



Retinanytt 2016:4

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

december-februari

Idag ska jag ta steget ...

Kl. 10:15 ska planet från Bromma ta mig till RP-föreningens höstmöte i Umeå. Det är andra gången jag är med på ett helgmöte och jag ser verkligen fram emot det. I min handväska ligger den vita käppen jag hämtade ut på Syncentralen för tre månader sedan. Den har legat där och ännu aldrig blivit använd.

Vi är cirka 30 personer närvarande på mötet. Många från norra Sverige, men också medlemmar från Göteborg, Jönköping och Stockholm. På agendan står det föreningsmöte, visning av hjälpmedel, tipspromenad, chokladprovning, gruppdiskussion och föredrag av forskare. Allt är intressant, fast det som främst får mig att åka till Umeå är möjligheten att träffa och prata med andra som har RP. Samtalen med dem, som trots synskadan klarar sig och har ett bra liv, värderar jag högt.

På tipspromenaden är det många, men inte alla, som använder vit käpp. Jag går fram till en av de som går utan käpp och säger "Du går utan käpp precis som jag gör!". Han berättar att käppen ligger i fickan, men att han brukar

använda den. Sedan berättar han om händelsen som fick honom att ta steget till "den vita käppen" och jag tänker att nu är det ett perfekt tillfälle att ta fram min käpp. Här är det ingen som skulle tycka att det är konstigt. Men det blir inte av, den ligger kvar i handväskan.

Vid middagen handlar samtalet vid vårt bord om hur man fick diagnosen, vilka hjälpmedel man använder, ljudböcker och mycket mer. Vi utbyter erfarenheter och tips.

Under söndagen lyssnar vi på föredrag om forskning inom RP. Bara att höra att det pågår forskning är upplyftande och jag känner stor tacksamhet gentemot forskare som inte ger upp.

Jag åkte tillbaka till Stockholm med en oanvänd vit käpp, jag var inte redo för det steget där och då. Idag, två veckor senare, har jag tagit det steget. Mycket tack vare alla de människor jag träffade på RP-föreningens möte i Umeå. De fick mig att förstå fördelarna med hjälpmedel, hur de underlättar livet som synskadad, och att käppen är ett av dem.

Av Mireya Morris

Svenska RP-föreningen

Postadress:

Gotlandsgatan 44, 4 tr
116 65 STOCKHOLM

Besöksadress:

RP-föreningen
Gotlandsgatan 44, 4 tr

Administratör:

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

Plusgiro 62 21 08-9

Gåvor pg 24 75 19-2

Webbplats:

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

Ansvarig redaktör:

Caisa Ramshage
tfn: 070-60 511 60,
caisa (snabel-a) retina-sweden.se

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

I redaktionen:

Bengt Vilhelmson,
tfn: 08-694 81 18,
bengt (snabel-a) retina-sweden.se

Susanne Mirshahi,
tfn: 0730-68 18 80,
susanne (snabel-a) retina-sweden.
se



Retinanytt 2016:4

december-februari

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Kallelse till årsmöte i Svenska RP-föreningen 2017
- 4 Forskarkvartett från Umeå – tänd ett ljus i mörkret
- 7 Uppmuntringsstipendium
- 8 Jobbets hälsoeffekter för personer med Ushers syndrom typ II
- 9 Internationella RP-stjärnor i Oslo
- 9 RP-träff i Malmö
- 10 Böcker om RP
- 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.

Kallelse till årsmöte i Svenska RP-föreningen 2017

Medlemmar i Svenska RP-föreningen kallas härmed till årsmöte i föreningen lördagen den 22 april 2017 i Malmöområdet. Exakt plats är ännu inte bestämd, se inbjudan i Retinanytt 1 2017 för närmare information om tid, plats och program.

Vi arbetar på att få dit flera intressanta föreläsare och forskare från hela landet och väver sedan samman det medicinska programmet med något socialt inslag. Vi kommer också naturligtvis ge mycket tid för nätverkande och erfarenhetsutbyte oss retinitiker emellan, vilket vi vet brukar vara mycket uppskattat i samband med våra aktiviteter.

Har du någon idé om något ämne som du vill att vi tar upp under helgen eller har någon annan fundering eller undring kring helgen så är det bara att höra av sig till någon av oss i planeringsgruppen. Planeringen är i full gång!

Hjärtligt välkomna önskar RP-föreningen och planeringsgruppen:

Erika, Lars, Oscar

oscar@retina-sweden.se , lars@retina-sweden.se, erika@retina-sweden.se



Till RP-föreningens höstmöte kom inte bara Marie Burstedt från Umeå Universitet utan hela hennes forskarlag. Läs mer på nästa sida.

Forskarkvartett från Umeå

– tänd ett ljus i mörkret

Av Caisa Ramshage

Till RP-föreningens höstmöte kom inte bara Marie Burstedt från Umeå Universitet utan hela hennes forskarlag; Frida Jonsson som är genetiker, samt forskningssjuksköterskorna Jenny Lundmark och Birgitta Stighall.

Marie började med att förklara hur den fantastiska men också känsliga näthinnan fungerar. Längst bak i det så kallade RPE-lagret sitter pigmentepitelet som är en försörjningsstation för näthinnan. RPE-lagret är mycket tunt och det är ofta där problemet börjar både när det gäller RP och åldersrelaterad makuladegeneration (AMD).

Det finns många olika sätt att dela in alla RP-sjukdomar och dessutom ändrar man i de olika indelningarna. Så om vi som retinitiker tycker att det är svårt att hålla ordning på alla varianter såsom retinoschis, akromatopsi, choroideremi och olika syndrom som ingår i RP-gruppen (t.ex. Ushers syndrom), så är det inte så konstigt; det är rörigt även för forskarna.

Marie Burstedt forskar på en speciell RP-variant som heter botniadystrofi, och det har hon gjort ända sedan 1995. Just nu håller forskargruppen på med en naturalförloppsstudie, där man studerar hur sjukdomen utvecklar sig när den är obehandlad. Detta är ett första steg för att sedan kunna testa en behandling i en klinisk studie tillsammans med ett internationellt läkemedelsföretag. Marie blev tillfrågad redan 2010 av företaget om hon ville arbeta med denna studie, och ett par år senare kom man igång med naturalförloppsstudien.

Botniadystrofi finns främst i Väster-

botten och Norrbotten och enligt Marie kan detta hänga samman med att på 1600-talet skickades många män från området ut i krig i Baltikum, vilket gjorde att befolkningen minskade kraftigt. De som blev kvar hemma var kanske bland annat de som hade sämre syn. Men hon säger själv att det bara är en spekulation. Sjukdomen finns även diagnostiserad i andra länder, t.ex. Kanada, USA, Pakistan och Japan.

Typiskt för Botniadystrofi är att man ofta har lite rester av mörkerseende, men att det tar många timmar att få fram mörkerseendet.

Man har sett att det är en unik fenotyp i Västerbotten och Norrbotten med cirka 80 fall (1:2000). Genen som felet sitter på heter RLBP1, det påverkar ett bärarprotein för synpurpur mellan näthinnan och pigmentepitel. Synpurpur är det som gör att man kan se i svag belysning. Efter 12 timmar så kan de som har Botniadystrofi se i mörker, cellerna lever alltså men är vilande. För att studera sjukdomen har man skapat en musmodell som saknar RLBP1-genen, och som också kan se i mörker när den varit mörklagd länge.

I den pågående naturalförloppsstudien undersöks retinitikerna på många olika sätt, det är mörkerseende, synfält och mycket annat. De som deltar i studien har fått använda en sjörövarlapp för ena ögat i 12 timmar så att inget ljus har

kommit åt ögat innan undersökningarna påbörjas. Man vill bland annat veta hur mörkerseendet förändras under dagen och hur synen försämras utan behandling. Det är ett jättejobb för patienterna med två dagars undersökningar och resor ovanpå det. Retinitikerna i studien har alla fel på samma gen, men de kan ha olika mutationer på denna gen. Naturalförloppstudien ska hålla på ett år till och i den efterföljande behandlingsstudien är sedan tanken att ge genterapi för att om möjligt få nattseende tillbaka och snabbare än 12 timmar.

För att undersöka näthinnans funktion används bland annat ERG (elektroretinografi) och OCT (Optical Coherence Tomography). OCT är en apparat som fungerar ungefär som ett ekolod för att ta fram ett sjökort som visar djupet. Fast OCT tar istället fram en karta över hur tjock näthinnan är i de centrala delarna.

En del av studien består av enkäter eftersom det är viktigt att forskarna kan visa att behandlingen också ger bättre livskvalitet. Det räcker inte med att få en tjockare näthinna, om synfält och mörkerseende fortfarande är lika dåligt.

Forskarlaget frågar också patienterna om de har släktingar med RP, vilket kan ge ledtrådar till vilken typ av RP man har. Ibland ändrar man RP-diagnos om sjukdomen visar sig vara en annan än vad man från början trodde.

Marie berättade också om det internationella regelverk som styr kliniska försök, alltså försök på människor.

Försöken får inte innebära onödiga risker för deltagarna, deltagarna ska informeras ordentligt om försöket och vilka risker det innebär, deltagandet måste vara frivilligt och deltagaren ska kunna

avbryta sitt deltagande när som helst. Deltagarna ska också få alla sina utlägg för resor och annat betalda. Det är mycket administrativt arbete.

I Niemegen i Holland skrev man 2014 en sammanfattningsartikel om alla neurologiska degenerativa sjukdomar som hette "Tänd ett ljus i mörkret" (Lighting a candle in the dark: advances in the genetics and (gene) therapy of retinal dystrophies). Innehållet gäller till stora delar för Nordeuropa och kunskapen från den artikeln hjälper forskarna mycket.

Det är oerhört spännande att det nu bedrivs forskning i Sverige som är en förstudie inför kliniska försök. Vi i RP-föreningen är väldigt glada att Marie kunde ställa upp och berätta om sin forskning för oss, trots att hon kvällen innan kommit hem från USA där hon varit på ett möte med Retina International.

Frida Jonsson – mottagare av årets uppmuntringsstipendium

Frida började med att prata om grundläggande genetik, vilket var väldigt bra för när det gäller genetik är det lätt att gå vilse. Genetik betyder ärftlighetslära, och när man pratar om genetiskt material så är det DNA man menar. Skulle man ta ut DNA-kedjan ur en cell och rulla upp den på golvet så är den 3 meter lång.

Den ligger alltså väldigt väl förpackad i varje cell ungefär som en gammaldags tvinnad telefonsladd. Dessa ihoppackade DNA-strängar kallas för kromosomer. Frida liknade kromosomerna vid kokböcker och generna är då recepten som finns i kokböckerna, som talar om för kroppen hur den ska tillverka proteiner och ämnen som kroppen behöver.

Det finns olika varianter av ärftlighet när det gäller RP. Man kan ha en recessiv form, vilket betyder att om båda föräldrarna har anlag för sjukdomen så finns det en risk på 25% att barnet får sjukdomen, en chans på 50% att barnet är friskt men blir bärare av sjukdomen, och en chans på 25% att barnet är helt friskt och inte bärare. Det som ofta händer är att när en gen, som finns för att producera ett visst protein, har förändringar så bildas ett icke funktionellt protein. Och har man förändringar i samma gen från båda föräldrarna så finns det ingen fungerande genkopia som talar om hur det fungerande proteinet ska skapas. Tillhör man de 50% som blir friska bärare så har man en trasig gen från ena föräldern, men det gör inget för att man har fått en frisk gen från den andra föräldern.

Har man däremot en dominant form av RP så är det 50% risk att barnen också får sjukdomen. Vid dominant sjukdom så hjälper det inte att man får en fungerande gen från den andra föräldern för att felet är ofta sådant att den skadade genen tillverkar ett protein som förstör på något sätt.

Av alla genvarianter som vi människor föds med (alla föds med några ovanliga genvarianter) så är inte alla skadliga (patogena). Frida liknade detta vid recept på en kaka; om receptet säger att man ska vispa ihop 2 ägg med 2 dl socker, men det blir felskrivet till 2 ägg med 3 dl socker, så blir det nog en kaka i alla fall, men om det stått fel med 2 ägg med 20 dl socker, så blir det nog ingen kaka.

När man gör en genundersökning får patienten lämna ett blodprov, som sedan prepareras så att man får fram DNA. Om man känner till andra i familjen som har RP och vet deras genetiska orsak så testar man mot den förändringen. Om det

är en okänd RP så skickas provet från Umeå till ett företag som heter Asper-Biotech i Estland. Där har de flera olika paneler för olika sjukdomar, inte bara RP-sjukdomar. Man kan testa provet mot en så kallad riktad panel med olika genetiska förändringar som kan leda till olika former av RP. Eller så kan man göra ett vidare test där man kollar igenom hela generna men då hittar man alla genförändringar och då också de benigna (snälla, inte skadliga).

Frida analyserar de familjer där man inte har hittat genfelet. Totalt känner man till 160 gener som är kopplade till RP. Om man har lämnat blodprov och har sagt att man vill delta i forskningen så plockar de emellanåt upp de prov de inte hittat den genetiska förändringen som orsakar sjukdom och jämför med nyfunna gener och förändringar. Henrik Rüffel, som är ordförande i föreningen, berättade att han fick reda på vilken typ av RP han har många år efter han lämnade det första blodprovet.

Tidigare talade genetikerna om något de kallade för skräp-DNA, det var delar av DNA-kedjan som inte verkade koda för något. Men nu har man upptäckt att en del förändringar i detta skräp-DNA kan orsaka sjukdom. Vissa delar av skräp-DNA talar om hur generna ska sättas samman, och om det då är fel i skräp-DNA så kanske en viktig del av DNA-kedjan inte kommer med. Det blir som om någon klipper bort en del av muffinreceptet.

Det är intressant att forska på ärftliga sjukdomar i norra Sverige, då befolkningen har hållt sig mellan älvarna och varit ganska stationära. Förutom Botniadystrofi har man även hittat Bests sjukdom (även kallad Älvdalssjukan) som är en sjukdom i gula fläcken, med dominant ärftlighet.

UPPMUNTRINGSSTIPENDIUM

Svenska RP-föreningen vill ge 2016 års resestipendium
på 5000 kronor till

Frida Jonsson

som med stort engagemang och ödmjukhet arbetat med att hitta
lösningen till flera RP-sjukdomar i Norra Sverige.

Fridas omsorgsfulla och noggranna arbete och analys har varit
tongivande i förståelsen av RP och forskningen kring sjukdomen.

Stockholm 2016-11-10

Styrelsen för Svenska RP-föreningen



Frida Jonsson och Henrik Ruffel.

Jobbets hälsoeffekter för personer med Ushers syndrom typ II

av Bengt Vilhelmson

Mattias Ehn som är doktorand vid Audiologiskt forskningscentrum, Örebro Universitet har publicerat en studie på personer med Ushers syndrom typ II. Studien fokuserar på hälsoproblem utifrån ett arbetslivsperspektiv.

Usher II innebär att man föds med en måttlig till grav hörselnedsättning i kombination med ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa (RP). Deltagarna i studien fick i snitt sin diagnos vid 25 års ålder. De rekryterades från den unika svenska Usher-databasen som professor Claes Möller satt upp på Audiologiskt forskningscentrum.

67 personer mellan 18 och 65 år med Usher II deltog i undersökningen. Hälften av dessa hade arbete och den andra hälften 100% förtidspension. De två grupperna fick en enkät med frågor om psykisk och fysisk hälsa.

Grupperna skilde sig inte åt med avseende på ålderssammansättning, kön, grad av hörselskada och synskadeutveckling. Men för frågor om den psykiska hälsan var skillnaden stor.

Personer med Usher II och förtidspension visade signifikant sämre psykisk hälsa än de med samma diagnos som hade anställning. Den pensionerade gruppen rapporterade mer depressioner, självmordstankar, och självmordsförsök. Samma grupp rapporterade också högre grad av ångest, mer dåligt självförtroende och känslor att vara värdelös. De uppgav sig också vara mer olyckliga och oförmögna att handskas med problem samt angav oftare sömn- och koncentrationsproblem jämfört med den arbetande gruppen.

”Min forskning visar att vi måste göra allt för att hjälpa människor att stanna kvar på jobbet” säger Mattias Ehn.

Källa: Journal of Visual Impairness & Blindness, Juli-augusti 2016.

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

Internationella RP-stjärnor i Oslo

av Erika Larsson

25 november bjöd Norska RP-föreningen in norska läkare och RP-medlemmar till ett symposium i Oslo. Symposiet låg i anslutning till en fyra dagar lång vidareutbildning för ögonläkare så det var hög uppslutning av norska ögonläkare och forskare.

Till denna dag hade ett antal riktigt stora forskare inom RP i världen bjudits in. Där ibland dr Robin Ali från University College London. Att höra honom berätta om var forskningen befinner sig just nu när det gäller genterapi var intressant. Förhoppningarna om genterapibehandlingar har varit höga men vid kliniska försök för genen RPE65 har de positiva effekterna på synen avtagit och inte hållit i sig efter tre år. Men nya kliniska försök är på gång för ett antal gener med ny vektor med 2000 gånger högre styrka. Forskarna hoppas att orsaken till att man inte fått resultaten att bestå hos människor, vilket man lyckats med hos möss, är att man inte lyckats med att överföra nivåer rätt till människor vid uppskalning från studier på möss. Så nu drar nya försök igång 2017 där forskarna hoppas på

mer bestående resultat. Mer om detta kommer i nästa nummer av Retinanytt.

En annan intressant forskare var dr Henry Klassen från University of California. Han berättade om det försök med stamceller som startat i Kalifornien på 28 personer. Det är just nu för tidigt att se resultat men det ska bli spännande att följa framöver. Kalifornien är en stat som har en stor fond med pengar för stamcells forskning så vi kommer nog få höra mer om spännande resultat därifrån.

Mer om symposiet 25 november kommer i nästa Retinanytt. Om du är nyfiken kan du så länge lyssna 12 december på podcast på Ekko, NrK P2 där intervjuer med föreläsarna kommer att finnas.

RP-träff i Malmö

av Lars Bergqvist

Söndagen den 2 oktober samlades Skånegruppen, medlemmar och anhöriga, för en härlig brunch på Bistro Dragörkajen i Limhamn. Under god stämning diskuterades pågående

forskning samt våra gemensamma RP-erfarenheter. Skånegruppen ser fram emot RP-föreningens årsmöte i april som kommer äga rum i närheten av Malmö.

Böcker om RP

Hur är det att leva med RP? RP-föreningen har gett ut två böcker för att sprida kunskap och förståelse om RP.

Att leva med RP, en handbok för retinitiker, anhöriga och den övriga omgivningen.

Pris medlemmar: 150kr (fritt porto inom Sverige*)
Pris icke medlemmar: 200kr + 40kr porto inom Sverige

Mitt liv en berg- och dalbana - att leva med RP eller Ushers syndrom, en dokumentärschildring och handbok om att leva med Ushers syndrom och RP.

Pris medlemmar: 100kr (fritt porto inom Sverige*)
Pris icke medlemmar: 150kr + 40kr porto inom Sverige

Böckerna är tryckta i stor stil och innehåller även en ljudbok i DAISY-format.

Betalning görs till plusgiro 62 21 08-9. Maila samtidigt komplett information om leveransadress till adm@srpf.a.se. Ev. frågor mailas till samma adress.

*Just nu bjuder vi våra medlemmar som köper böcker på porto inom Sverige. Gäller till och med 2017-02-28.



Man kan anordna en studiecirkel med böckerna från RP-föreningen, det finns ett färdigt studiematerial att beställa från SRF.

Studiematerialet heter "Från chock till chans."

Under året har vi haft problem med att få plats med allt vi önskat i Retinanytt och vi har då valt att ta med text hellre än foto, men här kommer ett potpurri av årets händelser i bild.



Per Ekström från Lund föreläste på årsmötet om sitt spännande EU-projekt.



Johan Seige med sin gitarr stod för kvällsunderhållningen på årsmötet.



Årsmötet i Kungälv var välbesökt, på bilden fem glada deltagare.



Anna Tidblom från affären Synlådan visade bra hjälpmedel på årsmötet.

Returadress: Svenska RP-föreningen
Gotlandsgatan 44, 4 tr
116 65 STOCKHOLM

B

Porto betalt
Porto Payé
Sverige

BEGRÄNSAD EFTERSÄNDNING. Vid definitiv

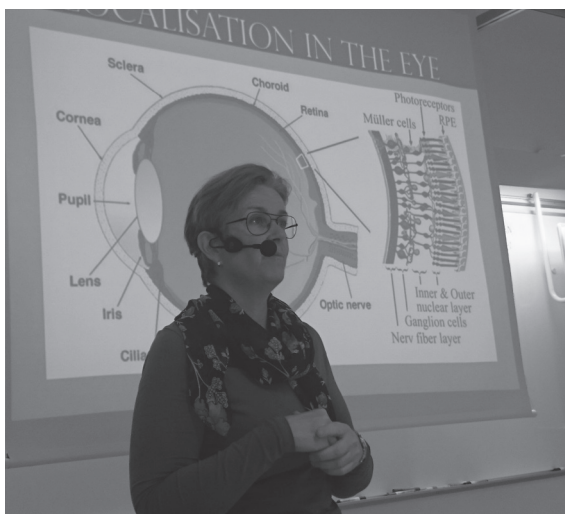
Återsändes därför att

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

På gång

22 april årsmöte i Malmöområdet.

Bilder från året som gått



Marie Burstedt föreläste på höstmötet.



Morgonyoga på Retina Internationals konferens.



Del av det svenska gruppen i Taiwan, Oscar Persson, Karl-Fredrik Ahlmark, Mathias Johansson och Camilla Svensson.