarenheter med. Hon bjöd också på några klavertramp hon varit med om pga. sin RP och som man kan skratta åt i efterhand men som kan vara otroligt pinsamma i stunden. Sådana tillfällen, som vi också ibland kallar "RP moments" kan kännas befriande att få dela med andra som varit med om liknande situationer.

Ewa Nielsen från Syncentralen i Örebro berättade lite om verksamheten där och passade också på att slå ett slag för att våga använda den vita käppen. Hon hade full förståelse för att det är en lång process innan man börjar använda den, men när man väl kommit dit så kan den verkligen underlätta livet.

Sista passet för dagen, efter lunchen, gick sedan i hälsans tecken där Inger pläderade för vikten av att hålla sig i fysisk form. Det är ju viktigt för alla, men inte minst när man har RP och kroppen annars kan ta skada av att man ofta får lite dålig kroppshållning när man går och spänner sig och tittar ner i marken för att inte gå på något. Inger rekommenderade t.ex. spinning som en lämplig motionsform för retinitiker, där ju cykeln står still och man kan hänga med oavsett synstatus. Sedan kan man med vissa förutsättningar även ägna sig åt friluftsliv i olika former;

fjällvandring, vanliga promenader m.m. Vi fick tips om hur man kan använda sig av vanliga elrör (plaströren som man drar elledningarna genom i hus) som en länk mellan retinitiker och ledsagare. För god rörelsefrihet och för att undvika att skada ledsagaren vid ev. fall är det bra att använda sig av en länk mellan sig istället för att hålla i personen eller dennes ryggsäck. Vi fick även tips på bra skor med inbyggda ispikar (s.k. ice bugs), olika typer av gästavar, pannlampor och reflexer. Allt för att uppmuntra att kunna ge sig ut på ett så tryggt och säkert sätt som möjligt. Det sammantagna budskapet blev att det är viktigt att hitta en motionsform som passar och att lägga ambitionerna på rimlig nivå. Slutligen fick vi tillfälle att ta en promenad i det då faktiskt ganska fina novembervädret innan det var dags att ta farväl av såväl gamla som nyfunna RP-vänner och bege sig hemåt för denna gång.

# Vägen till en fungerande vävnad

Av: Caisa Ramshage

Maria-Thereza Perez föredrag på höstmötet handlade om hur man skulle få till en fungerande näthinna på oss retinitiker.

Det som krävs är att man har rätt celltyper, rätt antal celler och att cellerna kan kommunicera med varandra med hjälp av elektriska signaler och kemiska substanser. Det låter ju ganska lätt, men då ska man komma ihåg att näthinnan på det tjockaste stället är en tredjedels millimeter tjock, den innehåller sex olika typer av nervceller och tre olika typer av gliaceller som är en slags stödjeceller och dessutom innehåller näthinnan blodkärl. Ovanpå det så måste alla dessa nervceller och gliaceller ligga i en välordnad struktur för att fungera.

När ett ägg befruktas så bildas de allra första urcellerna, de kallas stamceller. Stamcellerna fortsätter att dela sig och bildar dotterceller som mognar till olika typer av celler och till nya stamceller. Dottercellerna mognar till olika celltyper, någon ska bli hudcell och någon ska bli muskelcell, man pratar om att de differentierar sig, eller på svenska de olikifierar sig. Totalt har en människa ungefär 200 olika celltyper.

Synen är ett komplext organ, om vi fokuserar på nervdelarna av den så består den av syncellerna i näthinnan, synnerven med 1 000 000 nervtrådar och syncentrum i hjärnbarken. Näthinnan är inte fullt utvecklad när vi föds det blir den först när vi är fyra år gamla.

I kroppen kan cellerna producera 40 000 olika proteiner, proteiner som antingen bygger upp en struktur eller har en funktion i kroppen. Om något går fel i produktionen av proteiner så kan vi få olika sjukdomar. I näthinnan ska till exempel proteinet rhodopsin skapas, går det fel så blir det fel struktur på rhodopsinet och då passar det inte in och vi får problem med synen.

Vad kan man då göra om något går fel? Maria-Thereza gick igenom fem olika behandlingsmöjligheter; stamceller, genterapi, neuroprotektion, transplantation och näthinneimplantat.

## Stamceller

I Lund har man tidigare jobbat med stamceller men de gör inte det nu, däremot pågår mycket forskning inom stamceller i England och USA. Lägre djur som fiskar och grodor har förmågan att återskapa näthinnan om den skadas, det kan de tack vare att de har mycket stamceller i näthinnan. Vi människor har också lite stamceller i näthinnan, men det verkar som att något håller dem tillbaka. Man forskar nu på hur man ska kicka igång de stamcellerna, men lagom mycket, man vill inte att de växer okontrollerat!

**RP-föreningens  
forskningsfond**

**Plusgiro 24 75 19-2**

## Genterapi

Det finns två varianter på fel vid proteinproduktion, antingen bildas protein men felaktigt, eller så bildas den inte alls. Om proteinet inte bildas alls så måste man tillsätta något så att det bildas, om det bildas felaktigt så måste man först ta bort det felaktiga och sedan ersätta det. För att få in DNA-sekvensen som kan producera det rätta proteinet så använder man sig av virus. Man kan se viruset som en buss eller taxi som skjutsar DNA-sekvensen till rätt ställe i näthinnan.

Det svåra med genterapi är att behandlingen behöver skraddarsys för varje genetisk variant av RP, idag känner man till drygt 200 olika genetiska varianter av RP och man vet att det finns ännu fler. Numera finns en ny teknik för att hitta gener, den kallas Next generation sequencing. När man använt GNS i Tyskland på 900 patienter kunde man hitta genfelet i 52% av fallen.

Den första gruppen man började testa genterapi på var en typ som heter RPE65, nu har man följt 24 patienter i 7 års tid. Ett problem man ser är att effekten av behandlingen klingar av efter 2-3 år.

För att ta bort den felaktiga sekvensen som skapar det felaktiga proteinet skulle man kunna använda sig av en teknik som kallas CRISPR-CAS9. Det är en teknik som bakterier använder sig för att skydda sig mot infektioner. Man levererar inte genen utan med CRISPR-tekniken klipper man istället bort den delen av arvsmassan som är felaktig.

Detta är ett nytt forskningsområde och än så länge är man bara på djurförsöksstadiet. Det kommer troligen kliniska försök inom ett par år för andra sjukdomar än näthinnesjukdomar.

## Optogenetik

Problemet med RP är att våra ljuskänsliga celler (fotoreceptorer) dör och tanken är att man ska kunna ersätta dem med andra ljuskänsliga celler. Det behövs dock någon mottagare av den elektriska impuls som den ljuskänsliga cellen skapar när den träffas av ljus, om de andra näthinnecellerna inte fungerar skulle man kanske kunna använda ganglionceller. Nackdelen med det är att man förlorar den förmåga som ganglionceller normalt sköter, det är de celler som gör att vi uppfattar rörelse.

## Neuroprotektion

En annan väg till behandling är att tillföra ämnen som är bra för att cellerna ska överleva. Per Ekström i Lund arbetar med detta i det EU-finansierade projektet Drugsford. Det svåra är att det är en väldigt lång lista med ämnen som är bra för att cellerna ska överleva, men man vet inte vilka och i vilka mängder man behöver dem. I Frankrike arbetar doktor Sahel med frågeställningen varför tapparna dör när det genetiska felet fått stavarna att dö. Det verkar som att stavarna producerar ett eller flera ämnen som tapparna behöver för att överleva. Det här gör ju inte att sjukdomen botas men det kan bromsa processen.

## Neurotransplantation

Att transplantera näthinneceller har man forskat länge på, det går bra till viss del. De transplanterade cellerna trivs och överlever, det blir inga avstöttningsproblem, men det blir ingen koppling till den underliggande näthinnan. Orsaken är gliaceller, de fungerar som livvakter för nervcellerna, de ser till att nervcellerna får blod, de rensar bort skräp och skapar många bra ämnen för cellerna. Vid transplantation så sätter sig gliacellerna mellan den ursprungliga näthinnan och de transplanterade cellerna, det blir som en sårskorpa som hindrar kommunikationen från den transplanterade cellerna att komma fram.

## Implantat

Det finns idag två olika sorters elektroniska implantat; ett som kallas subretinal, då lägger man ett elektroniskt chip bakom näthinnan, man utnyttjar då all processering som finns kvar i näthinnan. Den andra kallas epiretinal och läggs på andra sidan och då förlorar man processeringen.

Man har bevisat att elektronik fungerar, små positiva resultat med båda varianterna, och man har prövat på patienter som inte har någon syn kvar. Men det är mycket låg upplösning och resultaten varierar mycket från person till person och man vet inte varför?

Även med implantat är det ett problem med ivriga gliaceller som sätter runt implantatet och stör.

Maria-Thereza forskar på ett sätt att komma runt problemet med de ivriga gliacellerna, hon och hennes kollegor arbetar med nanotrådar som endast är 0,1 mikrometer. Tänk er dem som en ryamatta där alla trådarna står rakt upp. Det fina med nanotrådarna är att de är ljuskänsliga (de används i solceller) och det gör att man inte behöver någon extern kamera som med andra implantat, för de skapar en elektrisk signal. Dessutom behöver man inte förstärka signalen något man måste göra med andra typer av implantat.

De har designat om implantatet med nanotrådar så att vissa ytor saknar nanotrådar och gliacellerna håller sig där det inte finns nanotrådar. Näthinnan tolererar nanoelektroden bra.

Avslutningsvis ställde Maria-Thereza frågan om vilken forskning vi ska satsa på? Och den besvarade hon själv med att vi ska satsa på allt vi känner till idag och det som vi inte känner till idag. Orsaken till det svaret är att olika lösningar fungerar för olika typer av RP och olika skeden av RP. I en del fall måste vi kanske kombinera några av dessa tekniker.

Just nu pågår det 32 kliniska försök inom degenerativa näthinnesjukdomar i världen!

# Fokuseringsvillans blinda fläckar

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

”Är det inte jobbigt att inte se?”

Den frågan, eller en variant av den frågan, har säkerligen de flesta med RP, eller en synnedsättning i allmänhet, stött på. Frågan är vad frågan säger?

För det första är frågan negativ till sin innebörd, för det andra ledande i sin syftning och för det tredje frånskjutande i sin riktning. Den utgår från att något är jobbigt, den antar underförstått att det ska vara jobbigt och den frånskjuter det jobbiga bort från den egna erfarenheten och påklistrar den en annan person, med andra erfarenheter och förutsättningar.

Ändå är det denna typ av fråga som används i många frågeformulär. Senast var det Ungdomsstyrelsen som genomförde en stor barometer för att pejla livstillfredsställelsen för personer med funktionsnedsättningar. Man formulerade frågebatteriet så tillvida att man metodologiskt försökte undvika ovan fallgropar och låta respondenten själv uttrycka de svårigheter hen upplevde. Likafullt präglas studien och användningen av dess resultat av en förvånansvärt stor brist på metodologisk medvetenhet om frågeformuleringens fokuseringsvillor.

Mottagaren av priset i ekonomi till Alfred Nobels minne år 2002, den israeliske psykologen och ekonomen Daniel Kahneman, har utvecklat begreppet fokuseringsvillor. Fokuseringsvillan uppträder hos personer som ställs inför olika frågor där man ombeds att rangordna preferenstillfredsställelser och spelar gäck i analys av resultaten av sådana frågor.

Man kan säga att fokuseringsvillan gäckar modellens överensstämmelse med verkligheten. Men den lurar också den person som ställs inför att bedöma sin livstillfredsställelse eller upplevda nytta eller nöje med något i livet, eftersom frågan i sig själv får en att tänka på sådant som man normalt inte går runt och tänker på.

Den isländska blindorganisationen har sedan 2009 genomfört tre olika studier där man intervjuat allmänheten om dess syn på personer med synnedsättningar och synnedsättningar generellt. Man har bland annat konstaterat att allmänheten är mer rädd för att förlora synen än att få livshotande sjukdomar och att arbetsgivare hellre anställer en nyligen frigiven fängelsekund än en blind människa. Värdet av denna typ av studie ligger enligt mig enbart i de trender studien kan skönja; om frågor upprepas och ställs till ett slumpvis urval av respondenter, kan vi tala om utvecklingskurvor i allmänhetens syn på dessa frågor. Men värdet är ytterst begränsat vad gäller svaren på själva frågorna. Jag skulle till och med vilja hävda att frågorna är kontraproduktiva.

Kahneman skriver i sin mycket läsvärda tegelsten till bok om mänskligt beteende, ”Tänka, snabbt och långsamt”, om hur kroniska sjukdomar och äkten-skap är deltidstillstånd, som man

befinner sig i enbart när man erinras om dem eller ägnar dem uppmärksamhet. Att skapa förändring i ett liv och acceptera en negativ förändring handlar i mycket om att lära sig tänka allt mindre på föremålet för sina känslor, skriver Kahneman.

Att skatta sin egen upplevda livstillfredsställelse för en person med en funktionsnedsättning kommer oundvikligen att resultera i lägre nivåer relativt det upplevda välbefinnandet eftersom själva frågan får en att relatera till ett scenario där man inte har en funktionsnedsättning eller helt enkelt får en att jämföra sig med andra.

Kahneman visar att människor tror att dessa personer mår sämre än vad de faktiskt gör, vilket beror på en fokuseringsvillor eller vad psykologen Daniel Gilbert kallat för missvilja, att vi drar slutsatser påverkade av affekter och känslor snarare än rationalitet.

Att personer drar slutsatser på det sättet i frågestudier av ovan karaktär måste göra oss mer varsamma med hur vi drar slutsatser och använder oss av sådant material, i offentlig debatt och i vårt vardagliga språkbruk. Om studier av ovan exempel leder till fokuseringsvillor snarare än ökad kunskap måste vi fråga oss vad priset, och inte bara värdet, av dylika studier är.

## På gång i RP-land

### Prova på yoga i Stockholm

Yoga är en bra träningsform för oss med RP, och den 14 januari kl 19 finns möjlighet att prova på yoga på Knektvägen 11 Gubbängen hos Hamaya yoga. För de som vill åka tunnelbana gemensamt träffas vi innanför spärrarna vid Skanstulls tunnelbanestation uppgång mot Allhelgonagatan kl 18.30. Prova på yogan är kostnadsfri, anmälan till kansliet på adm@srpf.a.se.

### RP-träff i Malmö

18 personer (medlemmar och anhöriga) träffades lördagen den 24 oktober i Malmö. Mötet inleddes med en lätt lunch och därefter presenterade Oscar Persson, ledamot i RP-föreningens styrelse, senaste nytt från RP-föreningen och pågående forskning. Därefter utbyttes information och erfarenheter mellan medlemmar och anhöriga. Mötet avslutades med att Kristina Bergqvist höll en chokladprovning. Ett nästa möte planeras under våren 2016. För information om Skånegruppen, tag kontakt med Lars Bergqvist, 0733 868613 eller lars@yamaeda.com.



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

### Ögats-dag syd 2015

Måndagen den 9 november arrangerade Ögonfonden Ögats-dag på Skånes Universitetssjukhus (SUS) i Malmö. Dagen började klockan 12 med utställning av ögonrelaterade företag och organisationer. Klockan 13 hälsade Laurence West-erlund, Ögonfonden, alla välkomna och därefter hölls flertalet mycket intressanta föredrag. Bl.a. presenterade Fredrik Ghosh (professor och överläkare, Lunds Universitet och SUS – Näthinnekirurgi) och Per Ekström (docent, Lunds Univer-sitet) Frågan om vi hittat mekanismer för behandling av ärftlig näthinne-degeneration, och Christina Hult (leg arbetsterapeut, Föreningen Bättre Synmiljö) Oty-dliga trender skapar hinder. Samtliga föredrag kommer framöver att publiceras som filmer på Ögonfondens hemsida [www.ogonfonden.se](http://www.ogonfonden.se).

Av: Lars Bergqvist

**RP-föreningens  
forskningsfond**

**Plusgiro 24 75 19-2**