



Retinanytt 2019:4

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

december-februari

Mycket på gång!

Det händer mycket i vår förening nu, inte bara en fantastiskt rolig helg på Almåsa när föreningens höstdagar gick av stapeln med 55 deltagare.

Vi arbetar tillsammans med SRF för att ändra på det faktum att många nekas deltids sjukersättning. Vi har haft ett första möte med försäkringskassan, men det är tydligt att mer arbete behövs för att få till en förändring.

Vi var väldigt glada för ett år sedan när den första behandlingen för en form av RP (RPE65) godkändes inom EU, och vi blev därför bekymrade när det nu i höst kom besked att NT-rådet avråder regioner och landsting från att betala för behandlingen. De anser att långtidseffekterna av Luxturna, som gen-terapi, heter, är för oklara och priset är för högt. Vi för diskussioner med NT-rådet och med Novartis som är det läkemedelsföretag som marknadsför behandlingen. Det vi ser behövs är dels

ett kvalitetsregister, alltså ett nationellt register där samtliga retinitiker i Sverige finns med, dels behöver vi få fram data på hur livskvalitén ser ut för oss retinitiker som grupp.

För de som inte önskar sig något annat än mer pengar till RP-forskning till jul så kan du numera på Facebook lägga till en insamling för RP-föreningen. Vill du själv skänka pengar direkt till föreningen på facebook så går det bra också. Och gillar man inte Facebook så kan man donera pengar till RP-forskningen precis som förut på plusgiro 24 75 19-2.

Till våren, närmare bestämt 18-19 april, blir det föreningens vårdagar på Sundsgårdens folkhögskola i Helsingborg, hoppas att vi ses där!

God jul från oss i RP-föreningens styrelse!

Caisa Ramshage, ordförande

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:

Susanne Mirshahi,
tfn: 0730-68 18 80,
susanne (snabel-a)
retina-sweden.se



Retinanytt 2019:4

december-februari

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Välkomna till RP-föreningens vardagar 18-19 april 2020
- 4 Välmatad höstmöteshelg på Almåsa havshotell
- 5 RP som del av ett syndrom
- 6 Viktigt om man vill delta i kliniska studier
- 7 JCyte stamcells går framåt
- 8 Elektrofysiologiska undersökningar, ERG
- 10 Benchmarking kring RP på Färöarna
- 13 Ny injektionsteknik för genterapi
- 14 Småtips för Windows-användare
- 14 Skänka pengar till RP-föreningens forskningsfond
- 15 Inte odelat positivt resultat från ReNeurons stamcellsforskning
- 15 Pixium's artificiella näthinna
- 16 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.

Välkomna till RP-föreningens vårdagar 18-19 april 2020

Svenska RP-föreningen välkomnar medlemmar och andra till en härlig vårhelg på Sundsgården i Helsingborg. Under helgen 18-19 april kommer också föreningens årsmöte att äga rum.

Vårdagarna inleds kl 12 på lördagen 18 april och avslutas på söndagen kl 15. Det blir ett varierat program med föreläsningar av ögonläkare och forskare från ögonkliniken vid Skånes universitetssjukhus/Lund. Therese Eriksson kommer och berättar om sin C-uppsats som hon skrivit om hur personer med RP bemöts i vården. På söndagen kommer Torbjörn Svensson och berättar om sina "deafblind challenges" som han genomfört. Torbjörn har Ushers syndrom och har bl.a. paddlat över Öresund och cyklat från Tre riksröset till Smygehuk.

Mer information och detaljer kring programmet kommer längre fram i Retinanytt nr 1/2020, på hemsidan och på föreningens Facebooksida.

Kostnad för helgen blir 600 kr per person i dubbelrum och 800 kr i enkelrum. För icke-medlemmar är kostnaden 1500 respektive 1800 kr. Eventuellt kommer det finnas möjlighet att komma redan på fredagen för den som önskar. För frågor, kontakta Caisa Ramshage, caisa@retina-sweden.se eller Susanne Mirshahi, susanne@retina-sweden.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.**

Välmatad höstmöteshelg på Almåsa havshotell

Av Bengt Vilhelmson

Höstmöteshelgen började redan på fredagseftermiddagen och innehöll två övernattningar den här gången. Många var mycket nöjda med helgen och allt flöt på bra trots att vi var minst 55 personer. Många av oss tyckte att det var positivt att få hjälp vid måltiderna av den vana personalen på Almåsa.

På fredagskvällen efter en presentationsrunda kunde man bekanta sig med varandra till fin musik av en trubadur med ett musikquiz. På lördag morgon kom Sollentuna golfklubb. De visade på ett inspirerande sätt hur det är möjligt att spela golf som synskadad i deras klubb. Efter det kom Dennis Ivarsson, jurist och projektledare för SRF:s rättighetsprojekt. Projektet fokuserar på hur man ska komma in i den avgörande personkrets tre i LSS för att få ledsagning enligt LSS. I ett antal försöksdistrikt hjälper rättighetsstödjare som utbildats av SRF till med ansökningarna.

Sedan följde gruppdiskussioner. En grupp behandlade rättighetsprojektet. Alla var överens om att inte bara slänga in en ansökan på vinst eller förlust. De flesta i gruppen önskar mer ledsagning för att få ett bättre liv. Andra grupper behandlade arbete och RP. Kollegor glömmet ganska fort och man upplever att man måste repetera informationen om RP. Bland annat diskuterades problemen med att få arbetshjälpmedel att fungera. I en diskussionsgrupp framkom ett behov av familjedagar för de som har barn och ungdomar med RP. Detta togs sedan upp på det formella höstmötet senare. Det stod klart att det

behövs någon som jobbar med dessa familjedagar.

Jag känner alltid att gruppdiskussionerna är så värdefulla, då kan vi dela erfarenheter om hur vi löser olika utmaningar. Utbytet fortsätter ju också ofta under middagar och luncher. På eftermiddagen presenterade Anna Molnar från S:t Eriks ögonsjukhus deras ERG-verksamhet. Mer om hennes föredrag i en separat artikel. När vi hade fått eftermiddagskaffet kom Stefan Garne från Parasport Stockholm. Han berättade om idrotter man kan prova på som synskadad och om de processer han driver med kommuner och föreningar för att dra igång parasportverksamhet.

Sen var det dags för RP-föreningens formella höstmöte. Två projekt framträdde som mer omfattande nästa år. Det ena är Retina Internationals konferens på Island 4-7 juni 2020. Det andra projektet är en jourhavande terapeut som kommer att ha telefontid för föreningen från och med april nästa år om föreningen lyckas få bidrag. På kvällen kunde de som ville skapa musik tillsammans med Marika Hjelm. Hälften av oss kom och sjöng välklingade stämsång.

På söndagen kom representanter för Riksföreningen Aktiva synskadade. Föreningens prioritet är synskadade barn och ungdomar upp till 25 år. Föreningen berättade om alla sina aktiviteter. Sedan berättade Anna Perne-stål, som är forskare på KTH, om självkörande bilar. I enklare miljöer tror hon det har en jättepotential ganska

snart och det skulle även kunna påverka färdtjänsten i framtiden.

Efter brunchen berättade läkemedelsföretaget Novartis om kliniska studier. Mer om detta i en särskild artikel. Helgen avslutades på söndagseftermiddagen med ett hjälpmedelstorg från Iris Hjälpmedel.

RP som del av ett syndrom

Ushers syndrom

Vi fortsätter vår serie om syndrom där RP ingår. Ushers syndrom innebär att man föds med en hörselnedsättning av varierande grad i kombination med ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa (RP). Syndromet är ärftligt och finns som tre kategorier typ I, II och III som i sin tur har undergrupper. Syndromet förekommer hos cirka 800 personer i Sverige, lika många män som kvinnor. Ushers syndrom ärvs autosomt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen.

Personer med Ushers syndrom typ I är döva från födseln och har ett påverkat balanssinne. De flesta får numera kokleaimplantat och kan därför kommunicera med tal. Synproblemen brukar börja visa sig under barndomsåren.

Personer med Ushers syndrom typ II föds med måttlig till svår hörselnedsättning. Hörselnedsättningen hos de flesta är tämligen stabil med bara en marginell försämring och drabbar främst de höga frekvenserna. Vid typ II är inte balansorganet skadat. Synproblemen börjar ofta senare än för typ I. De kan börja i tonåren eller senare och fortskrider också långsammare.

En ovanligare tredje typ är Ushers syndrom typ III. Barn med typ III föds ofta med mild hörselnedsättning. Men hörselnedsättningen och synnedsättningen är båda progressiva. Hörseln försämras relativt snabbt och kan leda till dövhet i vuxen ålder. Balansen kan också vara påverkad. Synproblemen börjar ofta under tonåren.

I boken "Mitt liv en berg- och dalbana" av Jörgen Forsåker beskriver han hur det är att växa upp och leva med RP. Boken är utgiven av RP-föreningen och kan beställas av föreningen.

Viktigt om man vill delta i kliniska studier

Av Bengt Vilhelmson

Anne Eriksson och Anders Öberg från läkemedelsföretaget Novartis kom på besök under höstmöteshelgen. Företaget är involverat i terapier för två ovanliga RP-varianter. Anders höll ett föredrag om läkemedelsutveckling och kliniska studier. Han började med läkemedelsutvecklingens historia och gick igenom de läkemedelskatastrofer som under årens lopp drivit fram krav och regleringar.

Den händelse som har haft störst påverkan på regelverket kring läkemedel i modern tid är skandalen med talidomid. Substansen marknadsfördes som lämplig mot illamående och sömnbesvär för gravida. I Sverige hette läkemedlet Neurosedyn. Kvinnor som tog läkemedlet tidigt under graviditeten fick i stor grad barn som helt eller delvis saknade extremiteter. Efter skandalen startade en mängd register såsom missbildningsregistret i Sverige. Den så kallade Helsingforsdeklarationen kom 1964 och är fortfarande central när det gäller de etiska aspekterna om medicinsk forskning. Den handlar om att omsorgen om individen måste gå före vetenskapen. Man måste få ett frivilligt samtycke från alla deltagare och skydda deltagarnas personuppgifter och integritet så mycket som möjligt.

Sedan beskrev Anders läkemedelsutvecklingen idag. Först görs prekliniska studier. De består av grundforskning ofta i samarbete mellan industri och akademi. Man hittar någon typ av molekyl som man testar i laboratorium på många sätt. Om studierna ger positiva resultat så ansöker man till myndigheterna om att testa på människor. Myndigheterna fattar beslut om det är en bra balans mellan effekt och säkerhet.

När man blivit godkänd genomgår läkemedlet tre olika faser som har olika syften och mål. Fas 1 är det första tillfället då man ger det nya läkemedlet till en människa. Det ges ofta till friska frivilliga försökspersoner och man fokuserar på biverkningsprofilen och på hur det tas upp i kroppen. I fas 2 har man patienter med den aktuella diagnosen och det kan vara mellan 50 och 200 patienter. Här vill man framförallt hitta en lämplig dos. Man vill bekräfta att läkemedlet har den effekt man förutspår. Därefter kommer fas 3-programmen. För stora grupper som hjärt- och kärlsjukdomar kan det vara 1000-tals patienter som deltar. Fas 3-studierna ska bekräfta att läkemedlet är tillräckligt säkert och effektivt för att komma ut på marknaden. Det är också krav på att man jämför med något annat. Antingen med placebo "sockerpiller" eller med en standardbehandling som redan finns tillgänglig idag.

Sedan skickas all data in till myndigheterna. I Europa är det nästan alltid centrala godkännanden av den europeiska läkemedelsmyndigheten. Men det är inte förrän läkemedlet ges till en verklig grupp patienter som inte är avgränsade inom ramen för en studie som man har hela bilden av biverkningar framför sig betonade Anders.

Vad ska man som deltagare i en klinisk studie tänka på? Trots att det finns mycket regelverk följs inte alltid de principer som finns. Det första man ska fråga sig när man ska vara med är vilka som avgör om den får starta. Alla studier i Sverige måste vara godkända av Läkemedelsverket och Etikprövningsmyndigheten.

Är det någon försäkring som täcker ifall det skulle uppstå någon skada?

Jag kan få tillgång till en ny behandling som inte finns på marknaden. Men jag kan ju få placebo "sockerpiller". Även då hjälper jag forskningen inom området och bidrar till kunskap som även jag kan ha nytta av i framtiden.

Samtyckesprocessen och frivilligheten är viktig. Det är också alltid en risk att ingå i experimentella behandlingar. Man känner inte till biverkningsprofilen lika väl som för etablerade behandlingar. Man måste hela tiden överväga nyttan mot riskerna och se till att man får den information man behöver för att fatta sitt beslut. Det ska inte finnas någon press från studiepersonalen för att delta och att snabbt skriva på. Inget ingrepp relaterat till studien får ske innan man skrivit på och samtyckt. Man ska när som helst kunna hoppa av studien.

Mer om kliniska studier finns på:
www.kliniskastudier.se

JCyte stamcells går framåt

Översatt från Retina South Africa E-News

Företaget Jcytes stamcells behandling för RP och Ushers syndrom går framåt till fas IIb. Studien som leds av Dr Henry Klassen kommer att involvera 85 deltagare.

Behandlingen består av injektioner i glaskroppen av retinal progenitor celler, vilket är stamceller som har delvis utvecklats till näthinneceller. Baserat på labstudier, så tror forskarna att behandlingen kan bevara och potentiellt rädda patientens existerande fotoreceptorer, och på så sätt rädda och möjligtvis återskapa syn. Behandlingen kan genomföras på några minuter och patienten behöver inte vara inlagd på sjukhus.

Progenitor cellerna injiceras i glaskroppen, som är en geleaktig vätska mellan linsen och näthinnan. 28 patienter deltog i den säkerhetsfokuserade fas I/IIa försöket, vilken påbörjades i juni 2015. Dr Klassen säger att säkerhetsresultatet från försöket var lovande.

Anmärkning från redaktören: var försiktig med stamcells cowboys, utomlands erbjuds otestade stamcells terapier, stamceller är än inte en säker och färdigtestad behandling.

Elektrofysiologiska undersökningar, ERG

Av Susanne Mirshahi

Anna Molnar, som är specialistläkare på St Eriks ögonsjukhus i Stockholm, berättade under höstdagarna på Almåsa om den nya ERG-verksamhet man håller på att bygga upp. ERG betyder elektroretinografi och kan enkelt beskrivas som "ögats EKG", dvs. en metod att objektivt mäta näthinnans funktion genom att studera dess förmåga att reagera med en elektrisk signal vid ljusstimulering. En av fördelarna är att metoden är objektiv, och inte kräver så mycket aktiv medverkan av patienten, en annan fördel är att man kan mäta förändringar i näthinnan långt innan man har subjektiva symtom eller man kan se någon förändring i ett ögonmikroskop.

Det finns två typer av ERG; fullfälts-ERG och multifokalt ERG.

Fullfälts-ERG mäter både tapparnas och stavarnas funktion, över hela näthinnan. Vid en sådan undersökning behöver först ögat mörkeradapteras och man får sitta i ett mörkt rum i 30 minuter. Ögat stimuleras först med svagt ljus för att mäta stavarnas funktion och sedan ökas ljusstyrkan successivt och man testar både stavar och tappar. Stavarna är de fotoreceptorer som används vid mörkerseende och tapparna finns främst i centrala delarna av näthinnan och är viktiga för vår synskärpa.

Vid multifokalt ERG mäts tapparnas funktion i makula (gula fläcken) i centrum av näthinnan. Istället för att stimulera ögat med ljus stimuleras ögat här med ett geometriskt mönster som släcks och tänds med bestämda intervaller. Med denna typ av ERG får man som en karta där man kan se funktionen i olika delar av makula. Vid en fullständig undersökning är det bra att kombinera fullfälts- och multifokalt ERG.

Vid en ERG-undersökning fästs små elektroder vid ögat, och dessa finns av olika typer. Burian Allen-elektroder är i form av en kontaktlins som fästs på ögat och som ger ett bra resultat, med stabila signaler. Dock kan man inte blinka när linsen sitter i och endel upplever detta som obehagligt. En annan variant är DTL-elektroder, som är mycket små elektroder på en tunn tråd som läggs innanför nedre ögonlocket. Då detta ofta känns mindre obehagligt är det ett bra alternativ, framför allt till barn. Dock kan det medföra något mer störningar än med Burian Allen-elektroder, om patienten blinkar mycket. Ytterligare andra former av elektroder finns, men vid St Eriks är det dessa två som används. Vid t.ex. Moorfields ögonsjukhus i England används en typ av elektroder gjorda av guldfolie.

En annan undersökning som man ibland gör är mörkeradaptometri, vilket är en subjektiv mätning av ögats mörkeranpassningsförmåga. Det är inte en av rutinundersökningarna vid RP, men utförs ibland.

Ytterligare en annan undersökning är VEP, Visual Evoked Potentials. Det är en objektiv mätning som kan göras för att bedöma synbanans funktion i olika delar av hjärnan och synnerven. Då sätts istället elektroderna i hårbotten baktill på huvudet, nära syncentrum i hjärnan. Denna undersökning görs om man har misstanke om att felet inte finns i näthinnan utan istället i synnerven eller syncentrum.

När man bygger upp en ERG-enhet så måste man samla in normalvärden, så på St Erik har man gjort ERG-undersökningar på ett stort antal friska personer, för att få dessa normalvärden att utgå ifrån. Det finns också en internationell organisation, ISCEV (International Society for Clinical Electrophysiology of Vision) som jobbar för standardisering av de olika ERG-metoderna för att resultaten ska bli jämförbara olika kliniker emellan, även internationellt.

Varför är ERG viktigt?

ERG är en objektiv mätmetod som också är mycket känslig, dvs. ger utslag innan man har symtom eller kan se förändringar i t.ex. ögonmikroskop. ERG möjliggör alltså en tidig diagnostik av ärftliga näthinnesjukdomar. ERG kan användas även på små barn, där inte alla mätmetoder fungerar, som kräver aktiv medverkan av patienten. På riktigt små barn kan man göra ERG under narkos. Med hjälp av ERG kan man karakterisera en fenotyp (hur RP uttrycker sig, synfält, synskärpa etc) som komplement till en känd genotyp (vilket genfel man har) och man kan också följa sjukdomsförloppet över tid. Nu när det börjar komma genterapier ger ERG också en bra möjlighet till ut-

värdering av effekt.

På St Eriks ögonsjukhus genomför man ERG-undersökningar 2 dagar per vecka. Man gör både fullfälts- och multifokalt ERG, samt mörkeradaptometri och VEP. Man kan göra ERG på barn som är över 1 år och för övrigt friska. Barn som inte uppfyller dessa kriterier måste göra undersökningen någon annanstans, t.ex. i Lund.

När är det aktuellt att göra ERG?

Vid misstanke om generell näthinnesjukdom (t.ex. Retinitis Pigmentosa, achromatopsi, medfödd nystagmus, autoimmuna retinopatier eller läkemedelsinducerad retinopati), central näthinnesjukdom (t.ex. Stargardts sjukdom) eller vid utredning av oklar synnedsättning.

Efter denna genomgång av ERG-verksamheten berättade Anna lite kort om den kliniska studie man startat på St Eriks, som ska utvärdera en ny genterapi (CPK850) vid en specifik form av RP; Botniadystrofi. Patienter som deltar i studien har en biallelisk mutation i RLBP1-genen och är mellan 18 och 70 år. 21 patienter deltar i studien, och dessa är uppdelade i olika grupper som får olika doser av läkemedlet. En virusvektor ska ersätta den felaktiga genen med en korrekt, ej sjukdomsframkallande gen. Läkemedlet ges i form av en injektion under näthinnan, nära maku-la, vilket genomförs under narkos. Patienterna kommer att följas under fem år efter injektionen för att utvärdera effekt och säkerhet. Ännu finns inga resultat klara från studien, som är relativt nyligen uppstartad.

Benchmarking kring RP på Färöarna

Av Oscar Persson

Det fantastiska med RP-föreningen är att man kan hamna i forum där man sitter och pratar med hängivna representanter från alla nordiska länder på samma gång. Den 7 september samlades vi representanter från RP-föreningarna i Danmark, Sverige, Finland, Norge och Island i Torshavn på Färöarna. Som ni säkert alla vet så är det inte alltid man kan ligga längst fram och vara bäst, speciellt inte som en ideell förening. Då är detta årliga nordiska forum, där vi träffas alla nordiska RP-föreningar och berättar vad vi gör och vad som har gått bra och även i vissa fall mindre bra, helt oöverträffligt. Jag kommer här berätta lite om vad RP-föreningarna i de olika länderna gör och hur man arbetar.

Först den viktigaste punkten; Retina International 2020 på Island, där vi fick en genomgång om hur arbetet går. Det är ett otroligt stort arbete som läggs ner för dessa världskonferenser. Vi enades om att all publicitet vi inom RP-föreningarna kan få är bra, och nu när vi har en världskongress som draghjälp ska vi dra nytta av det och jobba i våra respektive länder för att få dit alla som vill och kan för att delta. All publicitet kring RP och vår community är viktig! Man kommer även att ha ett speciellt program för ungdomar på Island under denna konferens.

Konferensen kommer att äga rum 4-7 juni 2020 och man kommer att öppna för anmälningar till konferensen i oktober 2019. Vi i Svenska RP-föreningen kommer att försöka arrangera en resa till Island nästa år, mer information om detta kommer längre fram.

Nästa punkt på programmet var att vi presenterade våra respektive länders verksamheter. Sammanfattningsvis kan man säga att Norge ligger väldigt

långt fram, och även Finland, men alla länder har saker att lära av varandra och här följer nu lite exempel på detta.

Finland

Finland har många unga aktiva i sin förening just nu och flera har visat intresse att åka till Retina International på Island 2020. Finland har tre stora arrangemang per år och nu har man 77 anmälda till sin "Retina Day" 30 september, vilket tyder på att forskning och föreläsningar leder till ett stort intresse och uppslutning. Föreningens tidning ges ut två gånger per år och har en upplaga på ungefär 800. Det finns fem olika format man får tidningen i; storstil, e-post, inläst skiva, Daisy Online och punktskrift. Dessutom skickas två nyhetsbrev ut per år. Föreningen delar kontor med finska synskadeföreningen i Helsingfors. och man har bra synergieffekter av detta, bland annat lånar man utrustning för att kunna direktsända och spela in sina föreläsningar och har ett auditorium väl anpassat för syftet.

Två studenter har gjort en social studie där man intervjuat och skickat ut digitala frågeformulär till medlemmar. Studien heter "Direction of counselling and rehabilitation services". Studien visar på regionala skillnader i exempelvis tillgång till genetiska utredningar och hur mycket stöd man får avseende rehabilitering, där storstadsregioner vanligen har det bättre ställt. Man har med denna studie som grund försökt påverka ögonläkare ute i landet så att alla patienter ska få tillgång till samma utredningar och rehabilitering.

CERCLE är en vanlig genmutation i Finland och idag testar man alla personer med RP först för denna innan man skickar vidare i kedjan för genetiska utredningar.

Finland uppnår 50 år som RP-förening 2023 och detta tänker man fira på något sätt. De har cirka 550 medlemmar och 50 stödjande.

Danmark

I Danmark har man två större arrangemang per år. I januari har man ett möte med forskningstema, där medlemmar från hela landet är inbjudna. Det andra arrangemanget är vartannat år en vecka där personer med RP träffas och arbetar igenom ett program, vartannat år så är det en kortare vecka men då fokuserar man helt på familjer med någon som har RP. Nästa år på Lage Retina Day ska man ha RPE65-tema. Danmark organiserar sig lite annorlunda mot övriga Norden och är istället en grupp inom Dansk Blindesamfund och det är man nöjda med.

Norge

Det är bra uppslutning i Norge och man har idag omkring 800 medlemmar. På årsmöte och höstkonferens deltar omkring 60 personer och utöver dessa forskningsinriktade aktiviteter har man även flera andra projekt igång. Föreningen vill stötta sina medlemmar på flera sätt, t.ex. så att alla på ett smidigt sätt ska kunna ta till sig ny teknik då gammal nu börjar fasas ut. Ett exempel är Daisy-skivorna som håller på att försvinna och då måste man kunna hantera smarta telefoner.

Team RP är ett glatt gäng inom föreningen som bland annat organiserar och deltar i maratonlopp och stafetter. Som mest har man haft med tre lag på Holmenkollenstafetten med 15 personer i varje lag.

RP-milen är en nationell dag i Norge för att sprida kunskap och samla in pengar till forskning. Under dagen, som delas med många andra organisationer, samlas man i naturen och får sedan prova på att gå en liten runda med fingerad optik med flera aktiviteter för både barn och vuxna. Aktiviteten kostar 100 kr och pengarna går till föreningens forskningsfond.

Det som var allra häftigast att lyssna på var nog deras samarbete med ett center för drogrehabilitering som de haft i 6 år. Tillsammans med centret arrangeras tre aktiviteter per år, en skidresa i mars, en kajak-, kanot- och klättringsaktivitet i juni och en fjällvandring i augusti. Samarbetet går ut på att personer som deltar i program för drogrehabilitering och uppfyller vissa kriterier

får delta i projektet och axla ansvaret som ledsagare. Kulturdepartementet i Norge har nu i år tyckt att detta projekt varit så lyckat att man beviljat ett bidrag på 300 000 kr för att det ska kunna fortsätta. Man har sett att det varit ömsesidigt givande att få känna ansvaret att ledsaga och fungerat som en motivation att hålla sig drogfri. Flera av personerna som deltagit i programmet har sedan gått ut i samhället och blivit ledsagare åt synskadade efteråt.

“Peer to peer-supporters” är en verksamhet man bedriver med bidrag från norska staten. Man tycker det är väldigt viktigt att det finns medlemmar som kan prata med personer som precis fått sin diagnos och kanske befinner sig i chock. Med hjälp av detta bidrag från staten har man i år startat två kurs-er med målet att utbilda 20 personer till “godkända” peer-to-peer-supporters. Man vill ha 20 personer för att kunna möta alla; yngre, äldre, män, kvinnor, barn osv. Det är viktigt för föreningen att bibehålla ett gott rykte och därför är det en trygghet att ha dessa personer som fått utbildning och som man kan lita på. Konceptet med peer to peer-supporters använder man sig även av i Finland.

Norska RP-föreningen har gett 3 miljoner kronor till avancerad genforskning och en doktorandtjänst där man ska undersöka personer med RP specifikt från västra delarna av Norge.

Det finns mutationer som man hittat i Norge, men ännu inte någonstans i världen i övrigt och i detta projekt vill man identifiera dessa för att möjliggöra att hamna i pipeline för kliniska försök med lämplig behandling. Man kommer att analysera 10 olika RP-familjer och förhoppningsvis hittar man den mutation som orsakar sjukdomen hos dessa familjer. I nästa nummer av norska RP-tidningen så kommer projektet presenteras närmare.

Sista ämnet på det nordiska mötet rörde läkemedlet Luxturna och de HTA-processer (HTA= Health Technology Assessment) som pågår i flera länder. Inget land har ännu fattat beslut om Luxturna kommer att subventioneras [redaktörens anm., nu har beslut kommit i Sverige, se ledarartikeln], men Sverige och Norge är nära. Från Norges sida uttrycktes att man är beredda att göra påtryckningar från föreningen mot både staten och läkemedelsföretaget om det skulle visa sig att man inte kommer till en överenskommelse.

Slutligen vill jag skicka ett varmt tack till vår värd på Färöarna, Ruth Thomsson. Efter en lång dag med mycket att prata om avslutades med god inhemsk mat och mycket skönsång från alla de nordiska länderna. Man älskar nämligen att sjunga på Färöarna och med denna dragkraft så fick man igång även de andra närvarande.

Ny injektionsteknik för genterapi

Av Susanne Mirshahi

På John Hopkins universitet i USA forskar man på en ny teknik för att injicera genterapiläkemedel till näthinnan. Om det visar sig att tekniken är säker och effektiv kan den bli det givna alternativet både för att injicera läkemedel vid AMD (åldersrelaterad makuladegeneration), och för att med genterapi ersätta defekta gener med nya, friska hos patienter med retinala degenerationer.

Med denna nya teknik används en liten nål för att injicera en virusvektor med en frisk gen in i utrymmet mellan ögonvitan och åderhinnan, det suprachoroidala utrymmet. Härifrån kan sedan viruset sprida friska gener till celler i näthinnan.

Genterapi innebär idag ett kirurgiskt ingrepp och ges under narkos, vilket alltid innebär en viss risk i sig. Metoden innebär också en risk att utveckla katarakt (gråstarr), och en risk, om än låg, för näthinneavlossning eller andra synrelaterade komplikationer.

Den nya metoden har ännu bara testats på djur, men man hoppas det ska bli både enklare och säkrare att ge genterapi med denna metod, och det kan vara ett viktigt steg på vägen i takt med att allt fler typer av genterapibehandlingar förväntas komma ut på marknaden. Ju tidigare under sjukdomsförloppet man behandlar desto bättre är det när det gäller genterapi, men desto mer har man också att förlora på komplikationer. Detta är ett starkt skäl till att det

är väldigt viktigt att utveckla injektionstekniken, inte bara själva läkemedlen som ska injiceras för att behandlingen ska bli både enklare och säkrare.

Ser man då inga problem med detta sätt att injicera? Jo, eftersom virusvektorn ska ta sig från det suprachoroidala utrymmet och ner till näthinnan är risken något större för att en immunreaktion ska hinna uppkomma hos patienter som tidigare exponerats för liknande virus som det som används vid genterapin.

Förhoppningen är givetvis att detta inte ska bli ett stort problem, och forskarna uttrycker sin vision om att patienterna i framtiden kommer att komma in på en vanlig ögonmottagning och få sin injektion snabbt och lätt och utan komplikationer.

Referens: Ding K et al. AAV8-vectored suprachoroidal gene transfer produces widespread ocular transgene expression. *J Clin Invest.* 2019;129(11):4901-4911

Småtips för Windows-användare

Av Lars Wallén

För datoranvändare, som använder Windows, finns inbyggda funktioner som kan vara bra att känna till för personer med nedsatt synfunktion. Här följer några tips på användbara sådana:

- **Förstora skärmen** – för bättre möjligheter att se delar av skärmen genom att trycka på Windows logo-tangent och plustecknet på tangentbordet så öppnas förstoraren. Fortsätt att trycka på samma sätt för att förstora. Tryck på Windows logo-tangent och minustecknet för att minska på förstoringen. För att avsluta, tryck på Windows logo-tangent och Escape-tangenten.

- **Öka storleken på musmarkören**
En funktion som kom i en uppgradering till Windows 10 i våras, är en ny möjlighet till att öka storleken på musmarkören. Tidigare har endast tre fasta lägen funnits tillgängliga. Nu går det att gradvis öka storleken till mycket större än vad tidigare var möjligt. Det här går att finna genom att trycka på Windows logo-tangent och bokstaven U. Därefter väljs "Markör och pekare" och pekarens storlek går där att ändra med ett reglage.

Skänka pengar till RP-föreningens forskningsfond

I stort sett sedan starten av RP-föreningen så har föreningen haft en forskningsfond. Alla medel som kommer in där går oavkortat till RP-forskning. Vi delar ut medel till forskare genom Ögonfonden som har ett råd bestående av professionella inom ögonområdet som väljer ut intressanta forskningsområden.

Förutom att skänka pengar genom plusgiro, så kan du nu också donera till forskningsfonden på facebook. Sök efter Svenska RP-föreningen och klicka in på föreningens sida. I vänsterspalten så finns ett val "Insamlingar" klicka på den och då dyker RP-föreningens insamlingar upp. Där klickar man på knappen Skänk en gåva, du väljer själv hur mycket du vill donera och du kan betala antingen med paypal eller med kreditkort.

Du kan också sätta upp din egen insamling till RP-föreningens forskningsfond, till exempel när du fyller år. Du använder då länken <https://www.facebook.com/fund/RPforeningen/> och följer instruktionerna i länken.

RP-föreningen är tacksamma för alla bidrag till forskningsfonden!

Inte odelat positivt resultat från ReNeurons stamcellsforskning

Av Susanne Mirshahi – en översättning från norska RP-föreningen ”Nytt fra forskningen, höst 2019)

För datoranvändare, som använder Windows, finns inbyggda funktioner som kan vara bra att känna till för personer med nedsatt synfunktion. Här följer några tips på användbara sådana:

Företaget ReNeuron har presenterat data från sin kliniska studie (fas 1/2a) med stamceller som potentiell behandling vid Retinitis Pigmentosa. Stamcellerna som användes i studien är s.k. humana retinala progenitorceller, det är celler som är i ett förstadium till att bli näthinneceller. Cellerna har man fått från foster som varit tillgängliga för forskning.

Tio patienter deltog i studiens fas 2a. Varje patient fick 1 miljon celler injicerade i ett öga och det andra ögat fungerade som kontroll att jämföra med. Hos de tre första patienterna kunde man påvisa en positiv utveckling, uppmätt som tjugo bokstävers förbättring från baslinjen på en skala för synskärpa. Nästa fem patienter som behandlades hade också en positiv effekt vid mätning 90 dagar efter behand-

lingen, dock var deras effekt betydligt sämre; endast 5 bokstävers förbättring på den använda skalan. För de sista två patienterna som behandlades uppstod dessvärre komplikationer som medförde försämrad syn. Komplikationerna förknippades med dels den kirurgiska proceduren, dels selektionen av patienter. Detta tyder på att studieprotokollet måste förbättras inför kommande stamcells försök, både gällande injektionstekniken och urvalet av patienter. För de sista två patienterna uppmättes en försämring av synskärpan 90 dagar efter behandling med 40 bokstäver för den ena patienten och 10 för den andra, på den använda skalan.

Resultaten var givetvis nedslående för företaget, vars aktiekurs föll med en tredjedel efter att resultaten offentliggjorts.

Pixium's artificiella näthinna

Översatt från Retina South Africa E-news

Daily Mail (Storbritannien) rapporterar om lyckade försök av Pixiums' artificiella synsystem. Försökspersoner som har näthinnesjukdomen Åldersrelaterad Makula Degeneration (som påverkar centrala synfältet) har fått ett elektroniskt chip inopererat under näthinan, som tillsammans med ett par glasögon gör att patienterna kan läsa stor text.

Glasögonen innehåller en videokamera som sänder bilder till en processor som konverterar bilderna till infrarött ljus och den infraröda ljusstrålen lysar in i ögat på näthinnan längst bak i ögat. Det inopererade chipet konverterar bilderna till en signal som skickas med synnerven till hjärnan. Chippet är 2mm*2mm och har 400 microelektroder.

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

XXXXXX

XXXXX