

Retinanytt

2019:3

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa
september-november

Hösten är här

Vi går mot höst. Hösten innebär ett visst vemod; vemod över att sommaren med sitt ljus, värme och förmodligen mer ledighet än annars är slut. Andra älskar när hösten kommer eftersom hösten ofta innebär ett annat lugn än sommaren, det är inte samma stress att man ska hinna med så många saker; man kan ägna sig åt avkoppling på ett annat sätt; t.ex. sköna skogspromenader. En skog om hösten innebär mycket färger men också mycket dofter. Hösten är också en tid för hemmamys; vad är bättre än att krypa upp i soffan med en god kopp te och lyssna på en härlig bok t.ex. "Har vi en gång vant oss vid att hämta vår fröjd och tröst i böckerna, så kan vi inte undvara dem" lär Astrid Lindgren ha sagt. I detta nummer har vi ett litet boktips från en av våra medlemmar. Att läsa ger så mycket och vi behöver böcker som är roliga, spännande, sorgliga, hemska, kunskapshöjande – ja, alla typer av böcker. Det berikar och ger nöje och avkoppling. Vår tanke är att då och då ha ett litet boktips i tidningen från våra medlemmar.

I detta nummer beskriver vi lite om nuläget för Luxturna, det första läkemedel som blivit godkänt på indikation RP. Luxturna är en genterapibehandling och sålunda en avancerad och dyr behandling. Det blir spännande att följa och det närmar sig att den första patienten i Sverige kommer att få denna behandling, eventuellt redan i höst. Retinanytt kommer givetvis att rapportera om den fortsatta utvecklingen för Luxturna och vi kan vara ganska säkra på att andra genterapiläkemedel kommer att godkännas framöver.

Vi kan också konstatera att den svenska diskussionsgrupp om RP som finns på Facebook (RP-gruppen) får alltfler deltagare, och många diskussioner av olika slag förs där. Det visar att många av oss som har RP har stort behov av att diskutera och utbyta tips och erfarenheter med varandra. Det är jätteroligt att se allt givande och tagande som finns i denna grupp och trådarna kan handla om vitt skilda saker; som t.ex. om att hantera sjukdomen mentalt, om tekniska hjälpmedel, om hur man reser som synskadad, hur det fungerar med sjukersättning och vilket stöd man kan få m.m. Det är verkligen högt och lågt som diskuteras. Ett annat sätt att utbyta erfarenheter är förstås att träffa andra retinitiker och detta försöker vi främja inom föreningen, genom att stötta lokala träffar, men också genom våra vår- och höstdagar. I höst kommer vi att efter önskemål göra våra höstdagar lite längre, fredag – söndag, för att ge ännu mer tid och möjlighet till umgänge och erfarenhetsutbyte. Mer information finns inne i tidningen. Hoppas vi ses där!

Susanne Mirshahi

Retinanytt 2019:3

september-november

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

Innehåll

- 1 Ledare**
- 3 Kliniska genterapiförsök med hjälp av robot**
- 4 RP-föreningens höstdagar i Stockholm, 8 – 10 november**
- 6 ARVO - mötesplats för världens ögonforskare**
- 8 Ny klinisk studie på Stargardts sjukdom**
- 9 RP som del av ett syndrom**
- 10 Luxturna – vad händer nu?**
- 11 Kliniska försök i Sverige på Botniadystrofi**
- 12 RP, försommar och friskvård**
- 14 Boktipset**
- 15 RP-träff i Skåne 29 september**
- 16 På gång**

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 medlemssidorna
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

Ansvarsbegränsning

Informationen i Svenska RP-föreningens tidning Retinanytt tillhandahålls som en service till läsaren utan någon som helst garanti. Svenska RPFöreningen 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.

Kliniska genterapiförsök med hjälp av robot

Av Caisa Ramshage

Företaget Nightstar Therapeutics arbetar med kliniska försök för RP-varianten choroideremi. Choroideremi innebär att ett fel på X-kromosomen orsakar att åderhinnan förtvinar och näthinnans pigmentepitel bryts ned, vilket leder till nattblindhet och med tiden grav synskada.

Nightstar har genomfört en fas I/II studie och har nu gått vidare till en fas III studie som kommer att genomföras i nio länder fördelat över Europa, Nordamerika och Sydamerika. Studien omfattar retinitiker som har långt gången koroideremi och som har en synskärpa mellan 0,1 och 0,5. Genterapibehandlingen genomförs genom att vektorn med genen placeras under näthinnan på retintikern. Detta görs med hjälp av en operationsrobot, och man har använt sig av infärgning av näthinnan för att enklare kunna se vart roboten ska styras. Läkaren ser inte direkt ner i operationssåret utan ser vart han ska styra roboten med hjälp av en OTC-kamera. Att man använder robot när man opererar ögonen kan tyckas märkligt och kanske lite farligt, men det är otroligt små avstånd i ögat och det är svårt att styra mänskliga fingrar så precist på korta avstånd, då är det lättare att styra en robot till att ta halvmilimeter steg framåt för att placera nålen exakt där den ska vara.

RP-föreningens höstdagar i Stockholm, 8 – 10 november

Alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade, hälsas hjärtligt välkomna till en helg på Almåsa Havshotell i Stockholm. I samband med denna inbjudan kallas även till höstmöte i Svenska RP-föreningen.

Sista anmälningsdag är 26 september 2019. Anmälan kan göras på föreningens hemsida www.retina-sweden.se. Betalning görs till plusgiro 62 21 08-9 senast 26 september 2019. Ange namn och "Höstdagar" i textfältet vid betalning.

Kostnad för medlemmar är 1000 kronor per person i dubbelrum och 1200 kr i enkelrum. Kostnad för icke-medlemmar är 2300 kr per person i dubbelrum och 2700 kr i enkelrum. En buss kommer att anordnas från Stockholm Central till Almåsa på fredag och tillbaka på söndag. Ange i anmälan om du vill åka med denna buss.

**För frågor vänligen kontakta Pia Stenberg tel. 0738-72 98 67, eller Mireya Morris e-post: mireya@retina-sweden.se
Om du behöver hjälp med anmälan, kontakta oss gärna.**

Program för höstdagarna 2019

Fredag 8 november

Ankomst och incheckning från kl. 16:30

18:00 – 19:30	Middag
19:30 – 20:00	Presentation av Almåsa Havshotell
20:00 – 21:00	Presentation av helgens program.

Lördag 9 november

07:30 – 09:00	Frukost
09:00 – 10:00	Föredrag om SRF:s Rättighetsprojekt, Dennis Ivarsson
10:00 – 11:00	Kan man spela golf när man är synskadad? Sollentuna Golfklubb
11:00 – 12:15	Diskussion i grupper: • Rättighetsprojektet • Jobb och RP • Anhörig och RP
12:15 – 13:30	Lunch
13:30 – 15:00	Ph.D. Anna Molnar från S:t Eriks ögonsjukhus presenterar deras satsning på RP och pågående klinisk prövning.
15:00 – 15:30	Kaffe

15:30 - 16:30	Idrott och synnedsättning. Parasport Stockholm informerar.
16:30 - 17:30	RP-föreningens höstmöte
17:30 - 18:00	Egen tid
18:00 - 19:30	Middag
19:30 - 21:00	Vi skapar musik tillsammans!

Söndag 10 november

07:30 - 09:00	Frukost
09:00 - 09:50	Helen Jäderlund och Linnea Eklund från Aktiva synskadade presenterar sin verksamhet.
10:00 - 11:00	Självkörande bilar, när blir de verklighet? Anna Pernestål, föreståndare för "Integrated Transport Research Lab", KTH
11:00 - 12:00	Diskussion i grupper och sammanfattning av helgen.
12:00 - 13:00	Brunch
13:00 - 14:00	Information från ett läkemedelsföretag
14:00 - 15:00	Hjälpmedelstorg
15:30	Avresa

ARVO - mötesplats för världens ögonforskare

Andréasson, överläkare och professor, Ögonkliniken SUS/Lund

Det största internationella mötet för ögonforskare, ARVO (The Association for Research in Vision and Ophthalmology), hölls i år i Vancouver i Kanada. Mötet samlade 12000 forskare med såväl klinisk som experimentell inriktning från ett 80-tal länder.

Detta är det viktigaste årliga mötet för ögonforskning där naturligtvis även forskning kring ärftliga ögonsjukdomar såsom Retinitis Pigmentosa är en viktig del av arrangemanget. Mötet är en betydelsefull kontaktyta där olika forskare har möjlighet att presentera sina forskningsresultat samt diskutera och träffa andra forskningsgrupper, som man t.ex. har haft kontinuerligt samarbete med under åren.

Allt fler företag intresserar sig också för forskning kring näthinnesjukdomar och det ordnas speciella möten för att öka detta samarbete på ett vetenskapligt sätt.

Retina International, den internationella sammanslutningen av RP-organisationer där Svenska RP-föreningen har en framträdande roll, arrangerar också ett gemensamt möte för forskare inom retinaområdet. Detta möte, SMAB (Scientific and Medical Advisory Board of Retina International), leds som alltid av Retina Internationals ordförande och internationellt framträdande gestalt Christina Fasser.

Denna korta sammanställning fokuserar framför allt på klinisk forskning, och några saker som kan vara av intresse för personer med RP.

Nya gener

Idag känner vi till tusentals mutationer i 300 - 400 gener som kan orsaka olika ärftliga ögonsjukdomar, vilket ska jämföras med att vi 1990 enbart kände till en mutation i en gen (rodopsin), som kunde ge upphov till Retinitis Pigmentosa. Det finns många olika orsaker till dessa ögonsjukdomar och det identifieras hela tiden nya gener, och det hjälper oss att förstå sjukdomsprocessen och det är också nödvändigt för alla behandlingsförsök som pågår idag. Alla genterapiförsök har sin grund i att man vet orsaken, dvs. vilket protein som inte fungerar i ögat. Under de senaste åren har vi i Lund i samarbete med andra internationella forskargrupper identifierat 1-2 nya gener/ år och vid ARVO presenterades åter flera nya gener som är aktuella vid ärftliga näthinnesjukdomar. För att nämna någon av intresse och som vi även sett i Skandinavien så är det genen CDHR1, som skiljer sig lite från andra och kan drabba gula fläcken hos yngre. Det sker sedan en långsam försämring av synen, som inte riktigt liknar andra ögonproblem hos yngre personer och därför finns det ökat intresse för denna sjukdom.

Nya läkemedel

Läkemedelsstudier vid olika former av ärftliga näthinnesjukdomar har pågått under flera år med varierande resultat och vi har skrivit en del om detta tidigare. Vid Stargardts sjukdom försökte man stoppa förloppet genom att förhindra transporten av olika ämnen i ögats pigmentepitel. Tyvärr har man ännu inte kunnat visa att läkemedlen (t.ex. Emixustat och Fenretinide) har klar effekt och

ibland har det beskrivits biverkningar av terapin. Ett liknande preparat men vid mer klassisk form av RP och som Retinanytt tidigare berättat om kallas QLT och där har det framför allt pågått studier i Kanada med professor Koenekoop, som varit ledande inom detta område. Jag talade också med honom vid ARVO, men tyvärr har man inte fått det resultat man önskat.

Nya former av genterapi

Det finns dock en del spännande nytt beträffande olika former av genterapier. Flera av dessa terapier bygger på att man vid en ögonoperation för in ett virus med en ny gen, som ska ersätta den gen som inte fungerar i ögats näthinna. Det pågår flera kliniska studier med mer än 20-talet olika gener och de som är mest intressanta och där resultaten är officiella, och ej bundna av sekretess från läkemedelsbolag, är bland annat vid tidig form av RP, Choroideremi, Ushers syndrom, kongenital retinoschis men även andra gener. Under 2018 blev det bakslag för några av dessa studier då den form av virus man använde skapade inflammation och några av dessa studier fick avbrytas. I år har dock ett genterapipreparat godkänts i Sverige (Luxturna) men det gäller enbart hos patienter med sjukdomsframkallande mutationer i RPE65- genen och dessutom är behandlingen bara av värde om det finns tillräckligt bevarad struktur och funktion i dessa näthinneceller. Flera rapporter har nu publicerats och presenterades vid ARVO. Sammanfattningsvis kan man säga att dessa patienter är mycket få i Sverige och på sikt kanske 1-3 patienter/år kommer att behandlas, men det är viktigt att enbart rätt patienter behandlas, annars kan det faktiskt bli försämring av synen, vilket några studier har visat. Luxturna är dock ett stort steg framåt och visar att terapier är på väg.

Antisensterapi

En ny form av genterapi, som har visat på lovande resultat, är något som heter antisensterapi. Istället för operation i ögat tillför man genprodukten "mRNA" genom enbart en injektion och detta kan då behöva upprepas kanske 4 gånger/år. Vid behandlingen tillför man mRNA som går ut till delar av cellen där proteinet bildas. Läkemedlet innehåller inget virus, men mRNA ser till att rätt protein bildas.

Bakgrunden är att liknande behandling med antisensterapi under senaste åren har visat sig vara mycket lyckade vid en del ärftliga

muskelsjukdomar. Idag finnas två godkända läkemedel för dessa muskelsjukdomar och några år efter godkännandet är man fortsatt positiv till denna typ av behandling.

De första kliniska studierna på synskadade barn med antisensterapi har varit lyckade och en del av resultaten har publicerats (Nature Scientific reports) under våren 2019 och nu pågår fas 2- och 3-studier. Om dessa resultat kommer att visa på samma goda effekt så kan de bli aktuella som läkemedel om ett antal år. Vi har undersökt flera patienter med dessa sjukdomar och har kontinuerlig kontakt med ansvariga för dessa studier och kan informera mer om detta under kommande år. Sammanfattningsvis var ARVO i Vancouver ett steg framåt beträffande forskning kring behandling av ärftliga näthinnesjukdomar.

Ny klinisk studie på Stargardts sjukdom

Av Karl-Fredrik Ahlmark

Lipofuscin är en restprodukt från ämnesomsättningen som ansamlas i olika vävnader i kroppen. Näthinnans pigmentepitel är exempel på ett sådant odelbart cellager som suger upp lipofuscin i bakre delen av ögat. Denna ansamling av lipofuscin i pigmentepitelceller är tillsammans med ackumulering av drusen (avfallsprodukter i näthinnan) ett av kännetecknen på Stargardts liksom på torr AMD (åldersrelaterad makuladegeneration). Att lipofuscin med tiden utgör en allt större del av cytoplasman (cellinnehållet mellan membran och cellkärna) är något som drabbar alla med ökad ålder, men drabbar även yngre med den genetiska mutation som orsakar Stargardts.

Stargardts och torr AMD anses orsakade av en degeneration av pigmentepitelceller följt av nedbrytning av fotoreceptorerna, vilket successivt leder till förlorad syn i båda fallen. Hos Stargardts-patienter uppträder försämring redan i barndom eller tidiga tonår. Stargardts är en progressiv sjukdom inom RP-familjen och leder till förlust av centralt seende och i nuläget finns ingen godkänd behandling. Torr AMD kännetecknas av kraftigt förhöjd ansamling av lipofuscin hos äldre personer. Försämringen kan uppträda redan i femtioårsåldern men normalt sker det efter sjuttioårsåldern, vilket

yttrar sig i form av central nedbrytning (eller geografisk atrofi som det också kallas).

Stor ansamling av lipofuscin skapar flera negativa effekter. Bland annat försvåras enzymernas arbete med att rensa "skräp" i ögat, liksom nedbrytning av stavarna i den yttre delen av näthinnan.

Förhöjd lipofuscinansamling kan även leda till ökad bländningskänslighet och reducerad förmåga för pigmentepitelcellerna att ta upp antioxidanter, och kan även trigga inflammationer i ögat.

Det tyska medicintekniska företaget Katairo har upptäckt att läkemedlet Remofuscin kan minska nivåerna av lipofuscin i levande pigmentepitelceller. Detta trodde man tidigare var omöjligt men flera studier har pekat på denna förmåga hos Remofuscin. Den aktiva substansen i Remofuscin heter soraprazan, och tas oralt.

Katairos studie utgår från att reduktion av lipofuscin kan ha en regenererande effekt på pigmentepitelcellerna. Tidigare studier har försökt att minska ackumuleringen av lipofuscin men Remofuscin tros ha förmågan att faktiskt minska redan ansamlade nivåer av lipofuscin.

Katairo har fått EU-finansiering motsvarande drygt fem miljoner euro i syfte att genomföra fas 2-studier på Stargardts genom ett europeiskt konsortium. Konsortiets studie STARTT (Stargardt Remofuscin Treatment Trial) syftar till att se om de positiva resultat man observerat hos celler och djur också kan ses hos människor. Kliniska försök inleds nu med 90 patienter, försöken utförs i Storbritannien, Nederländerna, Tyskland och Italien, och förväntas avslutas 2021. En patientdatabas har byggts upp med över 400 patienter.

Gällande torr AMD söker man för tillfället finansiering för de första kliniska fas 2-studierna, varför det kan dröja ytterligare ett tag innan kliniska studier kommer igång.

RP som del av ett syndrom

Av Susanne Mirshahi

Flertalet som har Retinitis Pigmentosa, RP, har sjukdomen som en isolerad diagnos, men endel har RP som en del av ett syndrom. Det finns många olika syndrom där RP kan ingå och flera av dem är mycket ovanliga. Vi har för avsikt att i kommande nummer av Retinanytt berätta lite om några av dessa syndrom.

Först – vad är ett syndrom? Ett syndrom är ett tillstånd där det föreligger avvikelser och skador i flera av kroppens organ och som har en gemensam orsak. Många av dem är som sagt sällsynta, och även här finns en definition på vad som är sällsynt. I Sverige menar vi att en sällsynt diagnos ses hos mindre än 1 på 10 000 personer. Information om sällsynta diagnoser finns samlade av Socialstyrelsen på webbplatsen www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser.

En stor grupp av syndrom ingår under beteckningen ciliopatier, vilket betyder att cilierna (hårliknande utskott på cellerna) på något sätt är involverade. Cilier finns i anslutning till fotoreceptorerna men också på andra ställen i kroppen, vilket förmodligen är länken mellan olika organ som kan vara påverkade vid dessa syndrom. Några exempel på syndrom inom gruppen ciliopatier är: Ushers syndrom, primär ciliär dyskinesi, Senior-Loken syndrom, Joubert syndrom, Bardet-Biedl syndrom, Laurence-Moon syndrom, Alströms syndrom och Edwards-Sethi syndrom. Även om ciliopatin är gemensam faktor för dessa syndrom kan de bero på mutationer i olika gener.

Alströms syndrom

Alströms syndrom tillhör gruppen ciliopatier, men även undergruppen dövblindsyndrom. I Sverige finns tiotalet familjer med Alströms syndrom och sjukdomen ärvs med recessiv nedärvning, dvs. båda föräldrar måste vara anlagsbärare. Alla med Alströms syndrom får både syn- och hörselnedsättning, övervikt och upprepade infektioner. Även hjärtsjukdom och diabetes typ 2 är vanligt. Första tecknen på sjukdomen kan ofta vara ljuskänslighet, vilket ses i tidig ålder, och är ett tecken på Retinitis Pigmentosa. Med åren kan många organ påverkas, såsom lever, njurar, sköldkörtel, muskulatur och de drabbade kan få sned rygg.

Som alltid är det viktigt med helhetsbild när man bedömer sjukdomar, och alltså även vid Retinitis Pigmentosa, eftersom det i

vissa fall kan vara så att andra symtom kan tyda på att personen har ett syndrom och inte bara RP.

Luxturna – vad händer nu?

Av Susanne Mirshahi

Som vi tidigare berättat om i Retinanytt är den första genterapibehandlingen godkänd av det europeiska läkemedelsverket, EMA, sedan november 2018. Läkemedlet, som innehåller substansen voretigene neparvovec säljs under namnet Luxturna. Luxturna används endast vid en ovanlig form av RP som beror på mutationer i RPE65-genen. Dessa mutationer hindrar kroppen från att producera ett protein som behövs för synen, vilket leder till synförlust och slutligen till blindhet. Luxturna innehåller ett modifierat virus som bär en fungerande kopia av RPE65-genen. Efter injektion överför det modifierade viruset genen till cellerna i näthinnan och gör det möjligt för näthinnan att producera korrekta proteiner igen. En förutsättning för att få en lyckad behandling är också att det finns tillräckligt med livsdugliga näthinnceller kvar.

Luxturna är framtaget av Spark Therapeutics och fick först godkännande i USA. I Europa kommer läkemedlet att marknadsföras av Novartis som har avtal med Spark Therapeutics om att marknadsföra och tillhandahålla läkemedlet till patienter utanför USA. Innan det blir fritt fram för läkare att ge Luxturna till aktuella patienter så är nu företaget inne i en period där man förhandlar med olika länders myndigheter om prissättning och subventionering av produkten. Man räknar med att sådana godkännanden ska bli klara under hösten 2019, och först ut tror man att Tyskland eller Frankrike blir.

I Sverige kan behandlingen bli aktuell för ett tiotal patienter som har den aktuella genmutationen, men innan det kan bli verklighet är det flera olika instanser involverade som ska säga sitt.

Läkemedlet omfattas av ett centralt godkännande inom EU sedan november och i och med detta är det alltså formellt godkänt även i Sverige. I Sverige finns en samverkansmodell där alla landsting och regioner deltar och man arbetar gemensamt med prissättning, introduktion och uppföljning av läkemedel, särskilt när det gäller nya, mycket dyra läkemedel, vilket stämmer in på Luxturna. I samverkansmodellen ingår NT-rådet, där NT står för nya terapier.

NT-rådet ska ge rekommendationer om användning av nya läkemedel, i syfte att det ska vara ett likartat införande i hela landet och patienter ska få samma möjligheter oavsett var man bor. Målsättningen är en rättvis, jämlik och ändamålsenlig läkemedelsanvändning för alla patienter i hela landet där våra gemensamma resurser används på bästa sätt.

Mars 2019 rekommenderade NT-rådet landsting och regioner ”att avvakta med användning av Luxturna till dess att det finns tillräckligt kunskapsunderlag för NT-rådet att fastställa en rekommendation”. Samtidigt gav NT-rådet TLV i uppdrag att inom sitt s.k. klinikläkemedelsuppdrag göra en hälsoekonomisk bedömning. (TLV står för Tandvårds och läkemedelsförmånsverket och är den myndighet som beslutar om priser på alla läkemedel som förskrivs på recept, beslutar om tandvårdsstöd, apotekens marginaler samt har i uppdrag att göra hälsoekonomiska bedömningar både för receptläkemedel och läkemedel som ges på kliniker.)

I slutet av maj var TLV klara med sin hälsoekonomiska bedömning och man har presenterat den för NT-rådet. Nu har NT-rådet gett i uppdrag till sin förhandlingsfunktion att förhandla pris med företaget och när prisavtal är klart och NT-rådet gett positiv rekommendation kan kliniker börja planera för att ge läkemedlet till aktuella patienter. Priset vet vi alltså ännu inte, men i USA ligger priset på i storleksordningen 400 000 dollar per öga. Det kan tyckas som en extremt hög summa, men man får då även betänka att det rör sig om en engångsbehandling.

Det kommer troligen att vara en eller två kliniker i Sverige som ger Luxturna och innan man kan ge det krävs särskild utbildning i tekniken att ge läkemedlet. Företaget har tagit fram ett utbildningsprogram som personal som kommer att vara involverad i att ge Luxturna måste genomgå innan man startar upp med behandlingen. Eftersom det är så få patienter är det bra att kunskapen koncentreras till ett par kliniker. Enligt en uppskattning från professor Sten Andréasson så kan det röra sig om 1-3 patienter per år som kommer att få denna behandling. Injektionen ska ges subretinalt, dvs. under näthinnan och ges i operationssal under aseptiska förhållanden. De kliniker som kan komma att ge läkemedlet är enligt plan St Eriks ögonsjukhus i Stockholm och/eller ögonkliniken på universitetssjukhuset i Lund.

Kliniska försök i Sverige på Botniadystrofi

Av Karl-Fredrik Ahlmark

Den autosomala recessiva RP-varianten som orsakas av mutationer i RLBP1- genen (i Sverige känd under den regionala varianten Botniadystrofi) är ovanlig och saknar i dagsläget behandling.

Sjukdomen är en effekt av en defekt cellbindningsprocess hos proteinet CRALBP, som är betydelsefullt för synen. RLBP1-RP kännetecknas av tidig, allvarlig mörkerblindhet från unga år, följt av förlust av synskärpa, synfält och färgseende. Genterapiläkemedlet CKP850 ges som en enda subretinal injektion av den friska genen RLBP1 med hjälp av en vektor, AAV (adeno-associated vector) och har visat sig kunna förbättra stavarnas mörkeradaptation. Kliniska försök har initierats på St Eriks ögonsjukhus i Stockholm tillsammans med läkemedelsföretaget Novartis för CPK850, med totalt 15 patienter, majoriteten av vilka återfinns i Västerbotten, och de kliniska försöken är ett samarbete med Umeå universitetssjukhus.

RP, försommar och friskvård

I mitten av juni anordnade RP-grupp Väst en träff i Skatås motionsområde i Göteborg i samarrangemang med MIS. MIS står för Motion och Idrott för Synskadade och föreningen MIS har en egen stuga i det stora motions- och friluftsområdet Skatås som ligger i Östra Göteborg nära Delsjön, där vi fick möjlighet att vara denna vackra försommarkväll.

Marie Banck är ordförande i MIS, och jobbar även som friskvårdskonsulent, så med sin långa och breda erfarenhet både av motion, idrott och egen synnedsättning (RP) är hon en verklig inspirationskälla. Marie pratade om vikten av att hitta det som är roligt att göra, och som fungerar i vardagen. Det kan t.ex. vara bollsporter där det finns grenar anpassade för synnedsättning, t.ex.

showdown och goalball. MIS anordnar aktiviteter såsom promenader, tandemcykling, showdown, elektronskytte m.m. men även träningsresor, vandringsresor och skidresor. MIS äger några tandemcyklar och efter den teoretiska delen av kvällen fick den som ville pröva på att cykla en runda i Skatås. Med under kvällen fanns några anhöriga som ställde upp som så kallade piloter, alltså som sitter fram på cykeln och har ansvar för att styra färden. Det var en mycket rolig upplevelse, särskilt för oss som inte testat tidigare. En härlig känsla att cykla igen efter många års uppehåll. Lite träning krävs nog för att det ska flyta på, och man måste lita på att piloten gör sitt jobb och följa med i rörelserna.

Med under kvällen var även Denise Cresso. Denise är f.d. ordförande i MIS, men leder nu ett projekt som heter Vision och Motion. Projektets övergripande syfte är att främja självständigt motionerande och idrottsutövande för personer med synnedsättning. Bland annat så har en promenadslinga utformats, där man får instruktioner via en app hur man ska gå för att kunna gå den självständigt. Även denna slinga fick vi möjlighet att testa under kvällen.

Kvällen avslutades med grillning i det fina vädret. Alla lät sig väl smaka, och som alltid var konversationen livlig, då alla finner stort nöje och värde i att träffa andra med RP och utbyta erfarenheter. Vi är ett gäng som ofta ses på dessa träffar, men nästan varje gång dyker det upp nya deltagare, vilket är glädjande. Denna gång hade vi tillresande ända från Örebro, vilket givetvis var extra roligt.

Boktipset

Av Tina Kärrberg

Hösten 1793 hittas ett lik i Fatburen på Södermalm, den igenslammade sjö där allt kåkstadens avskräde hamnar. Den döde saknar armar och ben, men skadorna är inte nya.

Cecil Winge har varit Stockholms poliskammare behjälplig med sitt skarpsinne förr. Nu vacklar hans hälsa, men han krävs på en gentjänst han inte kan neka. Tiden är knapp, och den vinter som ska bli den svåraste Stockholm skådat på ett decennium är i antågande.

Ur fyra berättarperspektiv klär Niklas Natt och Dag av tiden dess prakt och ståtlighet och blottar en era av kött och blod, nöd och förtvivlan, men också förhoppningar och vilja till förändring. 1700-talet förknippas ju gärna med krinoliner, rokoko och sirliga förgyllda möbler. Men under ytan var detta århundrade så mycket mer - smuts, fylleri, snusk, cynism, fattigdom och sjukdomar.

Boken är en bladvändare. Förutom huvudpersonerna, Cecil Winge och palten Mickel Cardell, dyker hororna, alkisarna, paltarna, arroganta vämjeliga adelsmän och försupna präster upp. Mycket bra miljöbeskrivning, ryslig samhällsskildring och grymt spännande historia. Det bästa av allt är att boken bara är den första i en trilogi så vi har två utmärkta böcker till att se fram emot. Trevlig läsning!

Faktaruta

På Legimus.se finns möjlighet att läsa talböcker utan kostnad. Legimus är till för personer som inte kan läsa vanliga tryckta böcker, till exempel på grund av en synnedsättning. För att låna talböcker kontaktar man ett bibliotek för att få ett konto. Böckerna kan sedan laddas ned från Legimus hemsida eller läsas direkt i Legiums app, där man kan streama eller ladda ner och läsa off-line.

RP-träff i Skåne 29 september

Välkommen till en heldag (kl. 10-16) på Lyngby Gård den 29 september!

Vi samlas på Lyngby Gårds parkering i Everöd kl. 10:00.

Dagen inleds med en promenad och en föreläsning om bygden och gårdens historia. Kl. 12 avnjuter vi en härlig buffé på Gamla bränneriet och får möjlighet att prata och utbyta erfarenheter under och efter lunchen. Kl. 15 samlas vi för avslutande kaffe och te med äppelkaka samt underhållning med sång och musik och kl. 16 avslutas dagen.

Välkomna hälsar familjerna Larsson och Johansson.

Pris: 365 kr/person. Medlemmar i RP-föreningen kommer att få subvention, hur mycket beror på hur många vi blir (anhöriga är välkomna, men får lägre subvention).

Resa och eventuell ledsagning ordnar du själv. Adressen är Lyngby gård, Södra Lyngbyvägen 165, Everöd. <https://www.lyngbygard.se/>

Anmälan senast den 20 september till:

Jessica Larsson, Jessica.larsson.86@hotmail.com, tel. 073 0525287 eller Anders Månsson, anders.mansson.svalov@telia.com, tel. 073 8042201 eller Mikael Jungklo, mjungklo@gmail.com, tel. 070 6166815

Ange i din anmälan eventuell allergi eller om du vill ha vegetarisk kost.

PÅ GÅNG

RP-café Stockholm

RP-föreningen inbjuder till RP-café tre kvällar under hösten 2019: 18 september, 16 oktober och 18 december, klockan 18:00 – 21:00 i Gotlandssalen på Gotlandsgatan 44.

Program meddelas allteftersom och håll gärna utkik på föreningens webbplats efter mer information kring programmet. Hör gärna av dig till vår e-postadress adm@retina-sweden.se om du har frågor eller synpunkter kring dessa träffar.

RP-grupp Väst

RP-grupp Väst inbjuder till middagskryssning i Göteborgs skärgård 25 september. Båtturen börjar kl 18 och tar cirka tre timmar. Samling vid Lilla Bommen kl. 17.45. Kostnad 250 kr för medlemmar i RP-föreningen. Mat och båtutur ingår. Anmälan snarast till Susanne Mirshahi, susanne.mirshahi@gmail.com eller tel. 0730 681880. Mer information på hemsidan.

RP-träff i Skåne

Välkommen till en heldag (kl. 10-16) på Lyngby Gård den 29 september! Under dagen blir det föreläsning, promenad, lunch, fika och samvaro med andra retinitiker. Pris: 365 kr/person.

Mer information på föregående sida, och på vår hemsida.

8-10 november – RP-föreningens höstdagar på Almåsa

Se mer information inne i tidningen.