



# Retinanytt 2021:1

## Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

mars-maj

### Gränspassager

Det har talats mycket om pass på senare tid. Redan innan covid19-pandemin slog till hade betoningen av gränser ökat i den internationella politiken och länder använder aktivt stängning av gränser som ett medel för att försöka hindra smittan att sprida sig. Våra vanliga pass kommer därför inte till användning i dessa exceptionella tider. De senaste diskussionerna rör digitala vaccinationspass, som ett sätt att börja öppna upp samhällen och rörligheten igen.

Människor har ett dubbelt medborgarskap, skriver Susan Sontag i sin "Sjukdom som metafor". Det gör att vi även har ett dubbelt pass. Vi har ett pass till de friskas rike och ett till de sjukas rike. De flesta får någon gång under livet användning av båda, men ofta används ett i taget. Pandemin kan sägas vända upp och ned på den ordningen. Vi rör oss längs gränsmarkerna till dessa rik- en i våra försök att undvika att bli smittade, samtidigt som närheten ökat till sjukdomen, som en allmän medveten-

het om att alla kan råka ut för den. Vi tvingas med andra ord ha båda passen beredda när vi rör oss genom pandemins geografi.

Men vad händer om vi inte kan använda våra pass? Andreas Lundberg, ett ungt men i mitt tycke redan ett av de mest betydelsefulla svenska författarskapen på senare år, skriver i sin "Ofarbar tystnad" om att "sjukdomen är motsatsen till ett narrativ. Man förlorar berättelsen om sig själv." Och visst känner nog många med RP igen sig i det, att människor i ens omgivning inte sällan definierar vem man är och med sin inställning och sitt bemötande, oavsett det är positivt eller negativt, formar de möjligheter som erbjuds en att bli inkluderad och jämbördig i samhället. Det kan vara svårt att hävda en egen berättelse i en tid och i ett samhälle som gärna betonar enkelhet och tydlighet, medan alla som lever med RP vet att RP snarare innebär komplexitet och föränderlighet.

## 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 2021:1

mars-maj

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

### Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Resultat från kliniska studier för  
Achromatopsi och XLRP
- 4 RP-föreningens vårdag 2021
- 4 Retina Action: Call to Action

### Bilaga

- 5 Tveksam behandling vid RP
- 6 Forskarna dyker djupare i PDE6A
- 7 Studie om seprofarsen vidare till  
nästa fas av kliniska försök
- 8 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.

Har man ett RP-pass har man dock ett försteg i att ha tillträde till båda rikena, både de seendes och de blindas. Man behöver inte välja och det är en fördel när befolkningen i stort måste hantera dubbla pass. Vi vet hur det är att se och att inte se, det behöver inte bli en grej att förlora en funktion, då vi lever med den erfarenheten, jämfört med hur svårt det är för folk i övrigt. Som pandemin ger en inblick i och närmande till de sjukas rike för folk i allmänhet, kan RP-passet möjliggöra att skapa sig sitt eget narrativ, sin egen berättelse.

För att nyttja sitt RP-pass maximalt, krävs emellertid kunskap och där spelar RP-föreningen en viktig roll i att stödja sina medlemmar med inte bara

information om ny forskning om RP utan även om hur det är att leva med RP. Under våren fördjupas ett nytt koncept med digitala samtalskvällar för alla intresserade medlemmar, kretsande kring allt från digital tillgänglighet, att vara förälder till barn med RP, sjukvårdsfrågor, till bredare teman som gör livet rikare, som bokläsning, matlagning eller friluftsliv. På detta sätt visar föreningen att vi inte slutar träffas, trots pandemin. Vi använder våra RP-pass för att mötas på nya sätt och vi lär oss mer om RP, om varandra och om oss själva, vilket även förbättrar våra möjligheter att använda våra RP-pass på livets alla vindlande resor.

Karl-Fredrik Ahlmark

---

# Resultat från kliniska studier för Achromatopsi och XLRP

Av Bengt Vilhelmson

AGTC (Applied Genetic Technologies Corporation) rapporterade i november 2020 nya resultat från sina genterapiförsök. Försöken gäller Achromatopsi orsakad av mutationer i generna CNGA3 och CNGB3. Vissa patienter uppvisar förbättrad synförmåga efter behandlingen, dock ingen jämn och hållbar förbättring över tid. Achromatopsi är en genetisk sjukdom som orsakar färgblindhet, extrem känslighet för ljus och nedsatt synskärpa. AGTC fortsätter att involvera fler personer i dessa fas 1/2-försök. Företaget tror att bättre resultat kan uppnås genom att behandla under längre tid och att också involvera yngre personer i försöken. Det kan vara personer så unga som fyra år och man kommer att lägga till nya undersökningsmetoder vid de fortsatta försöken.

AGTC rapporterar också nya positiva data från sina pågående genterapiförsök i fas 1/2 för personer med X-bunden RP (XLRP). Data indikerar varaktiga förbättringar i synkänslighet och synskärpa för flera olika dosnivåer. I två av dosgrupperna är förbättringen varaktig upp till 12 månader Även bra data för säkerheten rapporteras. Företaget planerar att fortsätta

med kliniska fas 2/3-försök för terapin under 2021.

AGCT är ett företag som utför så kallad AAV-baserad genterapi. Det innebär att ett ofarligt adenovirus används för att transportera den friska genen till näthinnan.

Källa: Foundation Fighting Blindness

# RP-föreningens vårdag 2021

Svenska RP-föreningen kallar härmed alla medlemmar till vårdag med tillhörande årsmöte. Alla årsmöteshandlingar kommer att finnas tillgängliga inför årsmötet.

När: Lördagen den 17 april 2021

Tid: 13:00 - 17:00

Plats: Digitalt möte via Teams. Även med möjlighet att ringa in.

Program:

13:00 Välkomna och genomgång av dagen

13:15 Årsmöte för RP-föreningen

14:15 Paus

14:30 Anders Kvanta från Karolinska Institutet

Erfarenheter och utmaningar från en genterapistudie vid Botniadystrofi

15:30 Paus

16:00 Monika Grudzinska Pechhacker

Standardiserat vårdförlopp för patienter med genetiska ögonsjukdomar. Erfarenhet från Kanada. Avslutning med frågor

17:00 Stanna kvar i etern och prata med varandra om intresse finns

Anmälan

Dagen är kostnadsfri. På föreningens hemsida kan du anmäla dig till mötet.

Varmt välkomna!

---

## Retina Action: Call to Action

Av Bengt Vilhelmson

Retina Action är en global koalition av organisationer från civilsamhället inklusive icke statliga organisationer och professionella sammanslutningar. De är engagerade i ögonsjukvård och att kunna leverera rätt behandling i tid för patienter med åldersrelaterade ögonsjukdomar.

Covid-19-pandemin har visat att synproblem och speciellt näthinnesjukdomar inte är prioriterade i kristider. Retina Action är bekymrade över att pandemin har försämrat åtkomst, stöd, vård och behandling för de som lever med åldersrelaterade ögonsjukdomar.

Retina Action vill:

\* Genomföra och prioritera screeningprogram för åldersrelaterad makuladegeneration och diabetesrelaterad retinopati.

\*Öka medvetenheten om digitalt utanförskap vid utveckling av ögonsjukvård för den åldrande befolkningen med synnedsättning.

\*Prioritera vaccination mot Covid-19 för de redan sårbara synskadade grupperna.

\*Stödja delaktighet och hälsa för den åldrande befolkningen med synnedsättning.

Källa: Retina Action

# **Svenska RP-föreningen**

## **Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa**

---

# **Verksamhetsberättelse för år 2020**

**Svenska RP-föreningen, org.nr 802015–2966**

**Gotlandsgatan 44, 4 tr.**

**116 65 STOCKHOLM**

**E-post: [adm@retina-sweden.se](mailto: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 trettionde 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 stödjande 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](http://www.srf.nu). Föreningen är medlem i Retina International (RI), [www.retina-international.org](http://www.retina-international.org). RI är en paraplyorganisation för ett 40-tal 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 representanter för RP-föreningarna i Danmark, Finland, Norge, Färöarna och Island träffas och utbyter erfarenheter.**

**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 andra, som till exempel 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](http://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 synnedläggningar kan variera och alla former inte liknar det vi tidigare kallade klassisk form av RP. Ordet Pigmentosa kommer 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 synnedläggning 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, framför allt 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.

Sedan hösten 2018 finns det i Europa en godkänd genterapibehandling för en specifik form av RP, LCA-RPE65. Detta är endast en av cirka 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 tjugotals kliniska försök runt om i världen med olika typer av behandlingar, för olika 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. RP-föreningen hade vid årets slut 633 medlemmar. Det är en liten minskning jämfört med 2019. Surfa ersattes med Prisma i november 2020. Styrelsen arbetar aktivt för att öka antalet medlemmar och 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 2020 delades inte något stipendium ut.



## **Hedersmedlemmar**

Föreningen har fem hedersmedlemmar:

**Kjell-Yngve Särlefalk**, en av föreningens grundare och dess förste ordförande (utsågs år 1996)

**Rolf Klangebjer**, mångårig kassör och ansvarig för medlemskontakterna (utsågs år 2001)

**Sven-Erik Nilsson**, professor emeritus, forskare och ögonläkare i Linköping (utsågs år 2001)

**Berndt Ehinger**, professor emeritus, forskare och ögonläkare i Lund (utsågs år 2008)

**Leif Pehrson**, mångårig ordförande i RP-föreningen (utsågs år 2015)

## **Aktiviteter under 2020:**

Året 2020 präglades av Corona-pandemin, vilket innebar stora utmaningar för fysiska möten där telefonmöten eller Microsoft Teams användes istället. Längre texter om varje aktivitet följer under listan.

2 februari, styrelsemöte, Stockholm

19 mars, styrelsemöte, Telefon

18 april, virtuellt vårdagsmöte samt årsmöte 2020, Teams

23 april, konstituerande möte, Teams

4 maj, styrelsemöte, Teams

8 augusti, styrelsemöte och omkonstituerande möte, Teams

21 september, styrelsemöte, Teams

7 november, höstmöte, Teams

23 november, styrelsemöte, Teams

## **18 april, virtuellt vårdagsmöte samt årsmöte 2020**

Årets årsmöte blev inte som andra årsmöten, istället för att träffas på en folkhögskola så blev det ett möte per telefon och webb. Det medförde att slutna omröstning inte gick att genomföra, men styrelsen ansåg att det var bättre att genomföra årsmötet med den begränsningen än att inte genomföra alls.

Mötet förlöpte väl. En av föreningens revisorer Annika Lindberg läste upp revisorernas berättelse, vilken var utan anmärkning och därefter beslutade årsmötet att ge styrelsen ansvarsfrihet för räkenskapsåret 2019. Ersättning till styrelsens ledamöter, revisorer och valberedning är fortsatt noll kronor. Styrelsen består efter årsmötet av Caisa Ramshage, Ängelholm, Henrik Ruffel, Nacka, Anders Persson, Tyresö, Thomas Rönnerberg, Spånga, Oscar Persson, Jönköping, Erika Larsson, Stockholm och Susanne Mirshahi, Kungälv.



Föreningen tackade Mireya Morris som avgår efter två år som styrelseledamot, vilka hon fyllt med att planera och delta på SRFs Spräng gränserna, berätta om olika hjälpmedel i mobilen för synskadade samt arrangera föreningens höstdagar.

Revisorer är Annika Lindberg, Markus Pilevik och Tony Lindlöf. Valberedningen består av Göran Westerberg, Camilla Svensson och Kerstin Söderberg. Föreningen tackade också Ami Freij för hennes mångåriga deltagande i valberedningen.

## **7 november, Höstdag med höstmöte 2019, virtuellt**

Även höstdagen genomfördes per telefon eller Teams. Förutom Höstmöte för RP-föreningen höll även Ulrika Kjellström ett föredrag om "Vad händer inom RP-forskningen", Therese Eriksson föreläste om "Bemötande inom sjukvården" samt Torbjörn Svensson berättade om "Paddla över Öresund eller cykla genom Sverige som dövblind"

## **Övrigt**

### **Roche Advisory Board**

Vi har under året deltagit i Roches Advisory Board med syfte att ge råd hur man lägger upp kliniska studier som riktar sig mot synskadade. Det har varit många möten under året som bland annat tagit upp bemötande, kommunikation, utmaningar vid synskada med mera. Det har varit deltagare från många länder både andra RP-föreningar och andra föreningar med synskadekompetens. Det har varit både intressant och givande att kunna påverka Roche i deras upplägg runt kliniska studier och vi tror att det kommer att påverka kliniska studier positivt i framtiden.

### **SRF organisationsråd**

Under hösten har Oscar Persson deltagit i och representerat RP-föreningen på SRF:s organisationsråd, 23 oktober, där distrikt och branschföreningar möts.

### **Dialog med Försäkringskassan**

Försäkringskassan håller på att ta fram ett utbildningsmaterial för sina anställda och som en del av det arbetet har medlemmar i RP-föreningen intervjuats för att öka förståelsen av hur det är att leva med RP. Försäkringskassans projekt är pågående och påbörjades under 2020 och kommer att fortsätta under 2021.

## **Novartis**

Under året har föreningen haft en dialog med läkemedelsföretaget Novartis angående deras behandling Luxturna som NT-rådet avråder regionerna från att bekosta.

## **Vårdprogram, kvalitetsregister, hälsoekonomi**

Arbetet som påbörjades 2019 i samband med att NT-rådet avgett sin rekommendation att landets regioner ska avstå från behandling med Luxturna (genterapi för en specifik form av RP) har fortsatt.

Vi har definierat vad för arbete som behöver göras framöver, för att underlätta processen att få fram behandlingar som kan komma personer med diagnosen RP till del. En arbetsgrupp har börjat arbeta med frågor som hur föreningen kan bidra till att få till ett rikstäckande kvalitetsregister för alla som fått diagnosen RP och även ett nationellt vårdprogram. Arbetsgruppen har också identifierat brist på data över samhällskostnader och livskvalitetsskattningar för personer med RP, vilket behövs i hälsoekonomiska utvärderingar av nya behandlingar.

Arbetsgruppen har haft två telefonmöten under 2020, vi tappade lite fart under våren och kom igen först i slutet på hösten.

## **Internationellt samarbete**

### **Retina International**

Svenska RP-föreningen är fullvärdig medlem i den internationella paraplyorganisationen Retina International (RI), vars syfte är att främja forskning inom degenerativa näthinnesjukdomar och att stödja internationellt samarbete mellan RP-föreningar. Retina International har sedan några år tillbaka ett sekretariat på Irland som sköter en hel del administrativa uppgifter och som finansieras av olika läkemedelsföretag. Ordföranderollen sköts dock på ideell basis. Vår styrelseledamot Caisa Ramshage sitter med i RI:s management committee, motsvarande styrelse, på internationell nivå.

Under 2020 skulle RI haft konferens på Island med medlemsorganisationer och forskare. Den fysiska konferensen ändrades till att årsmötet blev ett virtuellt möte 5-6 september. Den mångårige ordförande för RI Christina Fasser avgick och ny ordförande blev Franz Badura från Tyskland.

Arbetet med att registrera Retina International på Irland som ideell förening har fortsatt under 2020 och kommer att avslutas först 2021. Orsaken till den långdragna processen är att RI är den första ideella organisationen som ska registreras och det innebär att mycket är nytt även för myndigheterna. RI har också tagit fram två rapporter "IRD cost", en för USA och en för Kanada, som skattar hur mycket RP kostar både samhället och den enskilde personen med RP. Rapporterna har använts som underlag för att kunna visa på kostnadseffektivitet för behandling av RP.

### **Nordiskt samarbete**

Det finns ett samarbete mellan de nordiska länderna och 2020 skulle Island varit värd för ett möte, som fick ställas in. Istället har samarbete skett över digitala medier. Det nordiska mötet 2021 planeras att hållas i Sverige. Ett mycket givande projekt för alla involverade parter.

### **Lokal verksamhet**

Den lokala verksamheten sker i regel i de lokala grupperna RP-grupp Örebro, RP-grupp Väst, Skånegruppen samt Stockholmsgruppen. Den lokala verksamheten har på grund av corona-pandemin inte kunnat hållas i den utsträckning som är önskvärd. Ett arrangemang av Stockholmsgruppen hanns med den 12 februari. I december ordnades två digitala samtalskvällar, den första hade temat "Sammhällets service" och den andra hade temat "Bemötande i och av vården".

## **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. Utöver medlemmar så går Retinanytt även ut till cirka 100 personer inom främst ögonvård och länstaltidningar. Under året har redaktörskapet för tidningen delats mellan Caisa Ramshage och Karl-Fredrik Ahlmark. Caisa och Karl-Fredrik har ansvarat för två nummer vardera.

## **Våra böcker**

Under året har våra böcker fortsatt att vara en uppskattad del av verksamheten och gett oss bra uppmärksamhet.

## **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.

## **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. Styrelsen prioriterar medlemmarnas kontakt med föreningen, vilken trots avsaknad av kanslist har kunnat fortgå via telefon och epost.

## Föreningens ekonomi

Året 2020 har ekonomiskt präglats av Corona-pandemin som samhället i stort. Föreningen hade planerat för flera projekt med ett stort deltagande vid Retina International på Island med både resestipendier och ungdomsrepresentanter liksom styrelserepresentanter. Resultatet blev att alla fysiska träffar är flyttade och våra nationella träffar fick genomföras digitalt. Sammanfattningsvis har föreningen klarat året bra ekonomiskt, arrangemang som vi hade bokat gick att avboka utan kostnad. Därför har vi ett överskott i år som vi i dagsläget inte vet hur det kommer påverka framtiden för föreningen, om det skulle innebära att några bidrag blir omfördelade till exempel.

Årets verksamhet resulterade i ett överskott på 72 620 kronor. 2019 resulterade i ett underskott på 29 000 kr. I övrigt följer ekonomin en övergripande plan.

Vi fortsätter att utveckla våra samarbeten med bidragsgivare och har sett att vår huvudsakliga målgrupp, personer med synnedsättningar i arbetsför ålder, ofta matchar stiftelser och bidragsgivares syften mycket bra.

De totala intäkterna under året uppgick till 319 838 kronor, en minskning med 48% jämfört med 2019. Kostnaderna minskade med 62% till 247 218 kr.

Föreningen har fortsatt att erhålla administrativt bidrag från SRF på samma nivå som 2019, det vill säga 100 000 kr. Svenska RP-föreningen är den största branschföreningen som är ansluten till Synskadades Riksförbund.

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](http://www.ogonfonden.se) finns information om de forskningsprojekt som erhållit anslag under 2020. 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 2020 erhållit gåvor om sammanlagt 19 261 kr.

Sammantaget uppgick behållningen i forskningsfonden till 463 478 kronor vid årets slut. Ingen utdelning till Ögonfonden har gjorts under året, planen att sponsra ett antal forskare med resestipendier till Retina International som skulle ha ägt rum i juni 2020.

## BEHÅLLNING FORSKNINGSFONDEN 2020

|                          |                |
|--------------------------|----------------|
| Nordea, Plusgiro         | 231 850        |
| Nordea, Aktielikvidkonto | 134 763        |
| RP-föreningen, fordran   | 96 865         |
| <b>SUMMA</b>             | <b>463 478</b> |

# RP-föreningen 2020

## Resultaträkning

| <b>INTÄKTER</b>              | <b>2020</b>    | <b>2019</b>    |
|------------------------------|----------------|----------------|
| Medlemsavgifter              | 168 625        | 163 000        |
| Administrativt stöd - SRF    | 100 000        | 100 000        |
| Materialförsäljning          | 1 070          | 5 507          |
| Års- höstmöten               | 800            | 86 840         |
| Bidrag från KMA              | 30 000         | 75 000         |
| Övriga bidrag från SRF       | 10 793         | 181 974        |
| Övriga intäkter              | 8 850          | 0              |
| <b>Summa intäkter</b>        | <b>319 838</b> | <b>612 321</b> |
| <b>KOSTNADER</b>             | <b>2020</b>    | <b>2019</b>    |
| Års- och höstmöten           | 14 319         | 349 501        |
| Lokala träffar               | 3 200          | 13 909         |
| Styrelse/AU-möten            | 786            | 5 951          |
| Stipendier                   | 0              | 0              |
| Konferens RI                 | 0              | 27 914         |
| Medlemsavg RI                | 26 692         | 26 575         |
| Medlemsavg SRF               | 31 400         | 30 750         |
| Övriga resor och konferenser | 1 550          | 17 043         |
| Projekt                      | 0              | 3 996          |
| Personal (konsult)           | 38 688         | 52 312         |
| Lokal                        | 39 950         | 26 400         |
| Kontorsmaterial              | 0              | 0              |
| Telefon                      | 2 652          | 2 527          |
| Internet/hemsida             | 2 750          | 2 234          |
| Porto                        | +40            | 18 044         |
| Övrig administration         | 1 595          | 1 548          |
| Retinanytt                   | 80 431         | 86 395         |
| Övrig information            | 0              | 0              |
| Bank- och Plusgiro           | 3 244          | 3 024          |
| Övriga kostnader             | 0              | 400            |
| <b>Summa kostnader</b>       | <b>247 218</b> | <b>641 950</b> |
| <b>BERÄKNAT RESULTAT</b>     | <b>72 620</b>  | <b>-29 629</b> |

# RP-föreningen 2020

## Balansräkning

| <b>TILLGÅNGAR</b>        | <b>2020</b>    | <b>2019</b>    |
|--------------------------|----------------|----------------|
| Kassa/kontant            | 0              | 0              |
| Nordea Plusgiro          | 293 651        | 238 559        |
| Nordea, Företagsparkonto | 95 930         | 95 930         |
| Diverse fordringar       | 15 400         | 0              |
| Övriga tillgångar        | 0              | 0              |
| <b>Summa tillgångar</b>  | <b>404 981</b> | <b>334 489</b> |

## SKULDER/EGET KAPITAL

|   |                |                |
|---|----------------|----------------|
| Skuld till Forskningsfonden               | 96 865         | 94 365         |
| Skuld till Stockholmsgruppen              | 54 646         | 59 275         |
| Reserv Ungdomsverksamhet                  | 21 640         | 21 640         |
| Övriga reserver                           | 0              | 0              |
| Övriga skulder                            | 0              | 0              |
| Balanserat resultat                       | 159 209        | 188 836        |
| Årets resultat                            | 72 620         | -29 609        |
| <b>SUMMA SKULDER OCH<br/>EGET KAPITAL</b> | <b>404 981</b> | <b>334 489</b> |

## REVISIONSBERÄTTELSE

Vi har granskat Svenska RP-föreningens räkenskaper för perioden 2020-01-01 – 2020-12-31 och funnit att de är i god ordning. Intäkter och kostnader för perioden har stickprovsvis granskats mot verifikationer. Tillgångar och skulder per 2020-12-31 har utan anmärkning avstämts mot underlag. Vi föreslår därför årsmötet att fastställa resultat- och balansräkning.

Mot förvaltningen och föreningens verksamhet i övrigt, enligt förda protokoll, finns enligt vår bedömning ingen anledning till anmärkning. Vi föreslår därför årsmötet att bevilja styrelsen ansvarsfrihet för den period revisionen omfattar.

Göteborg den 20 februari

Annika Lindberg

Markus Pilenvik



# Styrelse, revisorer och valberedning

Styrelsen har sedan det omkonstituerande mötet i augusti haft följande sammansättning:

Ordförande: Caisa Ramshage, 1 år omval 2021

Kassaförvaltare: Oscar Persson, 2 år omval 2021

Vice Ordförande: Erika Larson, 2 år, omval 2021

Ledamot: Anders Persson, 2 år, omval 2022

Ledamot: Susanne Mirshahi, 2 år omval 2021

Ledamot: Henrik Rüffel, 2 år, omval 2022

Ersättare: Thomas Rönnerberg, 1 år, omval 2021

Ersättare: Vakant, 1 år

Ersättare: Vakant, 1 år

Ersättare: Vakant, 1 år

## Revisorer:

Revisor: Marcus Pilevik 2021

Revisor: Annika Lindberg 2022

Ersättare: Tony Lindelöf, 2021

## Valberedning:

Sammanställande: Göran Westerberg

Ledamot: Kerstin Söderberg Ledamot: Camilla Svensson

## Styrelsens arbete

Styrelsen har under året haft sex protokollförda sammanträden, varav ett på kontoret i Stockholm och fem per telefon/Teams, 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 2021, På styrelsens uppdrag Caisa Ramshage och Erika Larsson

# Tveksam behandling vid RP

Av Susanne Mirshahi

---

Då och då dyker det upp reklam på internationella webbplatser för olika institut som erbjuder behandling mot RP. Det rör sig ofta om olika typer av stamcellsbehandlingar, men på sista tiden har det spritts en del information om elektrostimulering. Det är en klinik som heter "The Filatov institute of eye diseases tissue therapy" som erbjuder denna behandling. Filatovinstitutet finns i Ukraina, men verkar ha filialer bland annat i Polen. Flera patienter har vänt sig till ögonläkare i Sverige med frågor om detta, bland annat till ögonkliniken i Lund och därifrån vill man gärna skicka med information om hur man ser på detta.

Elektrostimulering är inget nytt, utan det har prövats vid olika retinala degenerationer under de senaste 15-20 åren. Dock finns inga vetenskapliga belägg för att det har effekt vid RP/ retinala degenerationer och man har inte visat några resultat i vetenskapligt erkända medicinska tidskrifter. Behandlingsformen har varit uppe till diskussion på den internationella ögonläkarkonferensen ARVO några gånger, men inte heller där har några vetenskapliga belägg för effekt kunnat påvisas. Om man vill börja med en ny behandlingsmetod för mänskliga behovs först preklinisk forskning och djurstudier, och varken detta eller kliniska studier har visats med elektrostimulering.

Sten Andreasson, professor vid ögonkliniken i Lund, har fått flera frågor om just Filatovinstitutets elektrostimulansbehandlingar, och han avråder från att pröva denna typ av behandling innan det finns kliniska studier som visat på både god säkerhet och positiv effekt.

Liksom andra tveksamma behandlingar som erbjuds från olika kliniker runtom i världen, utsätter man sig för risker, samtidigt som det kostar mycket pengar. Institutet har föreslagit att man ansöker i Sverige om finansiering, men då detta är en icke godkänd, icke evidensbaserad behandling bekostas den inte av svensk sjukvård, utan det är den enskilde som får bekosta det hela.

# Forskarna dyker djupare i PDE6A

Av Caisa Ramshage

Innan man kan behandla olika former av RP måste man förstå hur de fungerar. Med tanke på att det finns hundratals olika former av RP så är det ett digert arbete. Eftersom vissa behandlingar kan fungera i ett tidigt stadium av sjukdomen och andra kan fungera i ett senare skede så är det också viktigt att veta hur sjukdomen utvecklas när den inte behandlas; den typen av studier kallas naturalförloppsstudier.

Denna artikel beskriver två studier som båda gäller fel i genen PDE6A. Den genen är receptet för att tillverka ett enzym som kallas stav-specifik cGMP (Rod cGMP-specific 3',5'-cyclic phosphodiesterase subunit alpha). Enzymet cGMP är viktigt i processen när ljussignal omvandlas till nervsignal i näthinnan. Processen kallas för fototransduktion.

Den första är en artikel från den internationella medicintidskriften JAMA, och beskriver internationellt samarbete med många kliniker av en enda form av RP och har pågått från 2001 till 2019. Syftet med studien är att förstå orsak, prognos och eventuell behandling. Studien inkluderade 57 retinitiker från 44 olika familjer och från 12 europeiska länder, Sverige är med i detta samarbete. För att vara en så ovanlig gen så är det en relativt stor grupp av retinitiker, av recessiva varianter av RP så är det ca 3-procent som har mutation i PDE6A. Denna studie är en viktig förebild för andra liknande studier.

Det räcker dock inte att veta i vilken gen som felet som orsakar RP finns, inom samma gen kan olika retinitiker ha olika fel på genen, alltså olika mutationer på samma gen. I denna studie hittade man 17 nya mutationer som forskarna inte har hittat tidigare. Totalt var

det 33 olika mutationer. I 90 procent av fallen så ger mutationer i PDE6A milda eller måttliga synnedsettningar, synen försämras dessutom symmetriskt på båda ögonen. Dessa två förutsättningar gör att i PDE6A så finns det ett bra "tidsfönster" där genbehandling vore möjlig.

Ett bekymmer är att en stor del i gruppen har olika påverkan på makula såsom makulaödem och liknande, och de flesta genterapier idag ges i makulaområdet. Det problemet kan rundas genom att man skulle kunna ge genterapin längre ut på näthinnan eftersom PDE6A påverkar stavarna som till största delen finns i den yttre delen av näthinnan.

Den andra artikeln är från Investigative Ophthalmology & Visual Science och är skriven av Ulrika Kjellström som föreläste på föreningens höstdag 2020. Studien undersöker sju syskon och deras två föräldrar (samtliga med genfel i PD6A) och hur deras cGMP-nivå i blodet är jämfört med en kontrollgrupp.

Undersökningsmetoden känner många av oss igen från när vi blivit undersökta i Lund, det är två varianter av ERG (där man har elektrod i ögat och i ena fallet sitter i mörkt rum och i andra fallet i dagsljus), Goldmann synfältstest där

man har huvudet i något som liknar en halv jordglob, OCT där man får se ett vaxkakeliknande mönster fast svartvitt och så givetvis ett blodprov för att kunna undersöka genfelet. I detta fall skulle man också undersöka cGMP-nivån i blodet, som skulle kunna spegla förändringar i ögat.

Resultatet av undersökningen var att de äldre hade framför allt centralt seende kvar, medan de yngre hade en del vidvinkelseende kvar. Synskärpan varierade från 0,8 till blindhet. Fullfältserg visade att stavsvaret uteblev och att tappsvaret var minskat. Stavarna sköter mörkerseendet och tapparna färgseendet och det centrala seendet.

Den mutation som familjen har i PD6A-

genen är såvitt man känner till nyfunnen och den orsakar en allvarlig form av RP där mörkerseendet försvinner tidigt och centrala seendet försvinner i ett tidigt skede. cGMP-nivån var ungefär dubbelt så hög jämfört med den friska jämförelsegruppen. Att cGMP i serum (blod) avviker är något som man kanske kan använda som en markör för kliniska undersökningar av denna och andra typer av RP.

Referenser:

1. Clinical Phenotype and Course of PDE6A-Associated Retinitis Pigmentosa Disease, Characterized in Preparation for a Gene Supplementation Trial
2. Increased Plasma cGMP in a Family With Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa Due to Homozygous Mutations in the PDE6A Gene

---

# Studie om sepofarsen vidare till nästa fas av kliniska försök

Av Karl-Fredrik Ahlmark

Vi läser i Sydafrikas motsvarighet till Retinanytt att ProQR Therapeutics har meddelat att de har slutfört rekrytering av deltagare till fas 2/3 av sina kliniska försök avseende sepofarsen för patienter med LCA10 (Leber Congenital Amaurosis). Denna fas av studien inkluderar totalt 36 patienter som antingen får sepofarsen eller placebo. För studien är synskärpa efter tolv månader. Förhoppningen är att kunna upprepa de positiva resultaten från fas 1, där medelresultatet var en förbättring av synskärpan med nio rader på ETDRS-tavlan.

Sepofarsen är en RNA-terapi syftande till att åtgärda den underliggande orsaken till LCA10 på grund av mutationer i CEP290-genen. Sepofarsen syftar till att skapa en normal fogning mellan två protein, vars bristande sammanvinning i normalfallet orsakar LCA10. Sepofarsen injiceras i ögat och har fått status som sär läkemedel i både USA och EU. Sär läkemedel, på engelska orphan drug (eller föräldralös medicin), är en typ av medicin eller behandling

för en så pass sällsynt sjukdom att den inte skulle vara lönsam att kommersiellt utveckla utan hjälp av statliga subventioner.

LCA10 är den vanligaste genetiska orsaken till synnedsättning bland barn. LCA10 leder vanligen till allvarlig tidig synförlust inom de första levnadsåren. Uppskattningsvis 2000 personer har LCA10 i västvärlden till följd av denna mutation.

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

---

17 april – vårdag och årsmöte, för mer information se artikel i tidningen.

RP-föreningen fortsätter med de populära träffarna på Microsoft Teams och telefon. Nedan presenteras programmet översiktligt, detaljer och information om hur man kopplar upp sig finns på <https://retinanytt.se/digitala-traffar-for-diskussion-och-umgange/>

**Samtalskväll: Tisdag 23 mars kl. 18.00 (obs - tiden)**  
Microsoft och tillgänglighet.  
Leds av Stina Biärsjö från Microsoft.

**Samtalskväll: Fredag 2 april kl. 19:00**  
Paneldiskussion om idrott.  
Mark Blake om olika sorters träning.

**Samtalskväll: Fredag 9 april kl. 19:00**  
Yrkesnätverk IT – för alla intresserade som jobbar inom IT eller funderar på att jobba inom IT.  
Leds av Anders W Persson och Oscar Persson.

**Samtalskväll: Tisdag 4 maj kl. 19:00**  
Barn med RP – föräldrträff igen.  
Barntema – föräldraperspektiv – bestämdes på tidigare träff för föräldrar – alla välkomna!  
Leds av Therese Eriksson och Oscar Persson.

**Samtalskväll: Tisdag 18 maj kl. 19:00**  
Samhällets stöd nu och i framtiden.  
Leds av Oscar Persson och Therese Eriksson.