



Retinanytt 2018:2

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

april-augusti

Vi lyfter Varanadra

I helgen var det årsmöte i RP-föreningen på Fristads folkhögskola. Nu sitter jag här dagen efter och försöker smälta alla intryck och känslor som alltid sköljer över mig som en våg i kölvattnet efter ett fartyg. Man möter gamla vänner och även glädjande nog några nya medlemmars nyfikna, lite undrande ansikten. Känn er välkomna!

I år var det ett riktigt bra program som de ansvariga sammanställt. En intressant mix av ny teknik, lek, psykologi, vittnesmål ur verkliga livet om hur det kan vara att leva med RP, skön underhållning, senaste forskningsrön och mycket annat smått och gott. Bra jobbat! Men det allra mest förtjänstfulla under dessa möten är nog gåvan att få ta del av erfarenheter, tips och goda råd från andra med RP. Vi delar tillsammans en mycket värdefull kunskaps- och erfarenhetsbank som inte står att finna någon annanstans.

Därför fyller RP-föreningen en mycket viktig funktion. Dessa möten är för mig personligen ett andningshål,

ett ställe där jag får vara mig själv för en stund, utan att möta konstiga blickar eller underliga kommentarer från människor i min omgivning. Ingen bryr sig om jag råkar stöta till någon eller råkar dricka ur fel glas osv. I denna tillåtande miljö känner jag mig fri. Allt annat som sker på dessa möten är bonus.

RP är en förrädisk följeslagare som inte alltid är angenäm att umgås med, men tillsammans på dessa möten kan vi också skratta åt de komiska situationer som ibland uppstår när man har RP. Därför är humor en viktig ingrediens i våra liv. Skratt förlöser och läker. Vågen som sköljde över mig efter årets möteshelg innehöll känslan av att vi genom att träffas också läker varandra. Vi lyssnar, lär, bär och lyfter varandra som inga andra kan. Det är guld värt. En förening är ingenting utan sina medlemmar.

Hjärtligt tack allihop. Ni är fantastiska!

Kram o härlig sommar!
Tina Kärrberg

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 2018:2

april-agusti

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

Innehåll

- 1 Vi lyfter varandra
- 3 RP-föreningens höstdagar i Skellefteå
- 4 Är det möjligt att återställa synförmågan?
- 6 Träff med synenheten i Borås

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.

RP-föreningens höstdagar i Skellefteå 10-11 november

Spara datumet i era kalendrar redan nu! 10-11 november kommer föreningen att arrangera höstdagar på Medlefors folkhögskola i Skellefteå. Vi arbetar för att hitta en smidig lösning så att man kan övernatta redan på fredagen, om man önskar det! Under helgen kommer vi som vanligt att fokusera på den senaste forskningen, men också kanske en ännu större del på erfarenhetsutbyte och tips i vardagen! Detta kommer varvas med mycket god mat och trevlig omgivning. Under helgen kommer också RP-föreningens höstmöte att äga rum.

Vi efterlyser också om har något ämne som ni vill att vi belyser på vara helger. Då får ni jättegärna höra av er. Maila eller ring Oscar på oscar@retina-sweden.se eller 0703-13 37 37. Vi vill gärna ha uppslag på vad ni tycker är problem i vardagen där föreningen kanske kan hjälpa till på något vis.

Vi kommer med mer information och detaljer efter sommaren, så håll utkik på hemsidan eller våra övriga kanaler.

Hoppas vi ses i Skellefteå i november!

Har ni några funderingar eller kanske redan nu vill anmäla er kan ni höra av er till Erika och Oscar i planeringsgruppen.

Hälsningar RP-föreningen

Erika Larsson: erika@retina-sweden.se

Oscar Persson: oscar@retina-sweden.se

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

Är det möjligt att återställa synförmågan?

Av Susanne Mirshahi

På RP-föreningens årsmöteshelg talade Maria Thereza Perez på temat "Är det möjligt att återställa synförmågan?"

Inledningsvis fick vi lite repetition om vad syn egentligen är och består av.

Det som behövs för att få syn är, något förenklat, en näthinna som tar emot synintryck, syncentrum i hjärnan som kan tolka synintrycken samt en kommunikation däremellan. Man kan fråga sig varför näthinnan sitter längst bak i ögat, så är det inte hos alla djur. Förutom att den sitter mer skyddad långt bak i ögat så är det också närmre till blodkärl och blodförsörjning, vilket är en fördel. Näthinnan är ju helt beroende av att ha en god blodförsörjning. Näthinnan är en mycket tunn och mycket känslig struktur, som framför allt består av nervceller.

Den är också sårbar på så sätt att om nervcellerna i näthinnan dör så kommer de inte tillbaks. Det är inte som t.ex. hudceller, där det bildas nya hela tiden. Det är mycket specifika nervceller som finns i näthinnan, det är dem vi kallar för fotoreceptorer. Det är fotoreceptorerna som tar emot synintrycken och sedan via ganglieceller skickas signaler vidare till hjärnan. Det finns många sjukdomar som kan drabba näthinnan. Förutom Retinitis Pigmentosa har vi åldersrelaterad makuladegeneration (AMD), diabetesneuropati, glaukom, näthinneavlossning för att nämna några av de vanligaste.

Vid diabetesskador i näthinnan och vid glaukom är det främst gangliecellerna som skadas, medan det vid RP och AMD är fotoreceptorerna som skadas. Vid AMD drabbas främst tapparna, men vid RP kan både stavar och tappar drabbas.

Inom näthinneforskningen har man observerat att näthinnan hos t.ex. fiskar beter sig annorlunda jämfört med hos oss människor. Om den blir skadad hos en fisk kan den växa ut igen. Frågan blir då vad denna skillnad beror på och om den vetenskapen är något vi kan utnyttja för att finna behandlingar för mänsklig näthinna. En skillnad är att i fiskens näthinna finns stamceller, som då gör att dessa kan börja dela på sig och producera nya näthinneceller. En stamcell är den allra första cellen som sedan kan dela sig och på så sätt föröka sig. Efter ett tag mognar cellerna och börjar sedan successivt differentiera och bilda olika typer av celler.

Man kan filosofera kring varför inte våra nervceller i näthinnan kan börja växa igen. Maria Thereza hade en teori om att det kanske är priset vi får betala för att vi är så intelligenta varelser, alltså att våra nervceller inte kan ersättas hur som helst.

Men vi vet egentligen inget om orsaken, det är mer filosofiska funderingar och spekulationer.

RP-gener

RP orsakas av mutationer i olika gener. Tidigare trodde man att det var en enda gen, och man letade efter "RP-genen". Nu har det visat sig att det finns flera hundra olika gener där olika mutationer kan leda till RP. Vi ser inte längre RP som en sjukdom, utan mer som en grupp av sjukdomar. Därför används numera ibland istället benämningen RD, retinala degenerationer, som tydligare beskriver att det är en grupp sjukdomar.

Det hade givetvis varit enklare att hitta en behandling om det varit en enda sjukdom, där felet alltid suttit i en och samma gen. När det gäller genterapi måste man nu hitta olika behandlingar för olika genfel, vilket ger forskarna stora utmaningar. Kanske kan det kännas som "mission impossible" men samtidigt kan en framtagna genterapibehandling ge forskarna mycket vunnna kunskap som underlättar inför att ta fram nya behandlingar för andra genfel.

Neuroprotektion

Ett annat angreppssätt för att finna behandling mot RP är neuroprotektion. Då strävar man mot att skydda de nervceller som ännu inte dött. Fördelen med denna typ av behandling är att om man hittar något som fungerar så kan det fungera oavsett genfel och alltså hjälpa fler patienter.

Det är många olika forskningsspår som pågår samtidigt och Maria Thereza berättade att hon ibland får frågan vad hon tror att man framför allt ska satsa på.

Hennes svar brukar bli: allt! Det är alltid svårt att säga hur saker och ting utvecklas, och därför bör man inte lämna något spår utan man behöver forska vidare inom alla de olika spår som finns idag. Det kan ju också vara så att man i en framtid kan kombinera olika typer av behandlingar för bästa effekt.

Efter denna översiktliga exposé över forskning idag kom hon så in mer specifikt på några av de forskningsprojekt som pågår i Lund, som innefattar reprogrammering av nervceller och forskning inom området retinala implanter.

Reprogrammering av nervceller

Bakgrunden till forskningsspåret reprogrammering är följande: När nervceller i näthinnan dör så hyperaktiveras istället gliacellerna. Gliaceller är en slags stödjeceller som behövs för att näthinnans nervceller ska överleva. Gliacellerna finns mellan nervcellerna och blodkärlen och de styr bland annat hur mycket vatten, glukos och elektrolyter som ska tas in i nervcellen.

Elektrolyter (natrium, kalium) finns både i och utanför celler och i blodet. Halten elektrolyter är synnerligen viktig och signalerna från nervcellerna är beroende av elektrolyter.

När nervceller dör hyperreagerar alltså gliacellerna och de börjar producera olika ämnen och de börjar också dela på sig, vilket uppfattas som att de vill fylla på där nervcellerna dör bort. Detta är inte endast av godo, eftersom det också kan betyda att de då blockerar för en genterapibehandling som vill ersätta med friska nervceller.

Flera forskargrupper i världen arbetar med Müllerceller, vilka är en slags omogna celler. De är inte riktigt stamceller, men ändå inte helt mogna, differentierade celler, så forskarna försöker omprogrammera dessa till nervceller. Detta låter tilltalande och helt fantastiskt, men är i verkligheten inte helt lätt att genomföra. I Lund har man startat upp forskning som syftar till att försöka omprogrammera gliacellerna till nervceller. Då måste man först dämpa dem innan de börjar hyperaktiveras och dela sig.

Retinala implantat

Ett annat område man arbetar med i Lund är inom fältet retinala implantat. Man utvecklar inga egna implantat utan man bidrar till utvecklingen inom området. Retinala implantat bygger på principen att man har en kamera som fästs på glasögonen. Bilden omvandlas till elektriska impulser som skickas till implantatet som kan vara placerat bakom eller framför näthinnan. Implantatet innehåller elektroder som vidarebefordrar signalerna till näthinnan som sedan skickar vidare till hjärnan för tolkning av intrycken.

Idag finns ett tjugotal företag som på ett eller annat sätt arbetar med utveckling av implantat. I det första implantatet som togs fram fanns åtta elektroder, medan man nu är uppe i 2500 elektroder. Antal elektroder kan närmast jämföras med antal pixlar i bilder, alltså ju fler elektroder desto bättre bild kan man få. Trots utvecklingen så kan dessa implantat i nuläget inte ge någon särskilt bra syn, utan det ligger på nivån att urskilja personer, se former, identifiera vissa föremål och följa rörelser. Jämfört med att inte se något alls är det förstås bra, men ytterligare utveckling behövs. Nästa steg är att försöka utveckla tekniken med nanoelektroder istället för mikroelektroder, dvs. mycket mindre elektroder som ska ge en ökad flexibilitet. I Lund forskar man på ljuskänsliga nanoelektroder som ska fungera som en slags solceller, och när de aktiveras ska de även kunna aktivera närliggande celler.

Sammanfattningsvis så är forskningen som pågår i Lund på mycket avancerad nivå, och man forskar tillsammans med andra forskargrupper runtom i världen. Utvecklingen är lovande och vi följer den med spänning.

Träff med synenheten i Borås

Av Fères Mourali

RP-föreningen, representerad av Fères Mourali och Camilla Svensson, hade den 20 april möte med synenheten (tidigare syncentralen) i Borås där man träffade Ulf Villberg som är synpedagog och själv retinitiker samt Eva Stendahl, kurator. Mötet inleddes med att båda parterna presenterade sin verksamhet för varandra.

Synenheten berättade att de upplever att antalet retinitiker har ökat och att det delvis kan bero på de senaste årens invandring. Ulf har tidigare erfarenhet av att anordna kurser för olika synskadade grupper och har själv haft fundering på att rikta in sig på endast retinitiker. Ett problem med dessa kurser brukar vara att folk tvekar till att delta då arbetsdagen blir lidande. Efter att ha bollat idéer beslöt vi att prova att ha en sådan kurs under en dag och inkludera andra synenheter inom Västra Götalandsregionen. Temat skulle då vara "Arbete" då det är ett ämne som många retinitiker oroar sig över. Preliminärt så diskuterades det att Arbetsförmedlingen-Rehab kan vara med då de jobbar med att anpassa arbetsplatser åt synskadade.

För att locka till sig deltagare diskuterades "sjukpenning i förebyggande syfte" vilket innebär att försäkringskassan ersätter deltagare med 80% av lönen då man avstår jobb den dagen och då ska en läkare (exempelvis Inger Lundquist vid Synenheten i Borås) skriva intyg. Synenheten i Borås behöver presentera detta för sina chefer, men tror att denna kurs kan bli verklighet redan till hösten.

Faktaruta:

RP-föreningen kommer givetvis att skicka ut information till alla medlemmar i Västra Götalandsregionen om kursen. För att vi ska kunna nå dig, var snäll och meddela oss din e-mailadress på adm@retina-sweden.se.

För mer information om sjukpenning i förebyggande syfte läs mer på Försäkringskassan:

https://www.forsakringskassan.se/privatpers/sjuk/anstalld/forebyggande_sjukpenning

Lyckad RP-träff i Skåne

Av RP-Skånegruppen

Den trettonde maj blev det en mycket välbesökt träff för medlemmar i RP-föreningen och deras anhöriga. Träffen ägde rum i Staffanstorp. Vi delade upp oss i två grupper, anhöriga i en grupp och retinitiker i en grupp.

Uppdelningen blev mycket lyckad inte minst i anhörigruppen där många erfarenheter togs upp.

Önskemål framfördes om ny träff där vi fortsätter fokusera på de utmaningar som retinitiker och deras anhöriga har. Förhoppningsvis på ny ort i Skåne.

jCyte rapporterar stamcells försök

Av Martin Smedstad, RP-föreningen Norge

Översättning Caisa Ramshage

Det amerikanska företaget jCyte presenterade sina resultat från sin kliniska försök fas 1/2a med så kallade "retinala progenitorceller" strax före jul. Försökets mål var att testa olika doseringar, alltså olika antal celler som injicerades för att kontrollera om det finns allvarliga biverkningar.

Henry Klassen är professor vid University of California Irvine och grundare av företaget jCyte, och han sa följande då resultaten från 12-månaders studien lades fram: "I denna första kliniska studien såg vi en förbättring av synskärpa på det behandlade ögat. De bästa resultaten fanns i gruppen som fick den högsta dosen. FDA har rekommenderat oss att testa högre doser."

De retinala progenitor-cellerna som har fått namnet jCell är bearbetade stamceller som migrerar och skapar nya näthinneceller när de blivit injicerade i glaskroppen i ögat. Endast det ena ögat på patienterna blev injicerat, medan det andra ögat förblev obehandlat för att vara referens.

Synskärpan kontrollerades flera gånger på båda ögonen under försöket, och kriteriet för lyckad behandling var att man skulle kunna uppmäta en skillnad mellan det behandlade och det obehandlade ögat. I gruppen som fick den lägsta dosen (500 000 celler) var skillnaden på standardavvikelse 1 bokstavs förbättring efter 12 månader, medan i gruppen som fick högsta dosen (3 000 000 celler) var standardavvikelsen efter 12 månader 9 bokstäver.

Patientrapporterna var upplyftande för forskarna. Många rapporterade om förbättrad syn i form av bättre ljuskänslighet, bättre förmåga att skilja mellan olika färger, bättre läsförmåga och bättre mobilitet. 28 patienter deltog i försökets fas 1/2a. jCyte rekryterar redan till fas 2b med upp till 85 deltagare. jCyte säger att säkerhetsresultaten var goda och rapporterar att biverkningarna som "milda, förbigående och som förväntat av en intraokulär injektion". Det inträffade ingen så kallad "grad-4-händelse", vilket är den nästhögsta nivån på skalan över allvarliga biverkningar.

Synpunkter om biverkningar i forskning

Vad betyder det egentligen när jCyte säger att "ingen grad-4-händelse"? Skalan går från 1 till 5 där 5 betyder dödsfall. En grad-4-händelse är enligt CTCAE, regelverket för kliniska försök enligt amerikanska läkemedelsverket FDA, "livshotande konsekvenser; brådskande intervention indicerad". Att jämföra med att en grad 3-händelse är "allvarlig eller medicinskt signifikant, men inte omedelbart livshotande; inläggning eller förlängd inläggning på sjukhus, invalidiserandeminskade möjligheter att klara sin dagliga livsföring". Grad 2 är "moderat; minimal, lokal eller icke-operativa ingrepp, begränsande för ålders-relevant daglig livsföring". Grad 1 är "mild; asymptomatisk eller milda symptom, endast klinisk eller diagnostisk observation, ingen behandling".

Jag har inte hittat någon närmare beskrivning av de registrerade biverkningarna ifrån försöket, men skulle gärna ha sett att inte någon "grad 3-händelse" inträffar innan jag ställer mig i kö för att delta i fas 2b.

För att ytterligare belysa detta så blev följande biverkningar rapporterade under utvecklingen av LUXTURNA (voretigene neparvovec); den nyligen godkända behandlingen för RPE65-mutationen som orsakar en form av

Lebers medfödda blindhet (LCA):

66% av deltagarna i kliniska försöket med LUXTURNA upplevde biverkningarna som kan ha orsakats av LUXTURNA, injektionsproceduren, användandet av kortikosteroider eller en kombination av dessa faktorer.

De vanligaste biverkningarna som förekom hos minst 5% av deltagarna, var röda ögon (25%), katarakt (20%), förhöjt tryck (15%), näthinneavlossning (10%), makulahål (7%), förtunnad hornhinna (7%), inflammation (5%), smärtor i ögat (5%) och makulaopati (5%).

Det är en ögonöppnare för mig och en lite obehaglig påminnelse om att man räknar med negativa biverkningar inom forskning, och till viss grad tolereras det också. Det finns många goda skäl till att delta i forskning, och jag avråder ingen från att delta i kliniska försök som genomförs av seriösa aktörer, så länge som man gör det med öppna ögon. Möjligheten att få bättre syn eller att hindra ytterligare synförsämring väger naturligtvis tungt i värderingen, och lättare, obehagliga men övergående biverkningar kan vara ett pris man är beredd att betala. Utan deltagare så kan inte heller forskarna utveckla behandlingar. Men så länge man befinner sig på forskningsstadiet är det alltid en viss risk för att metoderna inte är perfekta än, och det är viktigt att man är klar över det för att göra ett välgrundat val om att delta.

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

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

Sydsvenska Medicinhistoriska Sällskapet i Lund bjuder in till till en föreläsning som är öppen för allmänheten. Föreläsningen är den 6 september kl 18 i Lasarettblockets aula, Skånes universitetssjukhus, Lund.

Det är den första Berndt Ehinger-föreläsningen som hålles av från USA inbjuden forskare, John E Dowling.

Hans titel är: Night blindness, visual pigments and vitamin A. From ancient Egypt to the present.

Föreläsningen som hålles på engelska är öppen för allmänheten.

Mer information finns på Sydsvenska Medicinhistoriska sällskapets hemsida;
http://www.medicinhistoriskasyd.se/SMHS%20sammanf%20förel/180906_Dowling.html

RP-föreningens höstmöte 10-11 november i Skellefteå, se artikel i tidningen.