



Retinanytt 2018:4

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

december-februari

En måne på natthimlen

När jag skriver det här har precis november tagit slut, för mig är det årets mörkaste månad. När sista november passerat vet jag att det bara är några veckor kvar sedan blir det ljusare igen och de veckorna lysas upp av en massa julljus. Med åren har jag lärt mig att vara snäll mot mig själv i november, att inse att nästan all energi går åt till att ta mig fram i mörkret utomhus och att få gjort det jag måste göra i form av arbete, laga mat och annat. Det känns som att jag går in i ett mörkt hål. Det går inte att genomföra stora projekt i november, den tid som blir över får läggas på att dricka te, tända ljus och läsa böcker. Vi har i detta nummer med bok-

tips som handlar om synnedsättning på olika sätt.

När november passerat så är det som att jag ser månen på natthimlen. En sådan måne är RP-forskning, som även om vi retinitiker tycker att den går långsamt, springer fram med stora steg nu. Läs gärna artikeln om Marie Burstedts forskning inom botniadystrofi, den ger både hopp och perspektiv från 2003.

Vi i RP-föreningens styrelse hoppas att ni alla haft en fin julhelg och att vi ses i vår i Kungälv på en härlig årsmöteshelg!

Caisa Ramshage, redaktör Retinanytt

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
"Nyhet18".

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 2018:4

december-februari

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Varmt välkomna på årsmöteshelg i Kungälv
- 4 Tips på böcker som berör syn
- 6 Höstdagar i Skellefteå 2018
- 6 Säljstöd med fokus på synskadade
- 7 Stens råd och tips
- 8 RP - Ett ljus i mörkret
- 11 Antisensbehandling
- 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.

Varmt välkomna på årsmöteshelg i Kungälv

Svenska RP-föreningen välkomnar sina medlemmar och andra till en spännande helg på Nordiska folkhögskolan i Kungälv. Under helgen 27-28 april kommer också föreningens årsmöte gå av stapeln. Helgen kommer att innehålla ett varierande program med forskningsföreläsningar, rörelseaktivitet, pröva på nya tekniska hjälpmedel och musikunderhållning.

Helgen börjar 11.30 på lördagen och avslutas på söndagen 14.30. Mer information kommer att dyka upp längre fram i Retinanytt, på hemsidan och på Facebook.

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

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 Caisa Ramshage på caisa@retinanytt.se 070-60 511 60 eller Susanne Mirshahi på susanne@retinanytt.se

**Köp RP-föreningens böcker
“Att leva med RP” och
“Mitt liv en berg- och dalbana”!
Medlemspris 100kr resp. 75kr
+ 40kr i porto per bok.
Båda böckerna är tryckta i stor stil
och innehåller även en ljudbok i
daisy-format.**

Tips på böcker som berör syn

Av boktipsarna: Karl-Fredrik Ahlmark och Beatrice Ahlmark Tyrenberg

Två romaner

Nådegåvan/Grace - Anthony Doerr

David Winkler lever med drömmar som senare visar sig ske i verkligheten. När han i en återkommande dröm ser sin dotter svepas bort i en syndaflodsläk översvämning i Ohio, dit familjen flyttat efter att han gift sig med Sandy, även det efter att ha sett henne i en dröm, väljer han att fly från allt, för att rädda dottern. Det leder till en mångårig exil i Karibien till dess han tar upp försöken att finna sin dotter och fru. David lever med något slags synnedsättning, som aldrig blir uttalad, men vars symptom stundom påminner om RP, och som bidrar till hur han ser världen. Berättat på ett stundtals lyriskt sätt.

Blindheden - José Saramago

En klassiker som utspelar sig i ett land och stad som dock inte ges namn. Saramago led själv av RP och blev helt blind mot slutet av sitt liv. Boken är en idéroman som handlar om en stad där människor plötsligt börjar bli blinda i en mjölkvit och bländande blindhet, som sprids som en epidemi. De styrande öppnar ett mentalsjukhus dit de blinda förs för att hållas i karantän medan man försöker få bukt med den epidemiska blindheten. Romanen berör vad som händer med oss människor och med vårt samhälle när grundläggande saker vänds upp och ned, och är på det sättet en typisk Saramago-roman. Finns också som film.

Två biografier

Touching the Rock (på engelska) - John M Hull

Detta är en självbiografi av religionsvetaren John M Hull, som drabbas av näthinneavlossning i unga år men blir helt blind när han närmar sig femtioårsåldern. Hull beskriver på ett både poetiskt och praktiskt sätt hur han upplever övergången från att vara seende till att bli blind och hur han hanterar arbete och familj, under en tid innan dator och andra elektroniska hjälpmedel är en självklarhet. Finns också som film, *Notes on Blindness*.

Och det blev ljus - Jacques Lusseyran

Detta är en biografi av en fransk motståndskämpe under andra världskriget som blev blind i åttaårsåldern. Merparten av boken berör kampen mot nazisterna och Vichy-regimen i Frankrike, men Lusseyran beskriver färgstarkt sina upplevelser av att bli och vara blind och han berättar hur det var en ynnest att bli blind just i åttaårsåldern, inte minst av praktiska skäl. Under sitt liv kallade han sig visuellt blind.

Två bilderböcker

Mulle Mullvad - vad finns där uppe? - Karin Soelberg och Theodore Morrissey Johansson

Mulle bor med sina föräldrar nere under jorden. Han är förbjuden att ta sig

upp och utforska världen - han ser ju ingenting, och därför kan han bli äten av farliga djur! Men så en dag trotsar Mulle sina föräldrar och gräver sig upp, och kanske är världen och djuren inte alltid så farliga som alla trott.

Vår systems sagokista (finns på både svenska och arabiska) - Maya Abu-Alhayyat

Manal berättar de mest fantastiska sagor för sina syskon. Men så plötsligt tar sagorna slut. Manal måste ut i världen för att hitta nya sagor. Eftersom hon inte kan se behöver hon dock hjälp att hitta dem. Kanske kan syskonen göra det tillsammans?

Två kapitelböcker

Klara Ek och hunden som inte var en hamster - Ebba Berg

Klara önskar sig en hamster. Jättemycket. Det enda hon vill ha är verkligen en hamster. När Klara får träffa pappas nya tjej Malin har hon äntligen med sig ett djur - tyvärr visar det sig vara en hund. Och eftersom ledarhunden hjälper Malin att ta sig fram är den med hela tiden. Överallt. Varför kan den inte bara vara en hamster?

Xmaralda: Häxans hämnd - Loella Fingalsson och Therése Braag
Djupt inne i skogen bor häxan Xmaralda och trollet Truls. Xmaralda tar sig fram med hjälp av sin vita käpp - som dessutom är magisk! Xmaralda håller sig helst för sig själv, medan Truls glatt bjuder in människor i skogen. En dag dyker två barn upp, som inte alls vet hur en ska bete sig i skogen. Häxan använder sin magiska käpp för att lära dem en läxa ...

**Vill du starta studiecirkel om RP?
Kontakta RP-föreningens kansli
för att få hjälp och stöd på telefon
08 – 702 19 02 eller skicka
e-post till adm@retina-sweden.se**

Höstdagar i Skellefteå 2018

Av Åse Hedin

Rekordmånga anlände från hela landet till ett gråblött Skellefteå för att delta i svenska RP-föreningens höstmöte under helgen. Medlefors folkhögskola stod som värd och medlemmar, anhöriga, ledsagare och blivande medlemmar fick ta del av ett brett program med många intressanta punkter på dagordningen.

Det blev en spännande helg för att göra nya och gamla bekantskaper och det blev många möjligheter till både roliga och allvarsamma samtal, ibland över en gofika och ibland i mer ordnad form.

Vi samlades i mindre diskussionsgrupper och berättade för varandra hur vi klarar att leva med en sjukdom i ständig förändring och med tyngdpunkt främst på de psykologiska aspekterna.

Det kom inbjudna föreläsare och forskare inom området som berättade om nya rön och lovande studier med patienter som deltar i kliniska försök för att hitta framgångsrika behandlingsmetoder för alla olika RP-former som finns.

Folkhögskolans kök bjöd på mycket gott och det dukades upp olika sallader, goda röror och fina varmrätter. Lördagen avslutades med en festmiddag och sent omsider var det skönt att dra sig tillbaka fylld av dagens alla

upplevelser.

En av höjdpunkterna var en rolig demonstration av smarta digitala lösningar för hemmet av en mycket underhållande försäljare.

Sten Andreasson, professor vid Lunds Universitet, fick avsluta mötesdagarna med att svara på många frågor och han berättade om vikten av tidig diagnostik hos barn och varnade oss för oseriösa löften om botande behandling i utlandet.

Innan avslutande fika tackade vi styrelsen och framförallt Erika Larsson och Oscar Persson som ordnat en så fin helg för oss med en rungande applåd.

Säljstöd med fokus på synskadade

Bolaget Unified Labs i Malmö har utvecklat ett CRM-system som heter Eye-CRM. CRM-system är ett datasystem som hanterar kontaktuppgifter till kunder och tänkbara kunder, mötesbokningar och försäljning bland annat.

Programmet är webb-baserat och kan användas på PC, MAC, mobiler och plattor, både android- och apple-varianter. Systemet är byggt från grunden för att synskadade ska kunna använda det.

Stens råd och tips

Av Caisa Ramshage

Under höstmötet talade professor Sten Andréason från Lund utifrån sin gedigna kunskapsbas inom ärftliga näthinnesjukdomar. Nedan är en sammanfattning av flera olika områden som han tog upp.

- Ju mer man vet om sitt synhandikapp desto lättare är det att leva med det.

- Om man är orolig att ens barn har RP så kan man idag undersöka barn som är så små som 6 månader. Barnen undersöks under narkos, man kan då se hur näthinnan fungerar i både ljus och mörker och hur den centrala näthinnan fungerar. På samma besök tas också blodprov på barnet så att man kan undersöka vilken gen det är som orsakar ögonsjukdomen. Sten menar att det är viktigt att barnen får en tidig diagnos, att de inte ska hinna bli 10 år innan de får diagnos. Detta för att barnen ska få den hjälp som behövs för att kunna leka med kompisar och få den bästa utbildningen. Det är oftast jobbigare att få diagnosen i tonåren.

- För retinitiker i alla åldrar är det enligt Sten viktigt med en regelbunden kontakt med ögonläkare för att undvika synskador av botbara ögonsjukdomar. Det är inte ovanligt med katarakt (gråstarr) hos retinitiker, det finns även en del som får glaukom (grönstarr) vilket är viktigt att behandla i tid.

- Det är inte helt ovanligt att retinitiker som opereras för gråstarr råkar ut för svullnad i makula. Denna svullnad kan uppstå efter 4-5 månader och försämrar det centrala seendet. Sten anser därför att man bör vänta 1 år

mellan gråstarrsoperation av första ögat och andra ögat.

- Det är viktigt hur intygen för retinitiker till försäkringskassan och liknade skrivs. Det ska inte stå att du har svårt att se i mörker, det måste stå att du saknar ledsyn i mörker. På samma sätt gäller om man har problem med bländning i snö och stark sol.

- Även för vuxna är det enligt Sten viktigt att få veta exakt vilken genetisk diagnos man har. Det finns 400-500 olika diagnoser, och en exakt diagnos hjälper oss att förstå prognosen. En del oroar sig för att barnen eller barnbarnen kan ha fått RP, där kan ärftlighetsgången hjälpa till att avgöra om det överhuvudtaget finns en risk för barnen eller barnbarnen att få RP.

- Vad det gäller alternativa behandlingar så önskar Sten att man kontaktar sin ögonläkare för att få information om eventuella faror med alternativa behandlingar. I Lund har de träffat flera patienter som förlorat syn pga alternativa behandlingar utomlands.

- En del retinitiker tror att cannabis kan hjälpa vid RP, men Sten är av en annan åsikt. Han har träffat en del före detta narkomaner som har problem med ljuskänslighet, han tror därför att det snarare kan skada näthinnan än hjälpa den.

RP – Ett ljus i mörkret

Av Susanne Mirshahi

Vid RP-föreningens höstmöte föreläste Marie Burstedt och Frida Jonsson om RP-utredningar, genetik och RP-forskning.

Marie Burstedt är ögonläkare och forskar på Umeå universitet inom området retinala degenerationer. Hon började med att säga att hon föredrar att använda benämningen retinala degenerationer före RP, eftersom det tydligare antyder att det rör sig om ett flertal sjukdomar. Som vi vet finns ju en stor mångfald av sjukdomar och sjukdomssyndrom inom området, orsakade av en mängd olika genetiska fel. Vi har Stargardts, Lebers congenitala amaurosis, akromatopsi, tappdystrofier, Ushers syndrom, choroideremi, retinoschis, tidig makuladegeneration, Bardet-Biedl för att nämna några varianter vid namn.

Utredning

Marie började med att prata om hur man arbetar med RP-utredningar på Norrlands universitetssjukhus, Umeå där hon själv arbetar.

Att titta in på näthinnan är primärt och kan tala om väldigt mycket, liksom anamnesen där man tar reda på om ögonsjukdom finns i slakten. Sedan ingår även synskärpa, synfält, färgsinne och mörkerseende i den primära utredningen. OCT liknade Marie vid ett ekolod, där man alltså tar reda på hur tjock näthinnan är i området runt gula fläcken. ERG (elektroretinografi, även kallat elektrofysiologi) ger en objektiv bild över både stavarnas och tapparnas funktion och görs både som multifokalt ERG och fullfälts-ERG. Det kan vara lämpligt att göra ERG ungefär vart

tredje år för att kunna följa utvecklingen. ERG kan för övrigt göras på olika sätt. Många är vana vid att en lins sätts på ögat, till vilken elektroder kopplas. Detta kan upplevas som lite obehagligt. Marie berättade att man i Umeå vanligen använder en annan teknik där en elektrod istället läggs innanför nedre ögonlocket. På så sätt blir undersökningen lättare för patienten och resultatet blir likartat.

Med hjälp av en noggrann och strukturerad undersökning kan man bestämma vilken huvudgrupp av näthinnesjukdomar patienten har. Med en genetisk undersökning med hjälp av ett blodprov kan man i många fall dessutom få den exakta diagnosen. Genetisk undersökning brukar man alltid göra, under förutsättning att patienten själv vill det.

Genetikens möjligheter

Frida Jonsson är genetiker och hon berättade på ett pedagogiskt sätt hur det hela hänger ihop, med DNA, kromosomer, gener, mutationer och ärftlighet.

Vid en celldelning ska allt genetiskt material som finns i cellkärnan delas lika, så båda celler blir likadana. Då kan man se generna som ett "recept" på hur det ska gå till, ett recept på vilka proteiner och ämnen som ska uttryckas för att allt ska bli korrekt.

Det genetiska materialet består av långa DNA-strängar, bestående av bok-

stäver i olika kombinationer. Endast en liten del av DNA-strängen kodar för något, övrigt kallas ibland skräp-DNA. Allt behöver dock inte vara skräp, utan det kan även vara sådant som vi inte känner till. I var 300:e bokstav finns en förändring. De flesta av dessa förändringar är benigna, medan vissa förändringar kan vara patogena och orsaka sjukdom. Då brukar vi prata om dessa förändringar som mutationer.

För att förklara olika typer av mutationer och vad de kan leda till gjorde Frida en liknelse med ett bakrecept. En gen kan ju ses som en form av recept som talar om vilka proteiner som ska uttryckas m.m.

Utgångspunkten i liknelsen är ett recept där man börjar med att vispa 2 ägg och 2 dl socker.

Utbyte, dvs. en bokstav i DNA-strängen byts mot en annan. I vår liknelse kanske siffran 2 byts mot en 3:a och det blir 2 ägg och 3 dl socker. Detta är en benign förändring, då det inte innebär någon större påverkan och det blir inget direkt fel på kakan. Ett större fel blir det dock om förändringen istället är att en 2:a byts mot en 7:a och det står 2 ägg och 7 dl socker i receptet. Den kakan blir inte så bra.

Bortfall av bokstav i DNA-strängen: I vårt recept skulle detta kunna innebära att det istället för 2 ägg och 2 dl socker blir 2 ägg och 2 l socker.

Insättning av ny bokstav: Receptet kan ändras från 2 ägg och 2 dl socker till 2 ägg och 20 dl socker.

I fallen bortfall och insättning blir vanligen felet stora, det är patogena förändringar. Vårt kakrecept blir oanvändbart, det blir ingen kaka med dessa felaktigheter i receptet. I fallet utbyte är det vanligen svårare att avgöra om en förändring är benign eller patogen.

Frida fortsatte sedan med att prata om recessiv nedärvning av sjukdomsgener. I väldigt många fall av RP eller retinala degenerationer handlar det om recessiv nedärvning. För att en person ska få sjukdomen krävs då att man får en sjuk gen av båda föräldrar. Hos föräldern finns en frisk och en sjuk kopia av den aktuella genen som kan ärvas av barnet. Barnets kombinationer av arvsanlaget kan då bli att det ärver den sjuka kopian från båda föräldrar och utvecklar därmed sjukdomen. Risken för detta är 25%. Om barnet får en sjuk och en frisk kopia blir det bärare av anlaget men utvecklar inte själv sjukdomen. Detta blir fallet hos 50%. 25% av barnen blir varken bärare eller sjuka.

I Norra Sverige finns det en större andel recessiva sjukdomar än i andra delar av landet. Bakgrunden till detta är en lägre omflyttning och ofta stora familjer med många barn. På detta sätt kan recessiva anlag föras vidare i större utsträckning, och fler utvecklar sjukdomen. När det gäller just retinala degenerationer finns en känd variant kallad Bothniadystrofi som är särskilt vanlig i Västerbotten.

Vid dominant nedärvning räcker det att barnet får en sjuk gen från ena föräldern för att utveckla sjukdomen. Risken för barn att bli sjuka är därmed 50% och vid dominant sjukdom ses ofta sjukdomen i flera generationer. Dock ser man

att penetransen för sjukdomen kan vara lägre vid dominant nedärvning. Vid 100% penetrans menas att alla personer som får en viss förändring utvecklar sjukdomen. Vid en lägre penetrans bryter inte sjukdomen ut, trots att man ärvt en viss förändring. Detta förekommer ibland vid dominant sjukdom.

Vid ärftliga näthinnesjukdomar känner man idag till några hundra olika gener som kan orsaka sjukdom. Genom att lämna blodprov kan man få en genetisk undersökning. Gäller det att testa för sjukdomen i en familj med en känd sjukdom så testar man mot den specifika genen. Om det är en okänd familj testar man mot många gener, specifika förändringar i bokstäver som man vet kan orsaka sjukdom, en s.k. riktad panel. Fördelen med en riktad panel är att om man hittar en förändring så vet man säkert att det är en förändring som orsakar sjukdom. Nackdelen är att man kan missa andra förändringar. Alternativet är en s.k. screening panel, där man letar igenom alla bokstäver i hela genen. Fördelen är att man då kan hitta mer, medan nackdelen blir att analysen blir mer komplicerad. Ett fynd behöver ju inte betyda att det är den egentliga orsaken till sjukdomen, det kan vara ett bifynd. Analysen är det som kan ta lång tid i samband med ett gentest. Saker man behöver överväga i analysen är t.ex: Stämmer fyndet med sjukdomsbilden? Har förändringen påträffats tidigare? Hur vanlig är förändringen i normalbefolkningen? Det finns ju förändringar som är väldigt vanliga i hela populationen, och är då sannolikt ingen orsak till sjukdom. Hur stor skillnad gör förändringen?

Om man hittar ett specifikt genfel gör man också en bedömning enligt internationell ACMG-standard, (American College for Medical Genetics) och bedömer om förändringen är benign, sannolikt benign, patogen, sannolikt patogen eller oklart/svårbedömbart.

Frida konkluderade sedan sin del av föredraget med att en genetisk diagnos är viktig för att förstå sjukdomsmekanismen, men också för att hitta en behandling som kan fungera. Den genetiska forskningen går framåt och metoderna blir bättre men även kunskapen och möjligheten att analysera förbättras hela tiden.

Forskning och kliniska studier

Marie Burstedt berättade därefter om den forskning som pågår i Umeå kring behandling av RP, närmare bestämt den varianten som också kallas Bothniadystrofi, där det specifika genfelet är lokaliserat till genen RLBP1. Som tidigare nämnts är det vanligare med RP i norra Sverige och man uppskattar att kanske 1 på 2000 individer har RP till skillnad från 1 på 4000 i övriga världen. Hos ett 80-tal personer har man funnit att det är den specifika varianten Bothniadystrofi.

Marie har arbetat med RP-forskning sedan 1995 och hennes avhandling i början av 2000-talet handlade om just Bothniadystrofi. En naturalförloppsstudie har genomförts för att studera sjukdomsförloppet utan behandling, för att ha något att jämföra med när man startar upp en behandlingsstudie. I den studien, som pågick i fem år, ville man också identifiera lämpliga parametrar

för att mäta effekt av behandling och identifiera patienter som kan vara lämpliga att delta i behandlingsstudien.

Efter många års förberedelser börjar det nu alltså närma sig start för en behandlingsstudie. I denna studie ska man studera en genterapibehandling riktad mot Bothniadystrofin. Studien kommer att genomföras i samarbete med S:t Eriks ögonsjukhus i Stockholm, och själva behandlingen kommer att utföras i Stockholm, där man har större personella resurser för att utföra den. Deltagarna kommer att vara mellan 7 och 70 år.

Förutom en genterapistudie på RP-varianten choroideremi som är på gång i Helsingfors är man först i Norden med behandlingsstudie på RP, vilket givetvis är glädjande. Det är lättare att

rekommendera patienter att delta i en studie i Norden än i t.ex. Kanada eller USA, anser Marie. Där känner hon som läkare att hon inte har kontroll på vad som görs på samma sätt. Svensk lagstiftning täcker inte heller patientens rättigheter om studien utförs där.

Jag hittade en artikel i Aftonbladet som skrevs 2003, då man gjorde en intervju med Marie som då gjort sin avhandling där hon identifierat och kartlagt Bothniadystrofi. Då blickade hon in i framtiden och man kan läsa följande: "Man kan tänka sig att det med genterapi kan gå att ersätta det skadade arvsanlaget. När är omöjligt att säga. Jag kanske får uppleva det själv, säger Marie Burstedt till tidningen."

Det måste kännas fantastiskt att så här, 15 år senare, vara med om att planera denna första genterapistudie i Sverige.

Antisensbehandling

Av Caisa Ramshage

Inom neurologin har man börjat behandla barn som drabbas av att förlora muskelfunktion tidigt med en ny metod som kallas för antisens.

Muskeldystrofin beror på ett genetiskt fel och man försökte med genterapi, men fick bara viss effekt. Då började man se på problemet på nytt sätt, även om genen är defekt, skulle man kunna använda den ändå? Alltså på något liknande sätt som man kan gå med en trasig pryl till skrothandlaren och få den reparerad. I varje cell finns mRNA som är brevbäraren som ska hämta genen, så man manipulerade istället mRNA så att den endast hämtar den friska delen av DNAt, detta kallas för antisens. Under den kliniska studien av denna

behandling så avbröts studien redan efter fas 2, man genomförde alltså inte fas 3 och 4 som brukligt är eftersom behandlingen visade sig så effektiv redan i fas 2. Det var alltså en mycket lyckad behandling. Den kräver dock 4 behandlingar per år.

Det ska startas en stor studie med antisens-behandling i USA nu för dominant RP som har fel på rhodopsin-genen. Den innebär en liknande behandling som att gula fläcken ska behandlas 4-6 gånger per år.

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

Årsmöteshelg Kungälv 27-28 april

För mer information se artikel i tidningen.

Café RP i Stockholm

Café RP är öppet för alla medlemmar eller de som är intresserade av att bli medlemmar. Café RP håller till på Gotlandsgatan 44 från kl 18 till ca 21 under följande kvällar: 16 januari, 20 februari, 20 mars, 24 april och 22 maj. RP-föreningen bjuder på fika och föredrag, se hemsida www.retina-sweden.se eller ring kansliet på 08 – 702 19 02 för uppdateringar av programmet.

RP-grupp Väst

För aktuellt program se hemsidan eller ring kansliet på 08 – 702 19 02. Kontaktpersoner är Susanne Mirshahi susanne@retinanytt.se och Camilla Svensson.

Skånegruppen

Skånegruppen planerar en träff med tema "Arbete, sjukskrivning och pension" under våren 2019. Information kommer att skickas ut via epost och anges på föreningens hemsida.

För frågor kontakta Mikael Jungklo, mikael@retina-sweden.se, 070 - 616 68 15.

Vi ser fram emot en trevlig träff!

Mikael, Anders, Stina-Bodil och Lars

Vill du starta lokal verksamhet eller en studiecirkel där du bor?

Kontakta RP-föreningen så hjälper vi dig att komma i kontakt med retinitiker där du bor och ger tips på hur man startar. Just nu känner vi till att det finns intresse att starta en studiecirkel i Umeå.