



Retinanytt 2018:1

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

januari-mars

En önskan om regn

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

Det regnar en del i Auckland, Nya Zeelands största stad. Exponerad som staden är mot havet är luftfuktigheten hög och vädret instabilt. Strålände sol byter plats med strilande regn, om vartannat, och gör att meteorologerna har ett utmanande arbete i att pricka rätt i sina prognoser.

Det var i Auckland som Retina International World Conference hölls i år, under den nordliga hemisfärens vintertid, men väl mitt i sommaren på det södra halvklotet. Från RP-föreningen deltog två delegater och en ledsagare, som hade tur i det nyckfulla vädret. Dagarna då konferensen stängde dem inne, öppnade sig skyarna och under de lediga dagarna däromkring sken solen mestadels.

John Hull skriver i sin biografi *Touching the Rock*, som behandlar åren efter att han blir blind till följd av näthinneavlossning, om regnet som något av en gåva.

Det är svårt för en svensk att uppskatta regnet, men om en inte ser blir regnet till ett instrument att navigera efter. Hull skriver att öppna fönstret mot en regnig trädgård eller uteplats liknar den seende som drar upp rullgardinen och tittar ut i och över världen.

Regnet hjälper till att göra ett tomrum till något som fylls med relationer och förbindelser, ett nät med noder där en kan lokalisera sig själv och omgivningen. Isoleringen minskar och en blir en del av världen. Visserligen kan en kanske identifiera utemöblerna, krukskorna eller buskarna utanför ens hus, men gör en det inte utifrån ens minne, frågar sig Hull. En känner till dem som en förutsägelse, som en kommer att gå emot om en rör sig framåt, men de signalerar ingen omedelbar närvaro, vore det inte för regnet, som plaskar, smattrar och klatschar emot. Regnet gör världen hörbar. Regnet erbjuder ett perspektiv.

Svenska RP-föreningen

Postadress:

Gotlandsgatan 44, 4 tr
116 65 STOCKHOLM

Besöksadress:

RP-föreningen
Gotlandsgatan 44, 4 tr

Administratör:

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

Plusgiro 62 21 08-9

Gåvor pg 24 75 19-2

Webbplats:

www.retinanytt.se

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 2018:1

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 4 Svenska RP-föreningen bjuder in till årsmöteshelg
- 5 Äntligen första genterapibehandling godkänd i USA
- 7 Kirurgi och RP
- 8 Verksamhetsberättelse för år 2017
- 19 Patient reported outcome measures in retinal degenerations
- 21 Kliniska försök – erfarenheter från Spark Therapeutics och Luxturna
- 22 Ett chip i ögat breddar inga trottoarer- Retina International 2018 ur ett anhörigperspektiv
- 24 Sparks genterapi och framtida behandlingar
- 25 Nytt lösenord till medlemssidorna på hemsidan
- 26 Smarta textilier för dövblinda
- 27 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.

Hull önskar sig inget hellre än att regn kunde falla inomhus, då skulle möbler, väggar, mattor, dörrar avtäcka sig genom deras möte med regnet.

Den dövblinda Helen Keller skriver i sin biografi "Mitt livs historia" om att livets skola tarvar både romantik och fakta, känslor och färdigheter. Dygden tålamod lär oss, skriver Keller, att vi borde betrakta vår utbildning som vi betraktar en promenad på landet, avspänt med alla sinnen gästvänligt öppna för alla slags intryck.

Att kunna ha tålamodet som Keller och att som Hull öppna sig för regnet och se det som en gåva snarare än något att önska bort, är en utmanande tanke att tänka i Sverige i februari, men är det inte just utmanande tankar vi måste tänka och är det inte just att utmana de tankar som samhället domineras av, som retinitiker gör dagligen, när vi navigerar i en seende värld? Vågar vi också önska oss mer av inomhusregn och mindre av snöslaskigt februariregn?



Glöggträff i RP-grupp Väst med ICAP på besök.

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

Årsmöteshelg - En ny start!

Svenska RP-föreningen bjuder in till årsmöteshelg på Fristads folkhögskola strax utanför Borås helgen 21-22 april 2018. Helgen kommer att ha som tema "En ny start" och följande schema gäller:

Lördag

12:00 Samling, registrering och lunch.
13:40 Välkommen och agenda.
13:50 Anders Josby (Fristads folkhögskola)
14:40 Kaffe
15:10 Maria Thereza Perez (Lunds universitet)
16:00 Föreningens internationella kontakter (Caisa Ramshage)
16:30 Kaffe
17:00 Övriga
17:50 Slut på dagens program
18:30 Middag

Söndag

8:00 Frukost
9:00 Ulf Willberg (Synverksamheten Borås) + föreningens kontakt
10:15 Kaffe
10:45 Birgitta Ekeberg (självhjälpsgrupper)
11:40 Lunch
12:40 Föreningens årsmöte
13:40 Idrott (Parasport Västergötland)
14:40 Kaffe
15:10 Icap (hjälpmedel)
16:00 Reflektion och avslutande summering

För medlemmar från Stockholm anordnas gemensam resa och det finns tågbiljetter för 100 kronor.

RP-grupp Väst bjuder sina medlemmar på resa mellan Göteborg och Fristad.

Boende kommer att vara på folkhögskolan sista anmälnings dag är 3 april.

Kostnad

Kostnad för helgen är 600 per person kronor för dubbelrum och 800 kronor för enkelrum. För icke-medlemmar ligger kostnaden på 1500 kronor respektive 1800 kronor

Anmälan görs via formulär på föreningens hemsida, www.retina-sweden.se. Alternativt kan man kontakta föreningen via epost adm@retina-sweden.se eller telefon 08-702 19 02. Uppge namn, medlem eller anhörig, telefonnummer och gärna mailadress, om det önskas enkel eller dubbelrum, om det önskas specialkost, samt om man har ledarhund. Betalning sker via föreningens plusgiro 62 21 08-9

Övrig frågor kontakta Fères Murali 073-643 49 83 feres@retina-sweden.se eller Caisa Ramshage 070-605 11 20 caisa@retina-sweden.se

Äntligen – första genterapi-behandlingen godkänd i USA

Av Susanne Mirshahi

Vi har i tidigare nummer av Retinanytt berättat om den första genterapi som närmast sig godkännande för behandling av RP. Nu har det hänt!

Den amerikanska läkemedelsmyndigheten FDA har godkänt genterapi-behandlingen voretigene neparvovec, som säljs under namnet Luxturna, för behandling för en specifik variant av RP, med en mutation i genen RPE65. Läkemedlet godkändes strax före jul och är alltså det första läkemedel som godkänts för behandling av ärftliga näthinnesjukdomar.

Läkemedlet har visats kunna stabilisera förloppet vid RPE65 och i viss mån även förbättra synen. De kliniska studierna har visat förbättringar framför allt när det gäller att klara av olika mobilitetstest, men även synfält och synskärpa har visat på förbättringar.

Att klara ett mobilitetstest bättre innebär att man som retinitiker säkrare kan ta sig fram i olika miljöer, vilket ökar livskvalitet och möjlighet till ett självständigt liv. Behandlingen ges som en injektion i ögat och i USA talas det om att kostnaden ligger på 425 000 dollar per öga, vilket gör det till ett av de allra dyraste läkemedlen på marknaden. Dock är det viktigt att ha i åtanke att det är en engångsbehandling det handlar om.

Vid ögonkliniken i Lund pågår också forskning kring ärftliga näthinnesjukdomar och professor Sten Andréasson säger att detta är ett stort steg framåt när det gäller RP-forskningen.

Det kan bana vägen för en rad andra läkemedel vid andra RP-varianter med mutationer i andra gener, som nu finns inom eller är på väg mot kliniska studier.

I Sverige, likväl som i andra länder, screenar man kontinuerligt kända patienter med RP för att hitta den specifika genförändringen. Enligt Sten Andréasson finns cirka 1600 patienter i det svenska RP-registret, varav ett 10-tal personer har den aktuella genförändringen, där Luxturna kan bli aktuellt att behandla med. Sten säger vidare att när behandling kan bli aktuell i Sverige kommer man att kontakta de retinitiker man känner till via RP-registret, samt respektive hemortsklinik. Då får man göra en individuell bedömning om man tror att hen kan ha nytta av behandlingen. Enligt Sten kommer själva behandlingen som sådan vara väsentligen ett standardingrepp och kommer att kunna utföras vid de flesta universitetssjukhus i landet. Det enda problem man kan ana, enligt Sten, är i så fall vad kostnaden kommer att bli.

De steg som är kvar innan behandlingen blir tillgänglig i Sverige är först att den europeiska läkemedelsmyndigheten EMA ska godkänna läkemedlet. Företaget Spark Therapeutics har lämnat in ansökan till EMA och förhoppningsvis kommer EMA att lämna besked under 2018. Därefter ska prissättning göras och en förhandling om vilket pris som samhället vill betala. Prissättning sker inte på EU-basis, utan görs separat i varje land.



För att behandlingen ska bli tillgänglig i Sverige krävs alltså att företaget sätter ett pris som landstingen är villiga att betala. Retinanytt har varit i kontakt med en av de personer i Sverige som har just denna genförändring, RPE65, för att höra lite om hennes känslor inför nyheten om en möjlig behandling.

Liv Adnan är 27 år och bor i Lund. Hon har haft sin diagnos sedan 10-årsåldern och länge vetat att det är just RPE65. Hon berättar att hon själv inte följt med vad som händer inom forskningen, eftersom hon känt sig ganska uppgiven och utan hopp om att kunna stoppa sjukdomen. Hon har inte heller haft särskilt mycket kontakt med sjukvården eller ögonläkare, då hon känt att ingen kunnat ge henne något hopp om att kunna bromsa eller påverka hennes successivt sviktande syn.

Däremot har hennes föräldrar noga följt med vad som händer inom RP-forskningen och det var hennes pappa som bara några timmar efter att nyheten om godkännandet av Luxturna blivit känt meddelade henne detta.

- Mina känslor går inte att beskriva med ord just nu, säger Liv. Nu får jag tillbaks hoppet och har något att se fram emot. Jag frågar Liv om hon skulle tveka att

genomgå behandlingen om det visar sig att hon är lämplig för den.

- Självklart kommer jag vilja ha behandlingen om jag blir erbjuden. Det har varit min dröm ända sedan jag fick min diagnos. Hoppas bara det kommer att funka på mig, säger Liv. Retinanytt kommer givetvis att rapportera när behandlingen blir godkänd även i Europa.

Kirurgi och RP

Av: Caisa Ramshage

Thomas Edwards höll en föreläsning under RI-konferensen om vad som är speciellt med att operera retinitikers ögon. Tidigare gjordes nästan bara gråstarrsoperationer på retinitiker, men i och med att genterapier testas i kliniska försök så blir andra kirurgiska ingrepp allt vanligare.

Eftersom genterapier kan leda till att gråstarr försämras snabbare så börjar man numera ofta de kliniska försöken med att först operera gråstarren i förebyggande syfte. Gråstarr eller katarakt som den också kallas, kommer ofta tidigt hos retinitiker, ofta så tidigt som i 40-årsåldern. Den gör att man förlorar centrala synfältet och blir känslig för bländning. Eftersom RP i sig gör att man förlorar synfält och blir bländningskänslig så inträffar det att både patient och läkare missar gråstarren. Kirurgin i kataraktoperationer kan vara mera utmanande när patienten har RP. Det finns en större risk för makulaödem och 50 procent av retinitikerna får så kallad efterstarr inom 6 månader efter operationen. Efterstarr innebär att kapseln som linsen ligger i blir dimmig, vilket gör synfältet suddigt och att bländningsproblem uppstår.

Den kan enkelt tas bort av ögonläkaren på bara några minuter. Trots det är det ofta till stor hjälp för oss retinitiker med gråstarrsoperationer, även i de fall där inte synskärpan blir bättre. Det kan till exempel i en del fall förbättra retinitikerns sovmönster.

Vid genterapi fyller man ofta ögat med en gas som stannar kvar i ögat efter operationen. I ett friskt öga försvinner denna gas ganska snabbt, men i retinitikers ögon kan den stanna en längre tid, eftersom cirkulationen är sämre i RP-ögat. Något som också är viktigt när man opererar retinitiker är att om man opererar det bästa ögat, så betyder det att retinitikern blir mer blind än vanligt direkt efter operationen, innan synen stabiliserar sig på det opererade ögat.

Verksamhetsberättelse för år 2017

Svenska RP-föreningen, org.nr 802015 – 2966

Gotlandsgatan 44, 4 tr.

116 65 STOCKHOLM

E-post: adm@retina-sweden.se

Telefon: 08-702 19 02. Webbplats: <http://www.retina-sweden.se>.

Plusgiro 62 21 08-9, Gåvoplusgiro 24 75 19-2

Styrelsen för Svenska Retinitis Pigmentosa-föreningen (RP-föreningen), med organisationsnummer 802015-2966, lämnar härmed sin berättelse för föreningens tjugosjunde verksamhetsår.

Om Svenska RP-föreningen

Svenska RP-föreningen bildades år 1990. Vi är en ideell förening för personer med ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa (RP) och besläktade ärftliga degenerativa näthinnesjukdomar. Vi uppmuntrar även anhöriga, ögonläkare, optiker och övriga intresserade att söka medlemskap som stödjande medlem. Vi vill genom lokala grupper i landet möjliggöra för medlemmarna att stödja och hjälpa varandra. En viktig uppgift är att stödja och bevaka forskningen kring retinala degenerationer. Vi vill även informera politiker och allmänhet om RP. Medlems-tidningen Retinanytt utkommer fyra gånger per år och har som huvudfokus att informera om RP och bevaka nyheter inom den medicinska utvecklingen. Föreningen är en branschorganisation inom Synskadades Riksförbund (SRF), www.srf.nu. Föreningen är medlem i Retina International (RI), www.retina-international.org. RI är en paraplyorganisation för ett 30-tal RP-föreningar runt om i världen. Inom RI bedrivs bland annat ett världsomspännande samarbete med fokus på RP-forskning. Varje år hålls också ett nordiskt möte där vi träffar RP-föreningarna från Danmark, Finland, Norge, Färöarna och Island.

Då föreningens års- och höstmöten vanligen förläggs till en helg ges medlemmarna möjlighet att träffas och utbyta erfarenheter. Vid dessa tillfällen bjuder vi in initierade forskare, föreläsare och även hjälpmedelsföretag. Allt i syfte att hålla medlemmarna à jour med den senaste utvecklingen inom alla områden som kan beröra RP. Lokal verksamhet finns bland annat i Göteborg, Örebro, Skåne och Stockholm och bygger på ideellt lokalt engagemang. Föreningens forskningsfond delar ut medel till RP-relaterade forskningsprojekt. Fonden delar även ut resestipendier till yngre RP-forskare. För ytterligare information, se föreningens hemsida: www.retina-sweden.se

Om RP

Retinitis Pigmentosa (RP) är namnet på 300-400 olika ärftliga sjukdomar i ögats näthinna, retina. Idag använder man ofta begreppet Retinal Degeneration, RD, eftersom sjukdomsförlopp och synnedsättningar kan variera och alla former liknar inte det vi tidigare kallade klassisk form av RP. Pigmentosa kommer sig av att det bildas pigmentklumpar i ögonbotten. RP är en degenerativ sjukdom, vilket betyder att cellerna förstörs gradvis. I Sverige uppskattas antalet personer med RP, även kallade retinitiker, till mellan 4000 och 5000. RP är den vanligaste orsaken till allvarlig synnedsättning hos unga och medelålders personer.

Orsaken till RP är genetiska fel som orsakar en störning i ämnesomsättningen i ögats näthinna. Det kan finnas defekter i de äggviteämnen som deltar i processen att omvandla ljusenergi till nervsignal, framförallt i näthinnans stavar. Alternativt är de proteiner som bygger upp strukturen på tappar och stavar felaktiga. Det kan också vara fel på de enzymer som har att göra med cellens ämnesomsättning.

I dag finns ingen i Europa godkänd behandling som effektivt botar patienter med RP. Resultat från en amerikansk studie visar att sjukdomsförloppet i den vanligaste RP-formen, med förlust av perifert seende, möjligen kan bromsas genom behandling med A-vitamin. Någon större effekt på synskärpan eller synfältet har däremot inte behandlingen. I oktober 2008 gick den amerikanska organisationen Foundation Fighting Blindness ut med en rekommendation att individer med recessiv Stargardt och s.k. tapp-stavdystrofi orsakade av mutationer i genen ABCA4 inte bör överskrida det rekommenderade dagsbehovet av A-vitamin.

Det har genomförts lyckade försök med genterapi på en form av RP (LCA RPE65), denna terapi blev godkänd i USA 2017 och förväntas bli en godkänd behandling även i Europa inom något år. Det pågår tiotals kliniska försök runt om i världen med olika typer av behandlingar, inklusive genterapier för andra former av RP.

Medlemsantal

Huvuddelen av våra medlemmar är i yrkesverksam ålder. Vårt medlemsregister Surfa administreras av SRF och RP-föreningen är ansluten till detta. Antalet medlemmar uppgick vid årets slut till 602 stycken. Det är en liten minskning jämfört med 2016. Styrelsen arbetar aktivt för att öka antalet medlemmar och vi tar tacksamt emot synpunkter och förslag från medlemmar och andra på aktiviteter och annat som kan göras i syfte att öka medlemsantalet.

Stipendier

Svenska RP-föreningen delade i samband med årsmötet ut föreningens resestipendium till sjuksköterskorna Ing-Marie Holst och Boel Nilsson, verksamma på Skånes universitetssjukhus i Lund, näthinnekliniken, för deras mångåriga insatser inom RP-området.

Under 2017 delades även föreningens eldsjälstipendium ut till medlemmen Susanne Mirshahi, för hennes stora engagemang för att etablera och utveckla den lokala verksamheten i Göteborg och Västsverige. RP-grupp Väst, som Susanne var med om att starta, har bidragit till att göra Göteborg och väst till den mest aktiva lokalverksamheten inom föreningen.

Hedersmedlemmar

Föreningen har fem hedersmedlemmar:

Kjell-Yngve Särlefalk, en av föreningens grundare och dess förste ordförande. Utsedd år 1996.

Rolf Klangebjer, mångårig kassör och ansvarig för medlemskontakterna. Utsedd år 2001.

Sven-Erik Nilsson, professor Emeritus, forskare och ögonläkare i Linköping. Utsedd år 2001.

Berndt Ehinger, professor Emeritus, forskare och ögonläkare i Lund. Utsedd år 2008.

Leif Pehrson, mångårig ordförande i RP-föreningen. Utsedd år 2015.

Aktiviteter under 2017

(Längre texter om varje aktivitet följer under listan.)

29 januari, styrelsemöte, Stockholm

21 april, strategimöte, styrelsen och RP-forskare, Lund

22 april, föreningens årsmöte med tillhörande årsmöteshelg, Östra Grevie, Malmö

22 april, konstituerande styrelsemöte, Östra Grevie, Malmö

14 maj, styrelsemöte, Stockholm

3 september, styrelsemöte, Stockholm

15-16 september, nordiskt möte, Finland

4 oktober, styrelsemöte, telefon

22 november, styrelsemöte, telefon

4-5 november, föreningens höstmöte, Tollare folkhögskola, Nacka

22-23 april, Föreningens årsmöteshelg 2017

I april samlades ett fyrtiotal deltagare på Östra Grevie folkhögskola utanför Malmö för årets årsmöteshelg. En ny styrelse valdes och styrelsen tackade av Lars Bergqvist som lämnade styrelsen efter ett år som kassör. Som ny ledamot valdes Mikael Jungklo och som ny ersättare valdes Anders Månsson. Henrik Rüffel omvaldes som föreningens ordförande. Årsmötet godkände även förslag till nya stadgar för föreningen, som trädde i kraft i maj. En del redaktionella ädrin-

gar har gjorts i stadgarna, för att förtydliga språk och terminologi och den största förändringen var att i nya stadgar finns inskrivet att föreningen nu fattar beslut om budget på sitt så kallade höstmöte. Tidigare stadgar har reglerat att budgetbeslut ska fattas vid årsmöte men styrelsen har av praktiska skäl bordlagt denna fråga till höstmötet, vilket man nu slipper göra, när frågan direkt kan beslutas om på höstmötet, som skrivits in som ett av föreningens beslutande organ.

Helgen dominerades av föreläsningar, både av forskare och av personer som arbetar med tillgänglighet, och som vanligt fanns gott om möjligheter till erfarenhetsutbyte.

Professor Sten Andréasson höll ett föredrag på temat DNA-undersökningar hos familjer med ärftliga näthinnesjukdomar; en översikt av resultat från familjer från svenska RP-registret. Det betonades starkt att det är viktigt att få göra en DNA-undersökning om man fått diagnosen RP, dels med tanke på att kunna förstå sin sjukdom bättre, dels med tanke på eventuellt kommande behandlingar. För närvarande är det just genterapi som kommit längst bland de olika forskningsspåren och det är alltså en av anledningarna till att det är viktigt att ta reda på exakt vilken genotyp man har.

Överläkare Sten Kjellström vid Skånes universitetssjukhus föreläste om sin genterapiforskning. 2003 fick Sten möjlighet att åka över till National Institute of Health i USA för att arbeta med genterapi för ärftlig retinoschis. Sten är en av ganska få som har varit med hela vägen vid utveckling av en genterapibehandling, och har varit ansvarig i Sverige för Drugsford-projektet

Jana Holstanova, forskare vid avdelningen för kognitionsvetenskap, Lunds universitet, liksom ordförande i punktskriftsnämnden vid MTM (Myndigheten för Tillgängliga Medier) talade om sin forskning om syntolkning. Förra året kom hon och hennes kollegor ut med den första boken om syntolkning "Syntolkning Forskning och praktik". Den finns som talbok via MTM-Legimus och som punktskrift. Boken finns att ladda ned som pdf på: www.lucs.lu.se/LUCS/166/LUCS166.pdf

4-5 november, Höstmöte, Tollare folkhögskola, Nacka

I november samlades ett trettiotal deltagare till höstmötet på Tollare folkhögskola, i Nacka utanför Stockholm. Eva Nilsson från Myndigheten för tillgängliga medier presenterade sin verksamhet och även de lokala bibliotekens viktiga stödande roll för att tillhandahålla böcker och information på ett tillgängligt sätt informerades om. Det studiecirkelmateriel som bygger på boken "Att leva med RP" presenterades och under våren 2018 kommer den första studiecirkeln i skarpt läge att genomföras, efter tidigare pilot.

Forskaren Emma Ehn, verksam vid Karolinska Institutet, föreläste under höstmötet om klinisk genetik. På ett pedagogiskt sätt presenterade hon genetikens grunder. Gemensamt för alla RP-gener är att de påverkar näthinnsans synceller på olika sätt. Hur de påverkas beror på vilken gen som är defekt.

Retina International

Svenska RP-föreningen är fullvärdig medlem i den internationella paraplyorganisationen Retina International, vars syfte är att främja forskning inom degenerativa näthinnesjukdomar och att stödja internationellt samarbete mellan RP-föreningar. 2014 beslutades det att Retina International skulle gå från en ideellt arbetande organisation till att starta ett sekretariat. Irländska RP-föreningen Fighting Blindness erbjöd sig att dela med sig av sina lokaler till RI, och det beslutades att Avril Daily skulle bli chef för RI:s sekretariat. Ordföranderollen kommer fortsätta att finnas kvar och kommer fortsätta på ideell basis, men det administrativa arbetet har flyttats till kansliet. Vår styrelseledamot Caisa Ramshage sitter även med i RI:s management committee, motsvarande styrelse, på internationell nivå.

RI har under 2017 publicerat en "vitbok" angående Patient Reported Outcome Measures, alltså hur man ska mäta patienternas upplevelse av effekter av behandlingar. Det är en sak att mäta att en näthinna blivit tjockare efter en behandling, men frågan som myndigheter/försäkringsbolag ställer är om patienter upplever om deras syn har blivit bättre så att de får ett bättre vardagsliv.

Man har också publicerat en verktygslåda för gentester som kallas Red Alert, där red står för "rare eye diseases" (ovanliga ögonsjukdomar). Verktygslådan består av text som beskriver grunderna i genetic, utvecklingen av genetiska tester och var man kan komma åt dem.

RI har också varit med och grundat det europeiska nätverket ERN-EYE (European Reference Network for rare eye diseases).

RI Management Committee träffades i Barcelona i samband med Euretina-konferensen. I samband med detta ordnade RI en träff (Retina International Network of Partners Meeting), där företag som tar fram behandlingar för RP-sjukdomar deltog. Företagen som närvarade var Retina Implant, Pixium, Spark Therapeutics, GenSight, Shire, Roche, Novartis och NightStar.

Nordiskt samarbete

Det finns även ett samarbete mellan de nordiska länderna, där samtliga länder utom Danmark är med i RI. Danmark är dock möjligen på väg tillbaka till RI, vilket ska beslutas om vid nästa General Assembly inom RI, februari 2018. Under året ägde det nordiska mötet rum i Finland 15-16 september. Tyvärr hade vi från Sverige inte möjlighet att skicka någon representant, men en av våra styrelseledamöter deltog per telefon på en del av mötet. Som del av det stående programmet presenterade de olika nordiska föreningarna vad som pågår i sina respektive länder och förbund. Förutsättningarna ser av skilda skäl lite olika ut i de nordiska föreningarna, där de danska och isländska RP-föreningarna visserligen har en egen styrelse men är en integrerad del av sina länders respektive synskadeorganisationer, olikt fallet i Finland, Norge och Sverige.

Lokal verksamhet

RP-grupp Väst

Under 2017 har RP-grupp Väst annonserat tre sammankomster, varav en dessvärre blev inställd. Vid RP-föreningens årsmöte i Skåne på våren var det ett antal nya medlemmar med från Göteborgstrakten, som sedan även slutit upp vid träffar i Göteborg. Antalet aktiva i gruppen verkar således åter öka något vilket är glädjande.

Under våren gjordes en räkkryssning ut till Vinga. Ett femtontal följde med på denna härliga kryssning, då vi förutom att frossa i räkor även fick möjlighet att gå i land på Vinga, och ta en promenad upp mot Vinga fyr.

Sedan var tanken att hösten skulle inledas med att gå på stand up-show med Johan Seige och Jesper Odelberg. Tyvärr blev showen inställd pga. sjukdom, men vi hoppas att det blir en ny chans under 2018.

Året avslutades sedan traditionsenligt med en glöggkväll på Dalheimers hus i början av december. Henrik och Ove från ICAP var inbjudna och visade några nya hjälpmedel, t.ex. Orcam som rönt stort intresse. Orcam är ett nytt tekniskt hjälpmedel där en liten smidig kamera sätts fast på glasögonen och man kan sedan få text från t.ex. tidning, skärm eller skyltar uppläst för sig. Det finns även en funktion för ansiktsigenkänning.

Gruppen har ett visst samarbete med SRF Göteborg och får vid behov bl.a. låna SRFs lokaler i Dalheimers hus, Göteborg. Gruppen har fått bidrag från De Blindas Vänner under året till de olika aktiviteterna. Ansvariga för aktiviteterna i Göteborg har varit Susanne Mirshahi och Camilla Svensson.

Stockholmsgruppen

Det har inte varit några träffar i Stockholmsgruppen under 2017, men man bidrog till att organisera en bussresa för boende i Stockholm till årsmötet i april.

Skånegruppen

Under sommaren träffades Mikael Junklo, Lars Bergkvist och Anders Månsson i syfte att bilda en arbetsgrupp för att anordna en träff för RP-medlemmar i Skåne samt deras anhöriga. Efter träffen utökades arbetsgruppen med Stina-Bodil Andersson.

Träffen beslutades äga rum den 29 oktober på Staffanstorps Gästis. Totalt deltog 27 medlemmar med anhöriga på träffen. Träffen möjliggjorde för alla att lämna synpunkter och diskutera om aktiviteter i Skåne framöver. Många ansåg att vi bör träffas minst en gång per år, samt dela upp så anhöriga får tillfälle att träffas och utbyta erfarenheter.

Gästis erbjöd väldigt bra service och förslag framfördes att även nästa träff ska förläggas till samma lokal.

Örebrogruppen

Det har inte varit några träffar i Örebrogruppen under 2017.

Retinanytt

Retinanytt, som är föreningens medlemstidning, har under året utkommit med fyra nummer. Det är lika många nummer som förra året. Upplagan är på cirka 550 exemplar i svartskrift och cirka 150 på CD. Att upplagan är större än antalet medlemmar beror på att Retinanytt går ut till cirka 100 personer inom främst ögonvård och länstaltidningar. Under året har redaktörskapet för tidningen delats mellan Caisa Ramshage och Karl-Fredrik Ahlmark, som ansvarat för två nummer vardera.

Våra böcker

Under året har våra böcker fortsatt att vara en uppskattad del av vår verksamhet och gett oss bra uppmärksamhet. De har t.ex. spridits inom rehabiliteringsverksamheten i Sverige och är rekommenderad litteratur vid utbildningen för synpedagoger i Härnösand.

Föreningens webbplats

Föreningens webbplats har under året underhållits och uppdaterats löpande med information och tekniska uppdateringar. Efter mindre justeringar har formulären använts till höstmöte och kan nu användas för möten framgent.

Lokal och administration

Föreningen hyr ett kontorsrum på Gotlandsgatan 44 i Stockholm. Under året har styrelsen fördelat ut kansli- och administrativa arbetsuppgifter på styrelsen, som arbetar ideellt. Bokföring och posthantering har köpts in på konsultbasis. Detta har medfört visst merarbete för styrelsemedlemmarna, men arbetsmängden är hanterbar. Styrelsen prioriterar medlemmarnas kontakt med föreningen, vilken trots avsaknad av kanslist har kunnat fortgå via telefon och epost.

Föreningens ekonomi

Föreningens ekonomi är fortsatt stabil. Årets verksamhet resulterade i ett överskott om 19 405 kronor. De totala intäkterna uppgick till 317 066 kronor, en minskning med 19% jämfört med 2016. Kostnaderna minskade med 14% till 297 000 kr.

Föreningen fick dessvärre avslag på två ansökningar till SRF men fortsatte att erhålla det högsta administrativa bidraget. Vi är den största branschföreningen ansluten till Synskadades riksförbund idag. Försäljning av föreningens böcker minskade jämfört med föregående år och uppgick till 1 275 kronor.

Kostnaderna för vår lokal i Stockholm har under året kommit ner på den nya förväntade nivån efter flytt och omförhandling.

Föreningen har blivit beviljad medel av Synskadades Stiftelse för vår närvaro på Retina International 2018 på Nya Zeeland.

Glädjande nog har vi också blivit beviljade ett bidrag av KMA (Kronprinsessan Margarethas arbetsnämnd) för vårt höstmöte. Detta kommer rekvireras under 2018.

Läs mer om föreningens ekonomi i nedanstående resultat- och balansräkning.

Föreningens forskningsfond

Vi är glada att under 2017 ha bidragit med 200 000 kr till Ögonfonden. Föreningen bidrar kontinuerligt, dels via Ögonfonden (Synfrämjandets forskningsfond), dels genom föreningens stipendier, till forskning om RP och relaterade ögonsjukdomar. På Ögonfondens hemsida www.ogonfonden.se finns information om de forskningsprojekt som erhållit anslag under 2017. Föreningens böcker, "Att leva med RP" och "Mitt liv en berg- och dalbana" bidrar till forskningsfonden med 75 respektive 50 kronor per sålt exemplar. Under 2017 genererade bokförsäljningen 1 275 kronor till forskningsfonden. 13 st "Att leva med RP", och 6 st "Mitt liv en berg-och-dalbana" såldes under året.

Forskningsfonden har under 2017, utöver ovanstående från bokförsäljningen erhållit gåvor om sammanlagt 11 100 kr.

Sammantaget uppgick behållningen i forskningsfonden till 654 973 kronor vid årets slut. Fondens tillgångar fördelar sig på följande sätt:

Nordea, Plusgiro	466 913
Nordea, Aktielikvidkonto	134 763
SEB, Likviditetsfond	0*
RP-föreningen, fordran	53 297
Totalt	654 973

RP-föreningen 2017 Resultaträkning

	2017	2016
INTÄKTER		
Medlemsavgifter	163 000	162 175
Administrativt stöd - SRF	100 000	112 000
Materialförsäljning	2 791	3 155
Års- höstmöten	51 000	23 700
Övriga Intäkter	275	86 986
Summa intäkter	317 066	388 016

KOSTNADER

Års- höstmöte	56 673	13 383
Lokala träffar	4 153	13 326
Styrelse/AU-möten	14 591	10 410
Stipendier	3 000	0
Konferens RI	0	45 986
Medlemsavg RI	26 232	28 261
Medlemsavg SRF	28 900	29 450
Övriga resor o konf	600	1 621
Personal	43 375	46 896
Lokal	25 200	37 200
Kontorsmaterial	0	330
Telefon	2 370	4 928
Internet/hemsida	270	1 539
Porto	1 062	9 753
Övrig administration	1 360	0
RetinaNytt	83 637	71 990
Övrig information	703	16 875
Bank- och Plusgiro	2 758	1 003
Övriga kostnader	2 775	11 951
Summa kostnader	297 660	344 901
Resultat före avsättningar	19 405	43 115
Avsättning	0	42 000
Resultat	19 405	1 115

RP-Föreningen 2017 Balansräkning

	2017	2016
TILLGÅNGAR		
Kassa /kontant	0	0
Nordea Plusgiro	144 172	213 861
Nordea, Företagssparkonto	95 930	95 930
Diverse fordringar	9 325	0
Övriga tillgångar	52 478	0
Summa tillgångar	301 905	309 791

SKULDER OCH EGET KAPITAL

Förutbetalda medlemsavgifter	0	1 100
Skuld till Forskningsfonden	53 607	53 332
Skuld till Stockholmsgruppen	38 324	48 915
Reserv Ungdomsverksamhet	21 640	21 640
Övriga reserver	67 808	67 808
Övriga skulder	0	16 865
Balanserat resultat	100 120	99 006
Årets resultat	19 405	1 115
SUMMA SKULDER OCH EGET KAPITAL	301 905	309 791

REVISIONSBERÄTTELSE

Jag har granskat föreningens räkenskaper för perioden 2017-01-01 – 2017-12-31 och funnit att de är i god ordning. Intäkter och kostnader har stickprovsvis granskats mot verifikationer och tillgångar och skulder per bokslutsdagen har granskats mot underlag. Mot förvaltningen och föreningens verksamhet i övrigt enligt förda protokoll finns enligt min bedömning ingen anledning till anmärkning. Jag föreslår därför årsmötet att ge den avgående styrelsen ansvarsfrihet för den period som revisionen omfattar.

Göteborg den 18 februari 2018

Annika Lindberg

Styrelsen gav i januari i uppdrag åt föreningens revisorssuppleant att genomföra en revision. På grund av detta har jag valt att inte göra någon egen revision för perioden 2017-01-01 till 2017-12-31, och jag kommer heller inte att lämna någon revisionsberättelse.

Stockholm den 19 februari 2018

Markus Pilenvik

Styrelse, revisorer och valberedning

Styrelsen har sedan årsmötet i april haft följande sammansättning:

Ordförande: Henrik Rüffel 2018

Vice ordförande: Karl-Fredrik Ahlmark 2018

Kassör: Oscar Persson 2019

Ledamot: Caisa Ramshage 2018

Ledamot: Fères Mourali 2019

Ledamot: Mikael Jungklo 2019

Ledamot: Erika Larsson 2018

Ersättare: Thomas Rönnberg 2018

Ersättare: Anders Månsson 2018

Revisorer**Revisor: Marcus Pilenvik 2018****Ersättare: Annika Lindberg 2018****Valberedning****Sammankallande: Göran Westerberg****Ledamot: Ami Freij****Ledamot: Kerstin Söderberg****Ledamot: Camilla Svensson****Styrelsens arbete**

Styrelsen har under året haft fem protokollförda sammanträden, varav tre på kontoret i Stockholm och två per telefon, vid sidan av ett konstituerande möte och ett AU-möte.

Ett varmt tack!

Vi vill avslutningsvis tacka alla som på olika sätt stöttat och hjälpt oss i vår verksamhet. Ett varmt och stort tack vill vi rikta till våra medlemmar som bidragit till Forskningsfonden. Vi vill även tacka våra ögonprofessorer och forskare som gärna delar med sig av sin värdefulla kunskap till oss och på ett mycket uppskattat sätt bidrar till att vår verksamhet blir till stor nytta för våra medlemmar.

Stockholm i februari 2018**På styrelsens uppdrag****Henrik Rüffel och Karl-Fredrik Ahlmark**

**RP-föreningens
forskningsfond**

Plusgiro 24 75 19-2



Patient reported outcome measures in retinal degenerations

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

Under Retina International-konferensen i Auckland talade professor Elise Heon från Toronto om det som kallas för Patient reported outcome measures (även förkortat PROMs).

Det handlar om ett perspektiv som värderar patienternas upplevelser, behov och förutsättningar. När Heon började arbeta kliniskt med RP-patienter för ett tjugotal år sedan var det vanligt om en blev diagnostiserad med RP,

då skulle en automatiskt bli blind eller att en inte borde skaffa barn (antingen med tanke på ärftligheten eller förekommande att läkare ofta rakt upp och ned, utan att beakta vare sig patientperspektivet eller den faktiska grunden för sina uttalanden,

kunde säga att eller att en inte ansågs vara en lämplig förälder). Heon intygade att hennes patienter aldrig skulle mötas av sådana grundlösa antaganden och just patientperspektivet har väg-lett Heon i hennes både kliniska och forskande gärning. Heon betonar just vikten av att lyssna in patienten, att se människan bakom patienten och att undvika icke-vetenskaplig "top down"-kommunikation. Ögat är faktiskt en del av en människa och inget isolerat, vilket många läkare tyvärr glömmer. Varför gör vi kliniska försök? Varför går vi inte fortare framåt för att lansera behandlingar? Skälet är helt enkelt patientperspektivet – att undvika men för patienterna är det grundläggande motivet till att modellen med kliniska försök har byggts upp.

Heon illustrerar detta med en karikatyr där en läkare säger till en person att av denna behandling har vi inte sett några biverkningar när vi har provat den på möss. Det var bara det att när den provades på människan i karikatyren, gjorde behandlingen att människan förvandlades till en mus...Det är nödvändigt med en ömsesidig dialog mellan läkare och patienter, där bådas perspektiv beaktas, för att gå framåt på ett säkert sätt. Dialogen måste också säkerställa att rätt slags förväntningar iakttas. Heon berättar om ett fall där en patient som diagnostiserats med RP ansåg att läkaren misslyckats eller gjort honom illa när det uppdagades hur dålig syn patienten hade, varvid läkaren rekommenderade att han skulle sluta köra bil, när patientens förhoppning var att kunna se bra igen.

Det handlar om en balans mellan förväntningar och att kommunicera realistiskt, ändamålsenligt och holistiskt. Det finns ingen lösning som fungerar för alla patienter, t.ex. skiljer det sig väldigt mycket i behov, förutsättningar och upplevelser beroende på ålder, kön, kultur, nationalitet osv. Exempelvis kan många gånger föräldrar bekymra sig och oroa sig mer för sina barn än vad barnen själva gör, då unga barn ännu inte har impregnerats av våra samhällens föreställningar av normalitet. Barns upplevelser av nöjdhet och acceptans är vitt skilda mot vad vuxnas är. Just vid deltagande i kliniska försök är det därför väldigt viktigt att barnen själva får komma till tals och uttrycka en vilja till och förståelse för deltagandet.

Vad som är mest betydelsefullt finns det inget enhetligt svar på, utan det är det just dialogen med patienten utifrån detta perspektiv med betoning på människan som ska generera, där patienten själv måste vara aktiv och reflektera kring.

Vad vi anser som en faktisk förbättring i livskvalitet beror på ett stort antal parametrar såsom t.ex. ålder, kultur, kön, intressen, liksom sjukdomsstadiet. Just det senare är något som Heon menar att forskare inom degenerativa näthinnesjukdomar varit svaga på, att faktiskt definiera mer precisa sjukdomsstadier. Ingen seriös läkare skulle sätta in en behandling mot cancer utan att först definiera det faktiska och individuella stadiet av förloppet. Det är en av de stora utmaningarna inför framtiden just som behandlingar nu börjar att bli tillgängliga.

Kliniska försök – erfarenheter från Spark Therapeutics och Luxturna

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

Jean Bennett, en av världens ledande RP-forskare (som för övrigt tillägnades en utmärkelse av Retina International för sina insatser för RP-forskningen, i samband med konferensen i Auckland) talade bland annat om att identifiera deltagare till kliniska försök.

Enligt Bennett utgörs kliniska försök av huvudsakligen tre komponenter: vetenskaplighet, infrastruktur och deltagare. Den vetenskapliga komponenten utgörs av de olika spår i forskningen som bedrivs, där i princip alla spår har kommit till stadiet av kliniska försök – även om alla inte varit lika framgångsrika.

Nestor Gerald Chader summerade vid slutet av konferensen de sex breda forskningsspår som det bedrivs omfattande forskning på, där han delar in dem i tre spår som primärt tillämpliga för personer med långt gånge RP eller ingen syn kvar alls: 1) transplantationer (direkta eller stamceller), 2) artificiell vision och 3) optogenetik. Om patienten fortfarande har fotoreceptorer kvar, finns andra strategier att tillämpa, och de tre spår han klustrar däri är:

4) tillväxtfaktorer och elektrisk stimulans, 5) antioxidanter samt 6) genterapi.

Vad gäller infrastrukturen krävs enligt Bennett omfattande mänskliga resurser i det kliniska teamet, liksom laboratorier, datorer, analysutrustning samt sätt att analysera data utan att kränka deltagares integritet, liksom även kontrakt och avtal med såväl lokala sjukhus och/eller företag, samt från inblandade myndigheter, där inte bara läkemedelsmyndigheter är involverade utan även exempelvis myndigheter som

ansvarar för dataskydd eller integritetsfrågor, vilkas godkännande kan behövas, beroende på landets lagstiftning. Det är enligt Bennett en enorm pappershantering, vilket en kanske inte tänker på intuitivt när en läser om kliniska försök.

Den tredje delen är deltagarna själva. Det krävs generellt naturalföloppsstudier för att sätta upp kriterier för deltagande. Ett grundkriterium är personer som kan förväntas få en förbättrad syn genom behandlingen. Sedan ska utvalda personer även kunna avvara tiden det tar i anspråk att delta, vilket inte alltid är så lätt åtgärdat. När barn är inblandade är det också helt avgörande att de inte tvingas in i försök av sina föräldrar, utan att barnen själva förstår och vill delta. I vanliga fall avger alla deltagare ett så kallat informerat samtycke till deltagande, medan barn enbart avger ett samtycke, men enskilda samtal sker med barn innan beslut om deltagande tas.

För ett tiotal år sedan, när det första kliniska försöket inom genterapi för ärftliga näthinnesjukdomar påbörjades, var enbart en handfull personer deltagande.

Idag är enligt Bennett 707 personer med i olika försök som pågår på trettio olika ställen och under 2018 beräknar hon att ytterligare drygt hundra personer kommer att påbörja nya försök. I dag känner vi till runt 260 olika gener som orsakar RP-relaterade sjukdomar. De genterapiförsök som bedrivs har huvudsakligen inriktas sig på RPE65 och LCA. Bennett ställde sig frågan om det är slöseri att så många resurser har lagts ned på så få gener. En skulle kunna tänka sig det, då det handlar om riskminimering, med tanke på de höga kostnaderna att genomföra kliniska försök, men den stora förhoppningen enligt Bennett är att metoder som utvecklas ska kunna gå att generalisera till fler gener. Det är dock oerhört viktigt att gå långsamt och metodiskt framåt, där säkerhet och trygghet för patienterna garanteras.

För tio år sedan var företag inte intresserade av att utveckla behandlingar från grunden för dessa sällsynta sjukdomar, men Bennetts förhoppning är att Luxturna ska trigga utvecklingen framåt, som ett sätt att visa att det går att samarbeta mellan företag och den akademiska världen och att den vägen få ned kostnaderna. I vanliga fall kostar kliniska försök 1,2-1,8 miljarder dollar att utveckla från scratch, men Luxturna-behandlingen har totalt kostat 21 miljoner dollar, tack vare samarbetet och tack vare att de kunde gå snabbt på fas III och hoppa över förberedande naturalförloppsstudier.

Bennetts största rädsla är att någon som inte följer vetenskaplig rigorositet ska göra något som underminerar ansträngningarna om seriositet hos alla andra dedikerade forskare.

Ett chip i ögat breddar inga trottoarer - Retina International 2018 ur ett anhängarperspektiv

Av: Beatrice Ahlmark Tyrenberg, ledsagare och seende maka

För det första så vill jag tacka för att jag fick chansen att åka med som ledsagare under Retina International 2018 i Auckland, Nya Zeeland. Både själva konferensen, dess ämnen, människor som var där, och landet den hölls i, är med säkerhet sådant som jag annars inte fått chansen att stöta på. Jag hade redan när jag skummade igenom konferensprogrammet förstått att fokuset skulle komma att ligga på forskning, men jag var ändå inte beredd på hur mycket prat det

skulle bli om att hitta en bot mot olika former av RP och andra, relaterade, ögonsjukdomar. Som patient och patientförening kan jag självklart förstå att det är just de senaste rönen och kliniska studierna som hamnar i fokus, men ur ett ledsagar-, och kanske framför allt anhängarperspektiv, känns det om än aktuellt så ändå ganska fjärran. Därför hade jag kanske också förväntat mig fler bitar om att hantera RP under de olika föredragen. John Hull skriver i sin biografi "Touching the Rock" om hur hans fru aldrig blickar bakåt.

Hennes fokus ligger istället hela tiden, skriver John, på "the next step" - nästa steg - i en väldigt praktisk bemärkelse. I takt med att hennes makes syn förändras, och han själv fördjupar sig allt mer i seendets medicinska, filosofiska och religiösa aspekter, har hon fullt upp med att rodda vardagsliv och hjälpmedel. Medan Johns nästa steg handlar om ett ytterligare inskränkt synfält, blir makans nästa steg konsekvenserna detta kommer få i deras vardag. Vid något enstaka tillfälle hörs frun, på de band som John talade in som dagbok och som senare la grunden för hans biografi, säga att hon har en känsla av att hennes man är på väg någonstans dit hon inte kan följa honom. Helt kort funderar hon över att göra sig av med sitt eget seende för att sällskapa honom in i blindheten, men kommer snabbt till sans och återgår till praktikaliteterna. Någon i familjen måste ju ha koll på trottoarkanterna. På något vis känns det som om denna betraktelse utgör essensen för även mitt anhängarperspektiv.

Eftersom jag aldrig kan förstå hur det är att inte se, fokuserar jag istället på vad som ligger inom min egen förståelsehorisont, och landar i vad jag faktiskt kan göra. Emedan det således var väldigt intressant att få insyn i den senaste ögonforskningen under Retina International 2018, befinner den sig (ännu) inte inom ramen för vad som är direkt praktiskt tillämplbart för mitt (och min makes) nästa steg. Den för egen del största behållningen med konferensen var därför snarast de kaffe-pauser i föreläsningarna då jag fick tillfälle att lyssna på de andra delegaternas och anhörigas strategier för att tackla sin omgivning i en värld där seendenormen fortfarande är stark. Så kan jag t.ex. få tips om hur jag tydligare kan kontrastmarkera köksskåpen, och konkret förbereda för nästa steg i livet; då blir det också lättare att vara öppen för och lyssna till det som forskarna på sitt håll gör.



Ove visar hjälpmedlet Orcam och Tina är testperson.

Sparks genterapi och framtida behandlingar

Av: Caisa Ramshage

Daniel Chung från företaget Sparks Theurapeutics som tagit fram den första genterapin för RP (RPE65-behandlingen Luxturna) föreläste på RI-konferensen om genterapier.

De genterapier man arbetar med idag handlar alla om att man lägger till genfunktioner, de tar alltså inte bort den gen som fungerar dåligt, utan man lägger till en som fungerar bra.

Sättet man för in en gen i ögat är med hjälp av en vektor, man kan se det som ett transportmedel, en liten taxi eller en stor buss. Små gener kan man få in med taxi, men de stora måste man använda en buss för att få in. Vektorn är oftast ett virus där man har plockat bort den del som orsakar sjukdom, så det som återstår är dess förmåga att duplicera sig och att ta sig in i celler.

För att genterapi ska fungera så måste det finnas näthinneceller kvar. Man kan tänka sig näthinneceller som ett tomt lägenhetshus där trappor, fönster och rörledningar finns kvar men alla hyresgäster har flyttat ut. Genterapin kan se till att det kommer in gener – hyresgäster – in i näthinnan igen.

Kliniska försök som genomförs innan en behandling godkänns måste genomgå olika faser, fas 1 till och med fas 3. För Luxturna påbörjades fas 1 redan 2007 och fas 3 påbörjades 2012 och avslutades 2015.

Till sist godkände amerikanska läkemedelsverket Luxturna i december 2017. Alltså tog det 10 år från fas 1 till godkännande. Det kan låta deprimerande när man vet att varje genetisk variant av RP behöver genomgå kliniska försök, men Daniel trodde att det kommer gå något snabbare med kommande genterapier. Orsaken till det är att man dels fått fram ett standardiserat sätt att mäta synförbättring för oss med RP, det är ju inte alltid synskärpan som förändras för oss, utan oftast synfältet.

De frågeformulär som man har använt till andra ögonsjukdomar för att avgöra om patienten fått en förbättrad livskvalité stämmer inte alltid på oss. Framför allt i fallet Luxturna där man har genomfört tester på barn, för dem är frågor om bilkörning och hur svårt de tycker det är att sminka sig totalt ovidkommande. Så man har fått ta fram ett nytt frågeformulär för vår patientgrupp.

Just nu pågår det nio kliniska försök med genterapi för RP, så det kommer med all säkerhet fler genterapibehandlingar framöver.



*We literary made
it to the other side of
the world*

Nytt lösenord till medlemssidorna på hemsidan

Under mars månad kommer vi att byta lösenord till de medlems-skyddade delarna av vår hemsida. Vi kommer att skicka ut det nya lösenordet via epost till samtliga prenumeranterns registrerade epost-adresser.

Vet du med dig att du har bytt epostadress, att du inte har någon epostadress eller skulle det visa sig att du under mars månad inte mot-tar ett mejl med nytt lösenord från föreningen, vänligen kontakta då oss för att uppdatera dina uppgifter. Epost: adm@retina-sweden.se eller telefon: 08-702 19 02.

Smarta textilier för dövblinda

Av Bengt Vilhelmson

SUITCEYES heter ett EU-projekt som har startat 2018. Projektet har som mål att utveckla smarta textilier som ger dövblinda nya möjligheter att kommunicera med omvärlden. Textilierna ska agera som ett kommunikativt gränssnitt.

”SUITCEYES” står för: Smart, User-friendly, Interactive, Tactual, Cognition-Enhancer that Yields Extended Sensosphere. Högskolan i Borås koordinerar projektet som innefattar lärosäten och företag från sju olika länder. Nasrine Olson, universitetslektor vid högskolan i Borås är projektkoordinator.

Med hjälp av sensorer och annan teknologi ska plagget ta in information om omgivningen och vad som händer omkring personen. Med speciella vibrationer eller värmesignaler ska textilierna förmedla information till bäraren. Informationen ska utöka användarens rumsuppfattning och möjlighet till lokalisering. Personer med enbart synned-sättning kan därför också ha nytta av projektet.

Ett förväntat resultat är att utöka och förbättra användarens kommunika-tionsformer via ett haptiskt språk, alltså ett språk som använder beröring och rörelse. Ett haptiskt språk kan innebära att en vibration eller en värmesignal på kroppen berättar en speciell sak. Det kan vara att tala om att någon tittar på bäraren, eller var bollen personen tap-pade befinner sig i rummet.

Forskarna i projektet ska ta fram en prototyp av smarta textilier som man hoppas att de medverkande företagen sedan kan utveckla till produkter.

Den teknologi som tas fram kommer även kunna användas inom andra om-råden tror Nasrine Olson. Det kan vara inom elitidrott där tränaren kan överva-ka idrottarens rörelser. Det kan också vara i miljöer där man behöver jobba med begränsad syn som vid dykning och brandsläckning.

Källor: Högskolan i Borås, Suitceyes.eu

**RP-föreningens
forskningsfond**

Plusgiro 24 75 19-2



PÅ GÅNG

Fikaträff i Jönköping 27 mars

Vi samlas på ett café i Jönköping tisdagen 27 mars klockan 17:30 . Ämnet är fritt och föreningen bjuder på fika. Vi stannar så länge vi får, och det finns saker att prata om.

Anmäl dig senast en vecka innan till Oscar på, oscar@nmcs.se alternativt 070 313 37 37. Hör av er om ni har funderingar eller tips på ett bra fik som vi kan vara på.

**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

Inbjudan till RP Skånes vårmöte

Härmed inbjudes medlemmar med RP till en ny, trevlig brunch-träff i Staffanstorps Gästgivaregård. Evenemanget i oktober slog så väl ut att vi är redo för att göra om det.

Detta händer. Söndagen den 13 maj mellan 11.00 -14.00.

Eftersom våra ansökningar till olika fonder inte är klara vet vi inte vad kostnaden per person blir men som högst, 175 kr/person.

Resersättning utgår ej.

Mötet börjar med en kort presentation av oss alla.

Vi tänkte oss följande:

-Att dela upp oss i 2 grupper, en med synskadade och en med seende

-Att i dessa grupper utbyta tankar och erfarenheter, dels av att vara synskadad dels av att vara anhörig/vän/ledsagare till en person med RP

Vi är även öppna för förslag till aktiviteter.

Hoppas vi ses då hälsar, Anders Månsson, Lars Bergqvist, Mikael Jungklo och Stina-Bodil Andersson

Anmälan bör ske senast fredagen den 27 april till:

Mikael Jungklo 070 616 68 15 Mjungklo@gmail.com

Stina-Bodil Andersson 070 239 76 26 Stina.bodil@telia.com

Välkommen på RP-träff i Jönköping!

Syncentralen i Jönköpings län inbjuder till träff för dialog och erfarenhetsutbyte torsdagen 31 maj 2018 kl 15.00-17.30 i konferensrummet Cymbalen, Länssjukhuset Ryhov.

Syncentralen kommer att informera och önskar även synpunkter gällande kommande rehabiliteringsprogram för diagnosgruppen RP eller RP-liknande tillstånd. Det kommer också finnas möjlighet till erfarenhetsutbyte i mindre grupper och det bjuds på fika.

För mer information och anmälan, hör av dig till kurator Margareta Svensson på telefon 010-242 16 44 eller via mejl: margareta.l.svensson@rjl.se