



Retinanytt 2017:4

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

oktober - december

Att träffas

Mireya Morris och Lotten Ewill berättade på höstmötet om hur de fick sina diagnoser och om hur livet direkt efter blev som en berg- och dalbanetur. De har båda varit med i gruppen som tagit fram studiecirkelmateriel och att träffa andra och prata om RP har gjort turen lite lugnare.

Ett av RP-föreningens viktigaste mål är att just ge oss medlemmar möjlighet att träffa andra, men eftersom vi inte har någon anställd så behöver vi medlemmar starta igång träffar. Ett sätt att träffas kan vara att starta en studiecirkel, man kan kontakta antingen SRF eller sitt lokala studieförbund för att få hjälp att dra igång en cirkel och ordna lokal.

Man kan också höra med Syncentralen om de har möjlighet att hjälpa till att ordna träffar för retinitiker.

Studiecirkelmaterialet är en handledning som heter "Från chock till chans" och utöver det så använder man sig av de två böcker som föreningen har gett ut, "Att leva med RP" och "Mitt liv en berg- och dalbana".

Föreningen har en mindre summa pengar som man kan ansöka om för att starta lokala träffar, och vi kan också hjälpa till med att ta fram en lista med medlemmar som finns i närheten där du bor. Så gå framåt – gå i cirkel!

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
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 2017:4

oktober-december

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Alla kan spela fotboll!
- 4 RP och ärftlighet
- 5 Årsmöte 2018 i Borås
- 6 Myndigheten för tillgängliga medier
- 7 Myter och möjligheter
- 9 Bestående effekt tre år efter
genterapibehandling
- 11 Hemsedal med guide
- 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.

Alla kan spela fotboll!

av Göran Ringblom

Alla kan spela fotboll. Det påstår åtminstone Mark Blake, som driver en verksamhet five-a-side, som det kallas i parasportsammanhang.

Mark kan emellertid erkänna att dövblinda har svårt att delta i denna sport. I Mälarhöjden finns en fotbollsplan där sporten kan utövas. Man spelar med femmannalag där alla spelare utom målvakten är helt blinda eller har bindel för ögonen. Spelplanen, som är av handbollsstorlek, omges av en drygt en meter hög rink.

Fotbollarna som inte är billiga, cirka 50-70 euro, innehåller ett antal skallror för ljudlokalisering. Vissa seende runt planen skriker instruktioner till spelarna samtidigt som dessa kommunicerar inbördes. Eftersom målvakterna är seende är det inte särskilt lätt att få in bollen i målet. Detta berättade den mycket entusiastiske Mark vid RP-föreningens höstmöte 2017.

Den här gången var mötet förlagt till Tollare folkhögskola i Nacka utanför Stockholm. Personligen tyckte jag väl att miljön var en smula otillgänglig med många trappor och flera olika byggnader att förflytta sig emellan.

Eva Nilsson från MTM, Myndigheten för tillgängliga medier, gjorde reklam för användningen av Legimus, dvs. katalogen för talböcker m.m.

Det har visat sig att sökfunktionerna i Legimus är bristfälliga. Enligt Eva arbetar myndigheten med att förbättra dessa funktioner.

Det bjöds också på två medicinska föreläsningar. Emma Ehn, läkare på Karolinska Universitetssjukhuset, berättade om genetik och institutionen för klinisk genetik och dess arbete. Det visade sig att Gregor Mendels gamla genetiska lagar fortfarande håller måttet.

Överläkare Hammurabi Bartuma från S:t Eriks ögonsjukhus i Stockholm berättade om framsteg inom stamcells-forskningen. Dessutom hann han med att beröra andra intressanta forskningsområden som genteknik och ögontransplantationer.

Dessa båda föreläsningar behandlas på annan plats i tidningen.

Mireya Morris presenterade det studie-cirkelmateriel som nu färdigställts och testats. Det bygger på den utmärkta RP-boken "Att leva med RP". Medlemmarna uppmanades att förkovra sig genom denna studiecirkel.

Naturligtvis förekom det också de fasta punkterna för ett höstmöte, nämligen budget, verksamhetsplan och fastställande av årsavgift för år 2018.

Årsmöte 2018 i Borås

Svenska RP-föreningen välkomnar sina medlemmar och andra till en sprudlande helg på Fristad Folkhögskola strax utanför Borås under helgen 21-22 april 2018 för årsmöte. Traditionsenligt hålls årsmöteshelgen under våren och med tanke på all ny grönska som väntar oss under denna säsong, samt allt nytt som livet med RP kan innebära kommer helgens tema att vara "En ny start!" Spännande och givande föreläsningar utlovas och mer information kommer att dyka upp längre fram i Retinanytt, på hemsidan och på facebook. Självklart kommer helgens tema gälla både ur retinitikers och anhörigas synvinkel så boka upp denna helg redan nu och så ses vi i Sjuhärad!

Tack för alla gåvor!

Vi vill tacka alla medlemmar som under året skänkt gåvor till forskningsfonden. Under 2018 kommer RP-föreningen att via Ögonfonden dela ut stipendier om 200 000 kronor. Om det inte vore för alla generösa bidrag under året så vore inte dessa stipendier möjliga. Ibland kommer det in pengar för att våra medlemmar bett sina släktingar och vänner att uppvakta med en gåva till forskningsfonden, ibland i form av testamenten och ibland bara för att man har möjlighet att ge 50 kronor den här månaden. Så återigen ett stort tack för ditt bidrag till RP-forskningen!

Har vi din mailadress?

Vi vill försöka hålla nere föreningens kostnader och underlätta administrationen, därför vill vi gärna ha en mailadress till dig. Hör gärna av dig till kansliet med din mailadress, enklast är om du skickar ett mail till adm@retina-sweden.se, du kan också ringa oss på 08 – 702 19 02.

RP och ärftlighet

Av Bengt Vilhelmson

Emma Ehn, som är läkare vid Klinisk genetik på Karolinska universitetssjukhuset i Solna, föreläste under Höstmöteshelgen.

Emma berättade att kliniska genetiska mottagningar finns på alla universitetssjukhus i Sverige. I Solna är det totalt 100 personer som arbetar, såsom läkare, sjukhusgenetiker och bioanalytiker. De utreder 1000-tals olika ärftliga sjukdomar. Hon fortsatte med att beskriva genetikens grunder. I varje cellkärna finns vår arvmassa ihoppackad i form av kromosomer. Kromosomerna består av långa molekyler som kallas för DNA-strängar. DNA-molekylerna ser ut som en lång tvinnad stege där varje stegpinne utgör en bokstav i den genetiska koden. Det finns fyra olika sådana bokstäver. En gen är alltså som en lång rad bokstäver.

Den unika sekvensen innehåller instruktioner för att tillverka särskilda proteiner som har en viss funktion i kroppen. Om en bokstav byts ut eller försvinner så uppstår en mutation som gör att ett protein inte bildas eller blir förändrat så den normala funktionen som proteinet har uteblir. Effekten kan då bli att sjukdom uppstår.

Vi har 23 kromosompar. Det sista kromosomparet utgör könskromosomer som bestämmer vårt kön. Två X-kromosomer är en kvinna. En X och en Y kromosom är en man.

Stora delar av verksamheten på Klinisk genetik utgörs av laboratorieanalyser och patientmottagning. Frågor de försöker besvara vid ett patientbesök är vad som är orsaken till sjukdomen. Kan man föra vidare sin sjukdom till sina barn? Vad är sannolikheten för det? De träffar cirka 1800 patienter per år. Patientmottagningen delas in i tre kategorier: Ärftlig cancer, ärftliga sjukdomar (t.ex. RP) och misstänkta syndrom.

Det är drygt 80 olika gener som man idag vet orsakar RP. Sannolikt finns det många fler än dessa. Mutationer i de här olika generna ger olika former av RP. Graden av synpåverkan och debutålder varierar beroende på vilken gen som är påverkad. Symtomen kan också skilja sig mellan två individer i samma släkt som har samma mutation. Två personer som har mutationer i helt olika gener kan också uppvisa en mycket likartad symtombild.

Gemensamt för alla RP-gener är att de påverkar näthinnans synceller på olika sätt. Hur de påverkas beror på vilken gen som är defekt. Dels kan omvandlingen av ljus till en nervsignal vara påverkad. Dels kan det vara själva uppbyggnaden av tapparna och stavarna som är förändrad eller deras ämnesomsättning.

Ögonläkaren har en viktig roll i att kunna ställa en klinisk diagnos utifrån undersökningar av näthinnan och dess funktion. Det har betydelse för vilka gener som sedan ska analyseras vid DNA-diagnostiken.

I dag är det möjligt att genetiskt fastställa en diagnos hos 50-80% av alla som har en klinisk diagnos.

Vid RP sker nedärvningen enligt tre etablerade mönster:

Dominant nedärvning:

Här räcker det med att man har anlaget på en av kromosomerna i kromosomparet för att man ska få en synpåverkan. Typiskt för den här nedärvningen är att den drabbar individer i alla generationer. Den drabbar män och kvinnor lika ofta. Det är 50% sannolikhet för ett barn till en drabbad individ att själv ärva anlaget och få en synpåverkan. Ett barn som inte ärvt anlaget får inga barn med synnedsättning.

Recessiv nedärvning:

Här är det bara individer som bär två anlag som får en synpåverkan. Vid den här typen av nedärvning drabbas män och kvinnor också lika ofta. Föräldrarna till en drabbad individ är ofta normalseende men anlagsbärare. En synnedsättning kan dyka upp plötsligt i en generation. Det är 25% sannolikhet för barn till anlagsbärande föräldrar att de ärver två anlag, ett anlag från mamman och ett från pappan och får en synpåverkan.

X-bunden nedärvning:

Det betyder att anlaget sitter på X-kromosomen. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X och en Y-kromosom. Det innebär att synnedsättningen vanligen bara drabbar män. Resultatet blir ett släktmönster med synpåverkade män som ärvt anlaget från sina friska mödrar. En kvinna med ett anlag har inga eller möjligen milda symtom. En normalseende man kan inte få ett barn med synpåverkan.



Emma Ehn berättade om genetiken bakom RP

Myndigheten för tillgängliga medier

Eva Nilsson från Myndigheten för tillgängliga medier (MTM) gästade RP-föreningens höstmöte. MTM ersatte för några år sedan Tal- och Punktskriftsbiblioteket (TPB) och har idag cirka 110 anställda i Stockholm.

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

MTM:s vision är att alla olika medier ska vara tillgängliga, oavsett läsnesättning. Det rör sig om såväl böcker, dagstidningar, tidskrifter som samhällsinformation. MTM producerar idag i flera olika format, bland annat vanlig tryckt text, inlästa talböcker, punktskrift, E-text, taltidningar och teckenspråkig litteratur.

Via katalogen legimus.se kan den som har ett lånekort hos MTM (vilket ordnas via ens eget skol-, folk- eller högskolebibliotek) ladda ned litteratur av dessa olika slag.

Katalogen har idag drygt 100 000 titlar i Legimus. Även ens eget lokala bibliotek har fysiska talböcker och kan hjälpa till att ladda ned böcker, "talboken kommer" är även en service där en kan få talböcker hemskickade till sig. För den som läser punktskrift går det också att beställa

eget material från MTM, såsom sångtexter, avtal, kartor, brev, manualer osv. Det går att läsa talböcker i såväl en portabel eller stationär spelare (med minneskort eller CD-skiva) som via Legimus-appen i en smart telefon, i vilken det också går att prenumerera på dagstidningar. E-text är ett format där en med Textview-programmet i en dator kan både få texten uppläst men också kan följa med i texten med ögonen eller med en skärmläsare. Kom ihåg att du som har en synvariation tillhör en av bibliotekets särskilt prioriterade användargrupper! Ofta finns därför en talboksbibliotekarie med vilken du kan ha personlig kontakt och lätt kan ringa för att beställa nya böcker eller få lästips.

En del bibliotek har även speciella talbokcirkclar.

Faktaruta: Det här kan du få hjälp med på ditt lokala folkbibliotek:

Av: Beatrice Ahlmark Tyrenberg, bibliotekarie

- * Skaffa ett Legimus-konto och lära dig ladda ned böcker på egen hand
- * Be en bibliotekarie ladda ned talböcker till ett minneskort eller DAISY-skivor åt dig
- * Lämna inläsningsförslag till MTM för böcker som ännu inte finns som talböcker men som du vill ska läsas in

- * Låna ljudböcker, på MP3-, CD-skiva eller strömmande i mobilen, om du t.ex. föredrar en mer dramatiserad version av en roman
- * Låna taktila bilderböcker
- * Låna tryckta barn- och ungdomsböcker med tillhörande DAISY-skiva
- * Söka i bibliotekskatalogen efter talböcker inom ett visst ämne eller en viss genre
- * Få boktips och information om talboksnyheter
- * Låna en talboksspelare att prova på

Myter och möjligheter

Av Caisa Ramshage

Hammurabi Bartuma som är medicine doktor och specialist inom oftamologi på St Eriks och Karolinska Institutet höll ett föredrag på höstmötet som hade undertiteln "Myter och möjligheter". Det är just så inom stamcellsbehandlingar att det finns fantastiska möjligheter, men också en del mindre nogräknade personer som försöker lura till sig pengar av personer med obotliga sjukdomar.

Hammurabi forskar inom åldersrelaterad makuladegeneration, det som i dagligt tal kallas för "gula fläckensjuka" och målet är att utveckla behandlingsmöjligheter med stamcellsterapi.

Makuladegeneration är precis som RP-sjukdomarna en sjukdom där näthinnan långsamt förtvinar. Vad är då en stamcell?

Det är en cell som inte är specialiserad, det är alltså inte en hudcell eller en blodådreccell, den kan dela sig obegränsat antal gånger och den kan mogna till vilken cell som helst i kroppen.

Stamceller kan delas upp i tre olika nivåer; totipotenta som kan bilda en hel organism som ett befruktat ägg, pluripotenta som kan bilda alla celltyper och till sist multipotenta stamceller. De kan bilda specificerade celltyper som till exempel näthinnecceller.

De pluripotenta stamcellerna kan komma från två olika källor, antingen från embryon, de kallas embryonala stamceller, eller så är det vanliga celler som man med en kemisk behandling lyckats backa i utvecklingen så att de gått tillbaka till att vara pluripotenta stamceller och de kallas inducerade pluripotenta stamceller.

Fördelen med embryonala stamceller är att de är unga och friska och det är en obegränsad källa.

Man håller på att bygga upp en biobank av embryonala stamceller tillsammans med fertilitetskliniken på Huddinge.

Det är viktigt att biobanken innehåller helt rent material, inga djurproteiner får finnas där.

Man har kommit till stadiet där tester på kanin genomförs med dessa embryonala pluripotenta stamceller. Orsaken till att kanin används som försöksdjur är att de har relativt stora ögon, inte så långt ifrån mänskliga ögon i storlek. Cellerna sprutas in under näthinnan (subretinalt). För att klara av större skador i näthinnan kan man behöva sätta fast stamcellerna på en yta innan de transplanteras in i ögat. De forskar på att ta fram vad som kallas en biomatrix, som en liten matta av proteiner. De använder då proteiner som normalt sett finns i näthinnan.

Vad är skillnaderna på genterapi och stamcellterapi med genterapi så kan man behandla näthinnesjukdomar

, men man kan inte återskapa de delar av näthinnan som har dött.

Och en genterapibehandling måste tas fram för varje typ av genfel. Med stamceller kan man dels återskapa vävnad och en stamcellsbehandling kan fungera för flera olika genfel.

Så var det då myterna, för den som använder internet går det att hitta kliniker som gör reklam om att de kan bota alla möjliga sjukdomar med hjälp av stamceller. Dessa kliniker ligger ofta långt bort, de tar rejält betalt och de kan tyvärr inte bota några sjukdomar, de kan rentav försämra tillståndet. Om man istället vill följa med vilka seriösa kliniska prövningar som pågår inom RP-området så kan man besöka clinicaltrials.gov.

Bestående effekt tre år efter genterapibehandling

av Susanne Mirshahi

Spark Therapeutics har i ett pressmeddelande lagt fram data som visar effekten tre år efter given injektion med genterapibehandlingen voretigene neparvovec, som fått handelsnamnet Luxturna.

Spark Therapeutics är ett företag som tagit fram en genterapi för behandling av en RP-variant, med mutation i RPE65-genen (alltså en av de cirka 200 gener som kan vara defekta vid RP). Tidigare har data publicerats i den välrenommerade medicinska tidskriften

Lancet om effekt och säkerhet ett år efter injektionen, men nu har man alltså gjort en uppföljning tre år efter första och enda injektionen.

Behandlingen är den första genterapibehandlingen som är nära att bli godkänt som läkemedel. Det är ännu inte formellt godkänt, men en rådgivande kommitté inom FDA (läkemedelsmyndigheten i USA) har enhälligt röstat för ett godkännande, med rösterna 16-0. Allt talar alltså för att det blir godkänt inom kort.

Sammanfattningsvis kan man säga att de effekter man uppmätte ett år efter behandlingen, verkar stå sig tre år efter behandling.

Genterapibehandlingen ges som en engångsinjektion och förhoppningen är givetvis att effekten ska bli bestående.

I denna studie gavs en injektion i vardera ögat på de 20 försökspersonerna, alla med nedärvd retinal degenera- tion orsakad av defekt i RPE65-genen. Försökspersonerna var mellan 4 och 44 år. Dessutom fanns en kontrollgrupp på 9 personer. I kontrollgruppen gjordes i samband med ettårsuppföljningen en s.k. crossover, då även denna grupp fick behandling. Kontrollgruppen har man följaktligen tvåårsuppföljning på nu.

Det primära effektmåttet i studien var s.k. funktionell syn, vilket man mätt med en slags mobilitetstest, kallat MLMT (multi-luminance mobility test). Testet innebär att försökspersonen får gå en slags labyrint, under olika ljus- förhållanden, och mätvärdet talar om vid vilken ljusnivå personen klarade testet. Detta test försöker alltså mäta den funktionella synen, den syn man har användning av i det dagliga livet, och inbegriper både synfält, synskärpa, kontrastseende och ljuskänslighet. 27 av de totalt 29 personerna (kontroll- gruppen inkluderad) fick en förbättring avseende funktionell syn, och denna förbättring stod sig även vid treårs- uppföljningen.

Dessutom hade man flera sekundära effektmått, då man mätte FST (full- field light sensitivity treshold) och synskärpa.

FST var markant förbättrat vid ettårs- uppföljningen, och effekten var bibehållen även vid treårsuppföljningen. När det gäller synskärpa kunde man visa på en viss förbättring efter ett år, men förbättringen var inte signifikant, dvs. det var inte statistiskt säkerställt att det inte var en slumpmässig för- bättring. Ingen förändring sågs mel- lan ett- och treårsuppföljningen. Ef- fekterna i kontrollgruppen, som alltså följts upp under två år, var mycket lika dem i den ursprungliga försöksgrup- pen, både vad gäller MLMT, FST och synskärpa.

Utöver effekten är man givetvis också intresserad av att följa eventuella biverkningar av behandlingen.

Inga tillkommande allvarliga biverkningar sågs mellan ett- och treårsuppföljningen. De flesta biverkningar var mindre allvarliga, och exempelvis observerades förhöjt tryck i ögat, katarakt och revor i nät- hinna. En person fick en komplikation av själva ingreppet, med bestående försämrad synskärpa.

Nu är alltså ett godkännande nära i USA. Både i USA och i Europa har läkemedlet fått en s.k. särsläkeme- delsstatus (orphan drug designation), vilket ska möjliggöra en snabbare pro- cess fram till ett godkännande.

Hemsedal med guide

Av: Camilla Svensson

Jag har åkt skidor sedan jag var liten och snowboard sedan jag var femton. Har alltid gillat känslan av mjuk snö under brädan.

Efter en paus på tre år som till stor del beror på sämre syn och osäkerhet på om det fortfarande skulle gå att åka beslutade vi oss för att besöka Hemsedal i Norge under några dagar. Jag hade även bestämt mig för att testa att åka med en guide. Första dagen i pisten testade vi radioapparater och försökte hitta ett bra sätt att kommunicera. Under kvällen och natten kom mängder med snö och pisten blev perfekt. Sedan var det dags att åka med guiden. Lite nervöst var det allt.

Hur fungerar det?

Guiden ser till att du är på ett bra ställe i pisten och att du

inte åker på något eller någon du inte ser.

Det var otroligt lärorikt. Förutom att lära sig hur guidningen fungerar bäst för mig så fick jag en privatlektion som utvecklade mig som snowboardåkare. Resten av veckan kunde jag njuta av Hemsedals fina backar. Vi fick jobba en del för att hitta det mest lämpliga sättet att kommunicera på.

Att åka med guide var en fantastisk känsla. Att lämna över allt ansvar till någon annan och bara koncentrera sig på sin egen åkning gav mig den där härliga känslan av att kunna kasta sig ut för pisten nästan som förr.

Jag tipsar alla med RP som gillar utförsåkning att testa att åka med guide.

**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

Studiecirkel Att leva med RP - startar måndagen den 5 februari och det är 8 kurstillfällen, mellan klockan 18:00 och 20:30 på Gotlandsgatan 46, Stockholm. Kursledare är Lotta Ewill. Kursen är kostar 100kr för medlemmar och 250kr för icke-medlemmar. Du behöver böckerna "Att leva med RP" och "Mitt liv en berg- och dalbana". Bokpaket för medlemmar kostar 200kr och 300kr för icke-medlemmar. Utöver det så får du som deltagare boken "Från chock till chans". Föreningen bjuder på enklare fika. Anmälan till kansliet på adm@retina-sweden.se eller 08 – 702 19 02.

Stockholm – prova på 5-a-side fotboll, alltså fotboll för synskadade. Vi kommer ordna ett prova på tillfälle någon gång i slutet på april början på maj. Alla kan vara med, både barn och vuxna, även seende anhöriga. Anmäl intresse redan nu till adm@retinanytt.se eller till 08 – 702 19 02 och tala gärna om vilken veckodag som passar dig bäst.

Skånegruppen – för kommande aktiviteter håll uppsikt på föreningens hemsida www.retina-sweden.se eller facebook, alternativt kontakta Anders Månsson för kommande aktiviteter 0738 042201 eller anders@retina-sweden.se.

RP-grupp Väst – för kommande aktiviteter håll uppsikt på föreningens hemsida www.retina-sweden.se eller facebook, alternativt kontakta Susanne Mirshahi för kommande aktiviteter 0730-68 18 80 eller susanne@retinanytt.se