



Retinanytt 2019:1

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

mars-juni

Genuint nyfiken eller bara misstänksam? Om synen på RP

Den senaste tiden har uppropet med hashtaggen #Blindpeopleusephones uppmärksammats, särskilt i Storbritannien. Upprinnelsen var en incident när en synnedstätt kvinna som var på stan plockade upp sin telefon för att göra något med den. Personer som såg detta reagerade med att misstänkliggöra hennes synnedstättning och det växte till en storm i sociala medier där hon anklagades för att fejka sin synnedstättning i syfte att få förmåner. Om hon kunde använda en mobiltelefon och därmed se på sin skärm (oberoende av storlek eller kontraster på skärmen eller oberoende av hur nära eller långt ifrån skärmen hon tittade) kunde hon väl egentligen inte vara synnedstätt, inte på riktigt i varje fall, gick resonemanget. Uppropet syftar till att för allmänheten visa på bredden och mångfaldigheten hos personer med synnedstättningar.

Särskilt vi retinitiker kan nog samfällt, även om våra synvariationer är närmast oändliga, identifiera oss just i kvinnans

situation. Hur många gånger har vi inte mötts av personer som inte förstår hur vi ser? Vi kanske inte kan förvänta oss full förståelse, eftersom det även kan vara svårt att förstå hur mycket en själv ser, eftersom retinitikerns syn förändras både i tiden och i rummet. I tiden förändras synen i takt med ökad progression över åren och i rummet förändras synen beroende på kontraster, bländning, hur ljust eller mörkt det är, hur mycket folk det är, beroende på var ens eventuella perifera synrester finns och så vidare.

Vi kanske inte kan förvänta oss att alla kan förstå, men vi kan hoppas på att slippa misstänkliggöranden. Själv minns jag en gång när jag var på väg till bussen genom ett köpcentrum, med min vita käpp i handen, och jag överhörde en kvinna som sa till ett barn att han där kan väl inte vara blind eftersom han (jag) gick så fort. De som känner mig vet att jag går fort, många gånger fortare än seende, men de vet också att

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) retinanytt.se



Retinanytt 2019:1

mars-juni

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Lägesrapport från AGCT:s gentarapiförsök
- 4 RP-föreningens vårdagar i Kungälv 27-28 april
- 5 Vi söker dig som vill engagera dig i RP-föreningen

BILAGA Verksamhetsberättelse

- 6 Ordföranden tackar för sig
- 7 Internationell familjeträff för ovanlig RP-form

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.

jag inte ser. Om jag hade haft tid att stanna hade jag gärna samtalat med de båda och förklarat att syn inte handlar om något statiskt och att vi, i syfte att försöka öka den mellanmännsliga tilliten i samhället kanske ska vara försiktiga med etiketteringar på avstånd. Det som i den situationen gjorde mig mest beklämd var den vuxna kvinnans tvärsäkra iakttagelse som hon heller inte drog sig för att kommunicera till ett barn. Ett barns nyfikenhet är oftast genuin och fördomsfri medan det är de vuxnas föreställningar om hur det bör eller ska vara, som grumlar barnets blick.

För frågan om syn är inte statisk, huruvida en ser eller inte ser, utan den är dynamisk, att var och en ser olika, och varje person ser olika i olika situationer. År 2019 kunde vi hoppas att denna kunskap hade nått ut bredare

bland folk, men detta visar på vikten av medvetandegörande kampanjer. Och det visar på vilken viktig roll som RP-föreningen har, för att stödja sina medlemmar men också för att nå ut brett med information om vad RP är och hur RP tar sig uttryck hos personer som har denna ögonsjukdom, om vad vi alla med RP faktiskt är kapabla till.

Detta årets första nummer utgörs till stor del av en beskrivning av det gångna årets verksamhet, men här finns också intressanta forskningsartiklar, där som med det mesta går både framåt och bakåt. Forskning, liksom RP, är som det mesta andra i livet. Det är en del av livet och är därför helt naturligt och inget konstigt. Mer nyfikenhet, och mindre misstänkliggörande, är något jag hoppas på under detta år.

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

Uppdatering AGCT-försök

Av Bengt Wilhelmson

Applied Genetic Technologies Corporation (AGCT) är ett företag som utför så kallad AAV-baserad genterapi. Det innebär att ett ofarligt adenovirus används för att transportera den felande genen in till näthinnan. Viruset injiceras under näthinnan med en mycket fin nål.

AGCT utför kliniska genterapiförsök för X-bunden retinoschis (XLRS) med mutationer i RS1-genen. Injektionerna har visat sig säkra och väl tolererade. Efter de första 6 månadernas försök har försöken inte uppvisat någon klinisk effekt. Företaget fortsätter att följa upp de deltagande patienterna i två år men kommer inte att engagera fler personer till detta försök. Sue Washer, VD för AGCT, säger att de är säkra på potentialen i deras andra pågående kliniska

studier som gäller X-bunden retinitis pigmentosa XLRP och achromatopsi (färgblindhet). Samverkansavtalet som funnits mellan AGCT och företaget Biogen har sagts upp från och med mars 2019. AGCT återfår då kommersiella rättigheter till XLRP-programmet. Washer tror att det leder till ännu mer focus på genterapi i deras program.

Källa:AGCT

RP-föreningens vårdagar i Kungälv

27-28 april

Alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade hälsas hjärtligt välkomna till en helg på Nordiska folkhögskolan i Kungälv. Vårdagarna genomförs som en utbildning av Nordiska folkhögskolan i samverkan med Svenska RP-föreningen.

I samband med denna inbjudan kallas även till årsmöte i Svenska RP-föreningen.

Preliminärt program:

LÖRDAG 27 APRIL

- 11.30 Samling, registrering
- 12.00 LUNCH
- 13.00 Välkommen och program
- 13.10 Folkhögskolan presenterar sig
- 13.30 Årsmöte
- 14.00 RP-forskning
Per Ekström, Lunds universitet, berättar om ett spännande EU-projekt, Drugsford
- 15.15 KAFFE
- 15.45 Att få diagnosen RP – undersökningar, diagnos m.m.
Nuria Fluriach Dominguez, Ögonläkare, Sahlgrenska universitetssjukhuset
- 17:00 Utomhusaktivitet, aktivitet/tävling i grupper
- 18:00 Slut på programmet för dagen
- 18:30 MIDDAG
- 19:30 Musik med gruppen 2+2 (grupp med synskadade musiker)

SÖNDAG 28 APRIL

- 08:00 FRUKOST
- 09.00 Hjälpmedelstorg ICAP, Synlådan, användbara appar.
- 10.30 KAFFE
- 11.00 Se dåligt och må bra – om konsten att acceptera det man inte kan ändra på. Med Krister Inde, som är synpedagog och har skrivit boken med samma namn. Krister berättar om boken och frågor han får om innehållet från människor från olika kulturer. Krister har arbetat på ett universitet i Mellanöstern, där boken också används som kurslitteratur.
- 12.00 LUNCH

- 13.00** Ögonrörelseträning för personer med tunnelseende – Krister Inde.
Om det tyska VISIOcoachprogrammet som ska kunna öka orienteringsförmågan och syn-tilliten. Programmet har tagits fram för halvsidiga synfältsbortfall, men har nu testats i Tyskland för tunnelseende, och syncentralen i Kalmar har också deltagit i uppföljningen. Frågan är, fungerar det?
- 14.30** Avslutning, fika

Sista anmälningsdag är 1 april. För ”boka-tidigt-rabatt”: boka senast 25 mars. Anmälan kan göras på föreningens hemsida www.retina-sweden.se. Betalning görs till plusgiro 62 21 08-9 senast 1 april. Ange namn och ”Vårdagar” i textfältet vid betalning.

Kostnad medlemmar med ”boka-tidigt-rabatt”: 500 kronor per person i dubbelrum och 600 kr i enkelrum, anmälan senast 25 mars. Efter 25 mars är kostnaden 650 resp. 750 kronor. Kostnaden är subventionerad med hjälp av SPSM. Kostnad för icke-medlemmar: 800 kr per person i dubbelrum och 900 kr i enkelrum. För medlemmar i Stockholmsgruppen kommer eventuellt subventionerade tågbiljetter att erbjudas. Mer information om detta kommer. För övriga deltagare kan reseersättning erhållas från SPSM upp till 800 kr per år och person. Detta bidrag söks retroaktivt av föreningen efter mötet.

En buss kommer att anordnas från Göteborg central till folkhögskolan på lördag och tillbaka på söndag. Ange i anmälan om du vill åka med denna buss.

För frågor vänligen kontakta Susanne Mirshahi tel. 0730-68 18 80, susanne@retinanytt.se eller Camilla Svensson tel. 0705 - 35 85 57, milla.sv@hotmail.se. Om du behöver hjälp med anmälan, ring oss gärna.

Vi söker dig som vill engagera dig i RP-föreningen

Svenska RP-föreningen söker dig som aktivt vill vara med och utveckla föreningen.

Har du kunskaper inom ett visst område som du tror kan komma föreningen till nytta ser vi det som en stor tillgång. Du kanske vill vara med och arrangera en årsmöteshelg eller vara med i en arbetsgrupp som jobbar med ett speciellt uppdrag. Exempelvis att ta fram en lathund för att underlätta för den som är i kontakt med Försäkringskassan gällande olika typer av ersättningar.

Om du är intresserad av styrelsearbete och inte tidigare varit med så finns det erfarna kamrater som hjälper dig att komma igång. Styrelsearbete tar tid och innefattar en del resor. Om vi är fler som hjälps åt så blir det lättare och roligare. Ta chansen att vara med och påverka!

Kontakta sammankallande i valberedningen innan påsk.
Göran Westerberg 070-762 20 51
goran.w@comhem.se

Svenska RP-föreningen
Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

**Verksamhetsberättelse
för år 2018**

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 tjuugoåttonde 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 stödande 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 trettiotal 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, 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 proteiner 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 det i Europa en godkänd behandling för en form av RP som effektivt behandlar patienter med LCA-RPE65. Denna behandling godkändes i Europa 2018. Men detta är endast en av ca 400 olika former av RP och för övriga former finns det ingen behandling. 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 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 633 stycken. Det är en liten ökning jämfört med 2017. 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 har två stipendier; ett resestipendium som delas ut till någon forskare verksam i Sverige och ett eldsjälstipendium som delas ut till någon engagerad medlem. Under 2018 delades inte något stipendium ut.

Hedersmedlemmar

Föreningen har fem hedersmedlemmar:

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

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

Sven-Erik Nilsson, professor emeritus, forskare och ögonläkare i Linköping, han utsågs år 2001.

Berndt Ehinger, professor emeritus, forskare och ögonläkare i Lund, han utsågs år 2008.

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

Aktiviteter under 2018:

(Längre texter om varje aktivitet följer under listan.)

28 januari, styrelsemöte, Stockholm

7-11 februari, Retina International world congress, Nya Zeeland

22 april, föreningens årsmöte med tillhörande årsmöteshelg, Fristad folkhögskola, Borås

23 april, konstituerande styrelsemöte, Fristads folkhögskola, Borås

20 maj, styrelsemöte, Stockholm

2 september, styrelsemöte, Stockholm

9 september, nordiskt möte, Norge

20 september externt Ögats Dag Gävle, SRF

18 oktober, styrelsemöte, telefon

2 november extern Syncentralsträff i Borås för retinitiker

10-11 november, föreningens höstmöte, Medlefors folkhögskola, Skellefteå

22-23 april, Föreningens årsmöteshelg 2018

I april samlades ett fyrtiotal deltagare på Fristads folkhögskola utanför Borås för årets årsmöteshelg. En ny styrelse valdes och styrelsen tackade av Karl-Fredrik Ahlmark som lämnade styrelsen efter många år som ledamot och vice ordförande. Som ny ledamot valdes Mireya Morris. Henrik Rüffel omvaldes som föreningens ordförande och Caisa Ramshage valdes på nytt som ledamot. Årsmötet anmälde också förändringar av SRF delen av stadgarna.

Helgens tema var "En nystart" och bestod av föreläsningar, både av forskare och av en psykolog som själv har RP, och av synskadade om nyorientering samt ett företag som visade upp nyheter inom hjälpmedelsområdet.

Forskaren Maria Theresa Perez höll ett föredrag på temat "Är det möjligt att återställa synförmågan?" med en genomgång om vad syn är, hur det kommer sig att zebrafiskar kan återställa skadad näthinna men inte människor, vilka faktorer som kan skydda näthinnecellerna, och om idén att omprogrammera stödjecellerna "glia-cellerna" till synceller, men också om olika sorters näthinneimplantat.

10-11 november, Höstmöte 2018, Medlefors folkhögskola, Skellefteå

Höstdagarna i Skellefteå var välbesökta med ca 60 deltagare. Forskningsläget presenterades både av professor Sten Andreasson från Lunds universitet och av forskaren Marie Burstedt från Umeå Universitet. Helgen inleddes med en punktskriftsinledning, och i det övriga programmet ingick både visning av hjälpmedel och av smarta lösningar för hemmet som både seende och synskadade kan ha nytta av.

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. 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. Under 2018 hade Retina International sin vartannatårs konferens i Nya Zeeland, där Jean Bennet tilldelades "RI's special recognition" för sitt mångåriga arbete med att ta fram en behandling för RPE65. Från RP-föreningen deltog Karl-Fredrik Ahlmark och Caisa Ramshage på konferensen.

Externa aktiviteter

Ögats dag – Gävle

Den 20 september anordnade SRF Gävleborg Ögats dag och RP-föreningen representerades av Caisa Ramshage som berättade om pågående RP-forskning.

Syncentralsträff – Borås

Den 2 november ordnade Syncentralen i Borås träff för retinitiker inom syncentralens upptagningsområde. Caisa Ramshage och Feres Mourali deltog som föreningsrepresentanter. Detta är ett pilotprojekt som vår förening varit med och ordnat. AF-Rehab och hjälpmedelsföretaget Icap var med under dagen och känslan direkt efter mötet var att detta var lyckat. Nästa mål är att få till en större träff i Västergötland och sedan se till att det blir fler träffar i övriga landet.

Nordiskt samarbete

Det finns även ett samarbete mellan de nordiska länderna, i år var det Norge som stod värd för mötet. Camilla Svensson deltog från RP-föreningen. Norge presenterade sitt arbete med Team RP, som är en idrottsförening med olika aktiviteter för retinitiker, och hur de samlar in pengar till dessa aktiviteter. Det nordiska mötet hölls parallellt med forskarföreläsningar för ögonläkare som även deltagarna i det nordiska mötet deltog i. Island rapporterade att arbetet med RI-konferensen framskrider.

Lokal verksamhet

RP-grupp Väst

Den 19/6 ordnade RP-grupp Väst en middagskryssning runt Hisingen. Ett tjugotal medlemmar följde med på en härlig båttur med båten M/S Carl Michael Bellman i ett soligt men blåsigt försommarväder.

Den 24/9 ägde en guidad stadsvandring rum, där deltagarna hade möjlighet att träffa andra med RP och samtidigt lära sig något nytt om den genuint göteborgska stadsdelen Majorna. Guidningen handlade om hur Majorna vuxit fram, om kolera, krogar och fattigdom, sjömän, arga präster och om hur man drev kriget mot råttorna – lite smått och gott om Majornas historia alltså. Kvällen avslutades med gemensamt restaurangbesök.

Den 6/12 var det så dags för den traditionsenliga och välbesökta glöggkvällen i Dalheimers hus. Det var testning av årets glögg och andra goda glöggsorter, julinspirerat fika och som alltid ett härligt samkväm med gamla och nya RP-vänner.

Stockholmsgruppen

I januari subventionerades en guidning på Osynlig utställning i Stockholm där både retinitiker och anhöriga deltog. Det var ett uppskattat besök men tyvärr har utställningen lagts ner.

Under våren hölls en studiecirkel om RP där vi använde det av föreningen framtagna studiecirkelmaterialet. Det var åtta deltagare som träffades en gång i veckan under hela vårterminen och hela gruppen var mycket nöjda med studiecirkeln och vi kan varmt rekommendera andra att också genomföra egna studiecirkelar.

Den 16/10 höll Mireya Morris ett intressant föredrag om digital röstassistent. Det handlade om "Google Assistant" som finns inbyggd i den smarta högtalaren "Google Home" och också som App för iPhone och Androidtelefoner. Hon visade hur den digitala assistenten kan användas som radio, timer, väckarklocka och för att spela upp musik från Spotify. Det finns också tjänster från till exempel SJ och ICA som är gjorda för att användas av den digitala röstassistenten.

Den 5/12 på Gotlandsgatan hölls föredrag av Nina Söderholm, synpedagog på Stockholms syncentral. Hon berättade om deras verksamhet och det fanns också möjlighet för medlemmarna att ställa frågor till henne.

Stockholmsgruppen arrangerade även resor till både årsmötet i Fristad och till höstmötet i Skellefteå för medlemmar i Stockholm och Gotlands län.

Skånegruppen

Söndagen den 13 maj var det en mycket välbesökt träff för medlemmar i RP-föreningen och deras anhöriga med brunch på Staffanstorps Gästgiveri utanför Malmö. Vi delade upp oss i två grupper, anhöriga i en grupp och personer med RP i en grupp. Uppdelningen blev mycket lyckad, inte minst i anhöriggruppen där många erfarenheter togs upp.

Örebrogruppen

Det har inte varit några träffar i Örebrogruppen under 2018.

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, Karl-Fredrik Ahlmark och Susanne Mirshahi, Caisa har ansvarat för två nummer och Susanne och Karl-Fredrik för ett nummer vardera.

Våra böcker

Under året har våra böcker fortsatt att vara en uppskattad del av verksamheten 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. På webbplatsen finns möjlighet att anmäla sig som medlem, skicka frågor till kansliet samt anmäla sig till årsmöte respektive höstmöte. Under slutet av året har det tagits fram ett formulär där professionella inom ögonvård kan anmäla sig för att få tillgång till allt material som medlemmar kan få del av inklusive Retinanytt.

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 69 311 kronor. De totala intäkterna uppgick till 438 948 kronor, en minskning med 38% jämfört med 2017. Kostnaderna minskade med 24% till 369 637 kr.

Föreningen har fortsatt att erhålla det högsta administrativa bidraget från SRF. Vi är den största branchföreningen ansluten till SRF i dag. Försäljning av föreningens böcker ökade något med föregående år.

Under året har det betalats ut bidrag för våra höstdagar 2017 samt vår resa till Nya Zeeland, detta har gjort att intäkterna har ökat jämfört med föregående år. Vi har även valt att lösa upp en gammal reservation och återföra 30 000 kr av dessa pengar till föreningen samt gjort en donation till forskningsfonden på 37 808 kr.

Föreningen hade även planerat in att göra ett byte av bank under året. Detta hanns dock inte med på grund av sjukdom. Vi kommer återuppta detta under 2019, likaså vårt arbete med att effektivisera processerna för ekonomihantering.

Glädjande är att även i år har vi blivit beviljade ett bidrag av KMA (Kronprinsessan Margarethas arbetsnämnd) för våra höstdagar. Detta kommer rekvireras under 2019, beloppet är 40 000kr.

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

Föreningens forskningsfond

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 2018. Föreningens böcker, "Att leva med RP" och "Mitt liv: en berg- och dalbana" bidrar till forskningsfonden med 75 respektive 50 kronor per sålt exemplar.

Forskningsfonden har under 2018 erhållit gåvor om sammanlagt 41 550kr. Föreningen har även bidragit med 37 808 kr från tidigare reservationer som inte använts. Föreningen har för avsikt att dela ut en större donation till Ögonfonden under 2019 för RP-relaterad forskning.

Sammantaget uppgick behållningen i forskningsfonden till 735 641 kronor vid årets slut. Fondens tillgångar fördelar sig på följande sätt:

Nordea, Plusgiro	508 463
Nordea, Aktielikvidkonto	134 763
SEB, Likviditetsfond	0*
RP-föreningen, fordran	92 415
Totalt	735 641

RP-Föreningen 2018

Resultaträkning

	2018	2019
INTÄKTER		
Medlemsavgifter	163 350	163 000
Administrativt stöd - SRF	100 000	112 000
Materialförsäljning	5 848	2 791
Års- höstmöten	43 750	51 000
Bidrag från KMA	17 000	0
Övriga Intäkter	109 000	275
Summa intäkter	438 948	317 066
KOSTNADER		
Års- höstmöte	84 699	56 673
Lokala träffar	18 010	4 153
Styrelse/AU-möten	5 783	14 591
Stipendier	0	3 000
Konferens RI	54 604	0
Medlemsavg RI	26 575	26 232
Medlemsavg SRF	30 150	29 450
Övriga resor o konf	810	810
Personal (konsult)	32 725	43 375
Lokal	25 200	25 200
Kontorsmaterial	0	0
Telefon	2 352	2 370
Internet/hemsida	2 002	270
Porto	13 049	1 062
Övrig administration	1 458	1 360
RetinaNytt	69 507	83 637
Övrig information	0	703
Bank- och Plusgiro	2 711	2 758
Övriga kostnader	0	2 775
Summa kostnader	368 178	368 178
Resultat före avsättningar	69 311	19 405
Avsättning	0	0
Resultat	69 311	19 405

RP-Föreningen 2018

Balansräkning

	2018	2017
TILLGÅNGAR		
Kassa/kontant	0	0
Nordea Plusgiro	238 636	144 172
Nordea, Företagsparkonto	95 930	95 930
Diverse fordringar	0	9 325
Övriga tillgångar	0	52 478
Summa tillgångar	334 566	301 905
SKULDER OCH EGET KATAL		
Skuld till Forskningsfonden	92 415	54 607
Skuld till Stockholmsgruppen	13 767	38 324
Reserv Ungdomsverksamhet	21 640	21 640
Övriga reserver	0	67 808
Övriga skulder	17 906	0
Balanserat resultat	119 526	100 126
Årets resultat	69 311	19 405
SUMMA SKULDER OCH EGET KAPITAL	265 255	301 905

REVISIONSBERÄTTELSE

Vi har granskat föreningens räkenskaper för perioden 2018-01-01 – 2018-12-31 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 vår bedömning ingen anledning till anmärkning. Vi föreslår därför årsmötet att ge den avgående styrelsen ansvarsfrihet för den period som revisionen omfattar.

Göteborg den 15 februari 2019

Annika Lindberg

Markus Pilenvik

Styrelse, revisorer och valberedning

Styrelsen har sedan årsmötet i april haft följande sammansättning:

Ordförande: Henrik Rüffel, 1 år omval 2019

Kassaförvaltare: Oscar Persson, 1 år omval 2019

Vice Ordförande: Caisa Ramshage, 2 år omval 2020

Ledamot: Mireya Morris, 2 år omval 2020

Ledamot: Erika Larsson, 1 år omval 2019, fyllnadsval ett år

Ledamot: Mikael Jungklo, 1 år omval 2019

Ersättare: Thomas Rönnerberg, 1 år, omval 2018

Ersättare: Vakant, 1 år

Ersättare: Vakant, 1 år

Ersättare: Vakant, 1 år

Revisorer

Revisor: Marcus Pilevik 2018

Ersättare: Annika Lindberg 2018

Valberedning

Samman kallande: Göran Westerberg

Ledamot: Ami Freij

Ledamot: Kerstin Söderberg

Ledamot: Camilla Svensson

Styrelsens arbete

Styrelsen har under året haft fyra protokollförda sammanträden, varav tre på kontoret i Stockholm och ett per telefon, vid sidan av ett konstituerande 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 2019

På styrelsens uppdrag

Henrik Rüffel och Caisa Ramshage

Ordföranden tackar för sig

Nu har tiden kommit att summera min tid som ordförande i RP-föreningen. Det har gått cirka 11 år sedan jag fick förtroendet att bli ordförande och det har varit en både givande och intressant tid men nu är det dags att ta ett kliv tillbaka och låta någon annan stå vid rodret. Vid årsmötet i april lämnar jag därför ordförandeklubban till min efterträdare.

Det har hänt väldigt mycket under den här tiden och det som glädjer mig mest är tre saker:

- Forskningen har gått framåt så mycket så att nu finns det första läkemedlet ute på marknaden för en av de ca 400 olika varianterna av RP som man tror finns. En av 400 låter kanske inte så bra men det är ett första stort steg och det pågår även många kliniska försök på patienter så min framtidstro är optimistisk.

- Vi har givit ut boken "Att leva med RP: En handbok för retinitiker" och även studiehandboken "Från chock till chans" samt en nyutgåva av "Mitt liv - en berg- och dalbana". Jag vill rikta ett stort tack till alla som har engagerat sig i dessa bokprojekt! Jag tror att dessa böcker fyller en viktig funktion för alla som vill veta mer om livet med RP och Usher.

- Jag är även mycket glad över att vi har lyckats bibehålla ett medlemsantal på lite drygt 600 medlemmar under

denna tid när många andra ideella organisationer kämpar med vikande medlemsantal.

Just nu har vi även lokal verksamhet på flera platser runt om i landet och våra års- och höstmöten har varit välbesökta oberoende av var i landet vi har varit (Från Malmö i söder till Skellefteå i norr).

Så stort tack till alla er medlemmar som har möjliggjort en så levande förening och gjort mitt uppdrag som ordförande så inspirerande! Jag vill även rikta ett stort tack till alla som har suttit med i styrelsen under min tid som ordförande och sist men inte minst ett stort tack även till våra administratörer som varit en förutsättning för vår verksamhet, det vill säga först Pontus sedan Sirkka och nu senast Karin!

Jag ser fram emot att fortsätta som medlem i föreningen men nu med en mer tillbakadragen roll!

Henrik Rüffel
Ordförande i Svenska RP-föreningen

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

Internationell familjeträff för ovanlig RP-form

Av Erika Larsson

Den 3 september 2018 träffades 40 familjer i London, alla med samma gemensamma nämnare. Någon i familjen har diagnosticerats med en genmutation i proteinet RDH12. Detta är en defekt som ofta ger synnedsättningar i unga år. Totalt deltog 75 personer - anhöriga eller personer med synnedsättning - från flera delar av världen, allt från Sverige, Belgien, England, USA, Kina, Indien och Cypern. Det var ett unikt tillfälle att få lära sig om vad som händer inom just området RDH12.

Träffen anordnades av en mamma från London med en dotter med genmutation i RDH12 som driver fonden Through Vicky's Eyes samt Dr Mariya Moosajee och hennes team vid Moorfields Eye Hospital i London.

Dr Moosajee har startat ett treårigt projekt med hjälp av medel från denna fond i syfte att titta på möjligheter att hitta en behandlingsmetod för RDH12. För att öka förutsättningarna för detta behöver man ofta en bra djurmodell. Avseende Gendefekten i RPE65 (som är den första genen där det nu finns en godkänd genterapibehandling), började det hela med att man hittade hundar med gendefekten naturligt som man kunde studera. Det var faktiskt det som gjorde att man valde att forska på just RPE65 för att försöka hitta en genterapibehandling. För RDH12 har man inte hittat defekten naturligt hos något djur. Under sju-åtta år försökte Dr Debra Thompson hitta en modell med råttor. Detta fungerade dock ej tyvärr. Dr Mariya Moosajee har nu satt i gång ett arbete med att försöka hitta en modell med zebrafiskar som man hoppas på. Låter kanske konstigt men zebrafiskars gen liknar till 71% en människas

RDH12. Dessutom är en zebrafisk vuxen på tre månader vilket betyder att man har möjlighet att snabbt testa olika modeller. Om detta fungerar är planen att applicera läkemedel, som redan är godkända, på fiskar med genetisk defekt i RDH12 och se om dessa kan ha positiv effekt. Det finns läkemedel som teoretiskt inte skulle kunna bota sjukdomen men man hoppas kunna stoppa eller göra förloppet långsammare. Detta är läkemedel framtagna för andra sjukdomar men som skulle kunna ha en positiv effekt även på denna typ av patienter som ytterligare en effekt av läkemedlet. Fördelen med att testa redan godkända preparat är förstas att det skulle vara möjligt att få godkänd behandling betydligt snabbare än gällande ett nytt preparat, då det är en gedigen testning som behövs för att godkänna nya läkemedel. Om detta skulle ge positiva resultat skulle det dessutom kunna vara så att fler varianter av gendefekter skulle kunna dra nytta av resultaten. Det är relativt få som har gendefekt i RDH12, i Sverige uppskattas det bara finnas cirka en handfull barn. Om möjlighet finns att hitta fler patienter som kan använda liknande behandlingar skulle behandlings-

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

kostnaderna kunna minskas och förutsättningarna för att hitta intresserade läkemedelsföretag öka.

För att titta på vilka läkemedel som skulle kunna vara lämpliga och ha en positiv påverkan på RDH12 har man kartlagt RDH12 som är ett protein och vilken roll detta protein har. Vitamin A är ett viktigt ämne som hjälper oss att se och återfinns i fotoreceptorerna. Vitamin A modifieras och återvinns som en del av synprocessen. Proteinet RDH12 hjälper till i den processen. Om inte detta fungerar pga en genetisk förändring byggs det upp toxiska restprodukter. Detta skadar fotoreceptorerna och ger synnedsättning.

För vissa varianter av retinitis pigmentosa rekommenderas vitamin A-behandling. Detta är dock inget som vid mötet i London rekommenderas denna typ av patienter då dessa har problem att bryta ner just vitamin A. Dr Moosajee har tagit fram en film för att påvisa betydelsen av vitamin A och RDH12 för den visuella cykeen. Filmen går att se på hemsidan <https://vimeo.com/298998630>.

Dr Moosajees projekt tittar även på om det skulle vara en väg framåt med en stamcellsbehandling. Inom detta område kommer man titta på att göra en mänsklig modell med stamceller från en arm på en patient med gendefekten RDH12. Dessa celler chockas med elektrisk omprogrammering. Detta görs för att programmera om cellerna till att likna en version av sin ursprungliga form. Detta är en metod som används för andra studier på Moorfields. Men innan man kommer till kliniska försök av RDH12 tror Dr Moosajee att det kommer dröja 5-10 år.

Vid besöket informerade representanter från The RDH Fund for sight att även forskare i USA tittar på kliniska försök för RDH12. Något som skulle kunna börja i närtid. Men det är mycket som krävs för att få godkänt att påbörja en studie och kostnaderna är höga. Men vi anhöriga och patienter med gendefekt i proteinet RDH12 hoppas på att något av de initiativ som påbörjats ska kunna vara en väg framåt för att hitta en behandlingsmetod.