



Retinanytt 2021:2

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

juni-augusti

Varför gentester?

Av Dr Monika Grudzinska Pechhacker, barnoftalmolog, subspecialist i ärftliga ögonsjukdomar, S:t Eriks Ögonsjukhus

De senaste 25 åren har kommit med en spektakulär mängd av kunskap om den genetiska grunden för ärftliga retinala sjukdomar och därmed påbörjat en ny era i oftalmologi, genterapi. 2017 var ett historiskt år för patienter och ögonläkare, eftersom den första genterapin (Luxturna) godkändes för en tidig variant av retinal degeneration, så kallad Lebers kongenital amauros (LCA), associerad med en specifik mutation i RPE65-genen.

Denna händelse liknar i sin storhet t.ex. upptäckten av anti-VEGF medel för att behandla våt form av åldersrelaterade gula fläcken förändringar (AMD). Nu är vi på väg mot det genombrottet även för ärftliga retinala sjukdomar. Det vi inte trodde var möjligt blev möjligt! Vad betyder detta för våra patienter, ögonvården som vi erbjuder och framtiden för genterapi?

Under många, många år har blivande läkare, patienter och deras anhöriga fått höra att det inte funnits något att göra åt dessa sjukdomar.

För ungefär 4 miljoner patienter världen över har det varit ett förödande besked men vi vet nu att detta inte stämmer. Vi vet nu att detta var felaktigt. Det finns numera över 270 gener som är associerade med ärftliga retinala sjukdomar. För att kunna göra skillnad är det första steget att identifiera den genetiska orsaken till tillståndet. De flesta kommande terapierna kräver genetisk diagnos och de är genspecifika.

Nu kan vi ta oss an patienter med ny entusiasm och ny kunskap att leverera med hjälp av bland annat nya visuella tester och sätt att kontrollera näthinan. Framförallt måste vi se till att betona vikten av att genetiska tester genomförs.

En genetisk diagnos innebär helt nya möjligheter för patienter och deras familjer. Det kan öka förståelsen för sjukdomen och öppna dörrar till stödgrupper för likasinnade, ge möjlighet att delta i kliniska studier och så småningom få tillgång till behandling när denna blir tillgänglig. Sist men

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

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 2021:2

juni-augusti

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 ProQR avancerar för Ushers
- 4 Svenska RP-föreningens höst dagar i Kungälv 27-28 november 2021, Nordiska folkhögskolan
- 5 Numret har ingen abonnent
- 5 Vi vill nå dig
- 6 Genterapistudie vid Bothnia-dystrofi
- 8 Okulär genetik, erfarenheter från Kanada
- 10 Äntligen klartecken för Luxturna
- 11 Optogentik i media
- 12 På gång

Ansvarsbegränsning

Informationen i Svenska RP-föreningens tidning Retinanytt tillhandahålls som en service till läsaren utan någon som helst garanti. Svenska RP-föreningen har ingen möjlighet att i detalj bedöma riktigheten och relevansen i den medicinska information vi publicerar och vi har heller ingen möjlighet att ge medicinsk rådgivning i dessa frågor. Var och en måste själv, tillsammans med sin ögonläkare, bedöma om informationen är korrekt och tillämplig på den egna situationen.

inte minst ger den viktig kunskap till patienten och dess familjemedlemmar.

Från mitt eget perspektiv som ögonläkare med fokus på ärftliga ögonsjukdomar kan jag även konstatera att en tät kontakt med ögonsjukvården är otroligt viktig för såväl patient som läkare. Det ger dels patienten en större trygghet i den ovissa tillvaro alla patienter upplever dagligdags, men det ger också

oss inom ögonsjukvården mycket kunskap. Genom en regelbunden patientkontakt får vi kunskap om sjukdomarnas naturliga förlopp vilket kommer att vara viktigt för oss framöver för att kunna analysera behandlingsresultat när det väl blir dags.

Med vänliga hälsningar och positiva tankar från Dr. Monika Grudzinska Pechhacker.

ProQR avancerar för Ushers

Av Karl-Fredrik Ahlmark

Företaget ProQR Therapeutics tillkännagav i mars i år resultat från sina kliniska försök på fas 1/2-stadiet, avseende behandlingen QR-421a för personer med Ushers och personer med icke-syndromal RP orsakade av mutationen USH2A exon 13. Personer med Ushers har en kombination av syn- och hörselnedsättning och varianten som utvecklas utan medföljande hörselnedsättning kallas för icke-syndromal RP (NSRP). QR-421a är en utvecklad RNA-terapi som administreras genom en glaskroppsinjektion.

Efter en dos av QR-421a uppvisades positiva resultat beträffande synskärpa, synfält och resultat från OCT på det behandlade ögat jämfört med det obehandlade. Totalt ingick 20 personer i försöket, som döpts till Stellar, där 14 personer fick behandling och sex personer placebo. De positiva resultaten återfanns både bland personer med mildt utvecklad och bland personer med långt gången sjukdom. QR-421a uppvisade inga negativa verkningar. Man planerar nu att mot slutet av 2021 initiera två parallella kliniska försök, på fas 2/3-stadiet; en för personer med mildt utvecklade symptom och en för personer med långt gången RP, och man avvaktar nu klartecken från ansvariga myndigheter. Enligt medicinska företrädare för företaget visar resultaten att behandlingen kan fungera stabiliserande och bromsa progressionen.

Man räknar med att ansluta vardera ett hundratal vuxna personer för att ingå i de respektive fas 2/3-försöken. De båda försöken är planerade att pågå under 24 månader, där två grupper behandlas var sjätte månad med läkemedlet parallellt med en placebogrupp. De båda planerade försöken är döpta till Sirius (för dem med långt gången sjukdom) och Seleste (för dem med modest sjukdom).

I nuläget finns ingen behandling för de uppskattningsvis 16000 personer som har Ushers eller icke-syndromal RP som följd av USH2A exon 13-mutationer.

Källa: "ProQR Announces Positive Results from Clinical Trial of QR-421a in Usher Syndrome and Plans to Start Pivotal Trials", pressmeddelande från ProQR Therapeutics, 24 mars 2021

Svenska RP-föreningens höstdagar i Kungälv 27-28 november 2021, Nordiska folkhögskolan

Vi hoppas på att vi ska kunna träffas fysiskt i november, om det mot all förmodan inte skulle fungera så kommer vi att göra om mötet till ett webbmöte.

Alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade hälsas hjärtligt välkomna till en helg på Nordiska folkhögskolan i Kungälv. Höstdagarna genomförs som en utbildning av Nordiska folkhögskolan i samverkan med Svenska RP-föreningen. Under helgen genomförs också RP-föreningens höstmöte dit samtliga medlemmar är inbjudna.

För de som inte har möjlighet att resa till höstdagarna planerar vi att sända ut delar av programmet på webben.

Detaljerat program kommer senare. Helgen planeras att starta vid 11.30 lördag 27 november och avslutas vid 14.30 på söndagen.

Sista anmälningsdag är 10 oktober. För ”boka-tidigt-rabatt” boka senast 10 september.

Anmälan kan göras på föreningens hemsida www.retina-sweden.se. Betalning görs till plusgiro 62 21 08-9 senast 10 oktober. Ange namn och “Höstdagar” i textfältet vid betalning.

Kostnad medlemmar med boka tidigt rabatt: 500 kronor per person i dubbelrum och 600 kr i enkelrum anmälan senast 10 september. Efter 10 september är kostnaden 650 resp. 750 kronor. Kostnaden är subventionerad med hjälp av SPSM. Kostnad för icke-medlemmar: 800 kr per person i dubbelrum och 900 kr i enkelrum.

För medlemmar i Stockholmsgruppen kommer eventuellt subventionerade tågbiljetter att erbjudas. Mer information om detta kommer.

För övriga deltagare kan reseersättning erhållas från SPSM upp till 800 kr per år och person. Detta bidrag söks retroaktivt av föreningen efter mötet.

För frågor vänligen kontakta Susanne Mirshahi tel. 0730-68 18 80, susanne@retinanytt.se eller Caisa Ramshage tel. 070-60 511 60, caisa@retinanytt.se. Om du behöver hjälp med anmälan, ring oss gärna.

Numret har ingen abonnent

RP-föreningen har under ett antal år inte haft någon administratör utan när man har ringt till föreningen så har man hamnat hos en telefonsvarare och så har någon av oss i styrelsen ringt upp.

Nu har vi beslutat att säga upp vårt abonnemang eftersom det är så få samtal som kommer in den vägen. Det går givetvis fortsatt att ringa till ett antal styrelsemedlemmar vars nummer finns presenterade på hemsidan. Det

enklaste sättet att nå oss är dock på mailadressen adm@retina-sweden.se eftersom vi alla i styrelsen arbetar ideellt och vi försöker hinna med RP-arbetsuppgifter mellan vårt vanliga arbete och familjeliv.

Vi vill nå dig

Ibland ordnar vi i RP-föreningen aktiviteter med lite kortare varsel än 3 månader, de gångerna kan vi ha svårt att nå ut med informationen i Retinanytt som utkommer fyra gånger per år.

Av den orsaken vill vi gärna ha mailadress till våra medlemmar, för då kan vi snabbt skicka ut ett email om en samtalskväll på webben eller en spontan ordnad RP-träff.

Om du inte har fått något e-mail från RP-föreningen under våren betyder det att vi inte har din nuvarande e-mailadress. Skicka din e-mailadress till anders@retina-sweden.se så uppdaterar vi registret med den!

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.

Genterapistudie vid Bothniadystrofi

Av Susanne Mirshahi

Anders Kvanta arbetar som överläkare vid S:t Eriks ögonsjukhus i Stockholm och berättade vid ett föredrag på RP-föreningens vårdag om erfarenheter från en pågående genterapistudie vid Bothniadystrofi.

Studien är i nuläget inte avslutad så det finns inga resultat att berätta om ännu, men eftersom det är första genterapistudien som görs i Sverige finns ändå mycket av intresse kring studien. Novartis är det läkemedelsföretag som står bakom studien, och den genomförs på S:t Eriks ögonsjukhus i samarbete med Marie Burstedt på Norrlands universitetssjukhus i Umeå.

Ärftliga näthinnegenerationer, IRD, är den vanligaste orsaken till allvarlig synnedsättning hos yngre och man räknar med att någon variant av IRD finns hos 1 på 4000 personer. Olika mutationer kopplade till sjukdomen har hittats i cirka 300 olika gener, vilket medför stor komplexitet och stora utmaningar i samband med kliniska studier, eftersom genterapier måste skräddarsys efter varje typ av IRD. Runt om i världen pågår mer än femtio olika behandlingsstudier. Det vi vanligen kallar RP, Retinitis Pigmentosa, är den vanligaste varianten, men andra varianter där studier pågår är t.ex. Lebers kongenitala amaurosis, choroideremi och akromatopsi. Endast en genterapi är idag godkänd, och det är Luxturna som är godkänd för Lebers kongenitala amaurosis, där man har en mutation i genen RPE65.

Studien som nu har startat upp på S:t Eriks heter "A First in Human Proof of

Concept Study of CPK850 in patients with RLBP1 Retinitis Pigmentosa". Det är en fas 1-studie, en allra första studie på människa, som kommer att ligga till grund för beslut om man ska undersöka läkemedlet vidare eller inte. Bothniadystrofi är en variant av IRD som främst finns i norra Sverige, och det är anledningen till att Novartis förlagt studien till Sverige. Marie Burstedt i Umeå har tidigare kartlagt förekomsten av Bothniadystrofi i Västerbotten, vilket varit en bra förutsättning för att hitta lämpliga patienter till studien. Sjukdomsvarianten förekommer även i andra delar av världen, men då under andra namn. I Kanada finns den t.ex. under namnet New Foundland stav-tappdystrofi och ett annat namn är retinitis punctata albescens.

Bothniadystrofi startar ofta i barnåren, med nattblindhet och försämrad mörkeradaptation som första symtom. Övrig påverkan på synen kommer vanligen i tonåren eller i tidig vuxenålder. I Sverige finns cirka 70 patienter med Bothniadystrofi, och i studien ingår 15 patienter som ska följas i fem år efter behandlingen.

RP beror på mutationer i gener som på olika sätt är involverade i den s.k. syncykeln, där synintryck tas emot och omvandlas till elektriska impulser vilka sedan når syncentrum i hjärnan via

synnerven. De celler som är involverade är tappar och stavar, men även pigmentepitelceller som utgör en stödjevävnad och är lika viktiga för att synen ska fungera. Rhodopsin är ett mycket centralt protein, även kallat synprotein, som stimuleras av ljus och inaktiveras då till inaktivt rhodopsin. För denna omvandling krävs närvaro av vitamin A, som också behöver förändras och återaktiveras för att rhodopsin ska reaktiveras och syncykeln ska kunna snurra på. En mängd proteiner är involverade för att få denna cirkulation av vitamin A, och ett exempel är proteinet RPE65. Ett annat protein som är nödvändigt är CRALBP, som kodas av genen RLBP1. I fallet Bothniadystrofi är det proteinet CRALBP som inte fungerar som det ska, och det är det proteinet som behöver återställas med hjälp av genterapi.

I genterapin används ett adenoassocierat virus som bärare till den korrekta genen som förs in i ögat. I behandlingen utnyttjas virusets förmåga att infektera celler och när viruset tagit sig in i cellerna spottar det ut sig DNA som börjar producera ett korrekt protein som sedan kan återställa syncykeln till korrekt funktion. Dessa virus är helt apatogena, dvs. de kan inte ge några virusinfektioner hos människa. Dessutom saknar viruset förmåga att dela sig, och kan alltså inte föröka sig på egen hand och på det sättet orsaka sjukdom. DNA som kommer ut ur viruset kommer heller inte att integrera sig i det mänskliga genomet och orsaka oönskade mutationer, utan det kommer bara att leda till produktion av de avsedda proteinerna.

Injektionen med genterapibehand-

lingen måste ges så nära tapparna och stavarna som möjligt, vilket innebär att man måste göra glaskroppskirurgi och med en mycket tunn kanyl injicera behandlingen under näthinnan. Detta är precisionskirurgi, vilket kräver både utbildning och träning för de kirurger som ska ge behandlingen. På S:t Eriks ögonsjukhus är det endast två ögonkirurger som utför denna behandling.

15 patienter är med i studien, och dessa är fördelade på fem grupper eller kohorter som får olika doser. Patienterna är mellan 18 och 70 år och alla har en mutation i genen RLBP1. Barn deltar i princip aldrig i kliniska studier i denna första fas. Kraven på synfunktion för att vara med i studien var max 0,3 i synskärpa, men krav på en viss kvarvarande struktur i näthinnan vid mätning av OCT.

I skrivande stund har fyra av fem kohorter fått sin behandling. Då säkerhetskraven och kraven på uppföljning mellan varje kohort och doshöjning är väldigt högt ställda tar det lång tid innan alla patienter har fått sin behandling. Hittills har det inte hänt något särskilt gällande säkerheten, utan studien har löpt på enligt plan.

Primär effektvariabel i studien är säkerhet, vilket det alltid är i de första studierna för en ny behandling. En annan primär effektvariabel är förbättrad mörkeradaptation. För att mäta detta mörkeradapteras patienterna under en hel natt, med förtäckta ögon, och sedan utsätts de för ljusstimuli och så mäter man hur snabbt de återfår sin synfunktion. En mobilitetsbana har också använts som sekundär effektvariabel, liksom ERG, synfältsmätningar m.m.

Särskilda utmaningar under studien har varit de höga krav som myndigheterna har. Dessa krav är högre när det gäller studier med ATMP, Advanced Therapy Medicinal Products, jämfört med vanliga läkemedel. Då ATMP är ganska nytt råder mycket osäkerhet både för sjukhus, prövare, läkemedelsföretag och myndigheter. Studiepersonalen behöver mycket träning i protokoll, kliniska undersökningsmetoder, kirurgisk teknik, hantering av virusvektorn och akutberedskap. Förutom godkännande av Läkemedelsverket och Etikprövningsnämnden för att starta studien krävdes tillstånd av Arbetsmiljöverket, eftersom det handlar om GMO, genmodifierad organism. Planeringen av studien började 2012 och 12 november 2018 gavs den första

behandlingen; det har alltså varit en längre uppstartsfas jämfört med kliniska studier för vanliga läkemedel. Nu, våren 2021, har 12 av 15 patienter fått sin behandling.

Slutligen visade Anders Kvanta en film där man fick se hur det ser ut när injektionen ges under näthinnan, vilket var spännande och man förstår vilket precisionsarbete det rör sig om. Ett stort team är på olika sätt involverade i studien, både inom Novartis USA och Sverige och på S:t Eriks ögonsjukhus. Planen är att alla patienter ska ha fått behandling innan året är slut, och efter ett års uppföljning kommer de första resultaten att publiceras, vilket vi givetvis ser fram emot!

Okulär genetik, erfarenheter från Kanada

Av Bengt Vilhelmson

Monika Grudzinska Pechhacker är den första utbildade ögonläkaren i okulär genetik i Sverige. Hon presenterade sina erfarenheter från Kanada under RPFöreningens vårdag. Hon har jobbat och forskat ett år på en mottagning för okulär genetik vid ögonkliniken på "The Hospital for Sick Children" i Toronto.

Okulär genetik är en relativt ny subspecialitet i oftalmologin. Men efterfrågan växer snabbt och innebär ett nära samarbete med kliniska genetiker säger hon. Hon har tagit med sig erfarenheter från Kanada och har förslag på hur vi kan förbättra vården i Sverige för personer med genetiska ögonsjukdomar. Den kliniska bilden är oftast ospecifik säger hon. Det innebär att diagnos inte kan ställas enbart genom kliniska undersökningar även om avancerad teknik används. Därför är genetiska

tester så viktiga. Ungefär 300 gener är i dagsläget kända som orsakar ärftliga sjukdomar i näthinnan. Mer än 40 kliniska studier har påbörjats. Alla dessa är genspecifika. För flera genetiska ögonsjukdomar kan behandling bli tillgängliga de närmaste fem åren.

På mottagningen i Kanada jobbar ett multidisciplinärt, välutbildat och engagerat team. Det består bland annat av ögonläkare, ERG-tekniker, optiker, genetiska rådgivare och en kurator.

Alla patienter med en bekräftad genetisk diagnos har också möjlighet att registrera sig i det nationella registret. Ett besök där man misstänker en genetisk ögonsjukdom för en patient behöver ta tid säger hon. Det involverar en detaljerad ögonundersökning av patienten och ibland även familjemedlemmarna för att närma sig diagnosen. Sen beslutar man om ett lämpligt genetiskt test. Information om diagnos, prognos och pågående kliniska studier ingår liksom psykologhjälp. Hon förväntar sig empati, förståelse, ärlighet och mycket information under processen. Diagnostiserade patienter följs regelbundet på samma klinik. Det ger trygghet och information för patienter om prognos och nyheter inom fältet. Det är oerhört viktigt även för ögonläkare att kunna förstå det naturliga sjukdomsförloppet som är avgörande för bedömning gällande behandlingsresultat om sådan blir tillgänglig.

Hur ser verkligheten ut i Sverige idag tycker hon? Jo, vi kan förbättra vårdstandarden för patienter med genetiska ögonsjukdomar säger hon. Vi borde börja jobba med att förbättra strukturen. Vi behöver ett nationellt register, det är ett måste i dagsläget. Med ett sådant öppnas dörren för behandlingar som kommer till marknaden. Alla behandlingar är baserade på en korrekt genetisk diagnos. Det är även svårt att inkludera patienter i kliniska studier utan ett register. Det ger också bättre möjlighet för ett företag att samarbeta och införa en medicin till marknaden.

Alla har rätt att bli genetiskt testade.

Man kan inte ge information om prognos utan att ha en korrekt genetisk diagnos säger hon. Om det inte finns möjlighet att göra ett test på hemmaplan, begär en remiss till något av de stora universitetssjukhusen. Hon uppmanar oss också att begära ut en kopia av det genetiska testresultatet.

Vi har engagerade vårdgivare i Sverige som behöver mycket mer förståelse och tid för sina insatser. Patienter och ögonläkare kan tillsammans göra skillnad framhåller hon. Om vi retinitiker kämpar för våra rättigheter då hjälper vi henne mycket. Hon upplever att området behöver mycket mer synlighet på politisk nivå och i media.

Monika har inte fått möjlighet att starta en okulär genetisk verksamhet på hemmaplan. Hon har därför arbetat på fritiden och organiserat föreläsningar för att öka kunskapen inom området. Hon har bland annat föreläst för Klinisk genetik på Karolinska sjukhuset och på S:t Eriks Ögonsjukhus.

Under efterföljande frågestund uppmärksammades brister i uppföljningen av ögonsjukdomen för vissa patienter. Monika poängterade att uppföljning är viktigt, inte bara i ett patientperspektiv men också för ögonläkaren. Regelbunden uppföljning ger möjlighet att få information om hur sjukdomen försämras. Mötesdeltagarna konstaterade också att Sveriges system är komplicerat med alla regioner. Det är svårt att genomföra någon nationell insats eftersom ingen har mandat över alla regioner. Monika tycker det är litet oroväckande att många i landet inte verkar ha fått sin genetiska diagnos.

Äntligen klartecken för Luxturna

Av Susanne Mirshahi

Luxturna (voretigen neparvovek) är en genterapi som kan användas vid en specifik ovanlig genetisk variant av RP, eller ärftlig retinaldystrofi. Luxturna godkändes av europiska läkemedelsmyndigheten hösten 2018, men NT-rådet har hittills avrått Sveriges regioner från att använda läkemedlet, pga. en alltför hög kostnad i förhållande till en som man bedömt måttlig och osäker effekt. Osäkerheten gäller framför allt hur lång tid effekten kvarstår.

Nu har NT-rådet kommit med en ny rekommendation där man istället rekommenderar regionerna att använda Luxturna till patienter som har dubbla mutationer i genen RPE65, och som samtidigt har kvar tillräckligt mycket näthinneceller för att man ska kunna uppnå en god effekt. Det nya beslutet grundar sig i nya förhandlingar med företaget där man kommit överens om ett nytt pris (med en sekretessbelagd rabatt) samtidigt som företaget presenterat ytterligare uppföljningsdata. Den nya hälsoekonomiska bedömningen har utöver nytt pris och nya data även vägt in kostnader som färdtjänst, assistansersättning och bidrag som man räknar med kan minska vid en lyckad behandling.

NT-rådet, Rådet för nya terapier, är en expertgrupp med representanter för Sveriges regioner som ger rekommendationer till regionerna om användning av vissa nya dyra läkemedel. Målsättningen är en jämlik och ändamålsenlig läkemedelsanvändning för alla patienter i hela landet.

Luxturna är en behandling som innehåller en virusvektor med en normal kopia av RPE65-genen som ges direkt som en injektion under näthinna. Cellerna kan sedan börja producera normalt RPE65-protein och förbättra syn-

en. Synen blir inte helt återställd, men förloppet kan stoppas och även delvis vändas. Bäst möjlighet till effekt har man om sjukdomsförloppet inte gått alltför långt, så i praktiken kommer behandlingen att ges till relativt unga personer i första hand.

Det som händer nu är att det behövs praktiska förberedelser för att kunna ge behandlingen, utbildning av personal m.m. Behandlingen kommer endast att utföras på ett fåtal kliniker i landet, och övriga regioner får remittera sina patienter dit. En multidisciplinär konferens kommer att bedöma varje patient och avgöra om vederbörande uppfyller kriterierna för behandling, allt för att bedömningen ska bli likartad oavsett var i landet patienten bor.

RP-föreningen har varit i kontakt med Novartis som berättat att våra skandinaviska grannländer redan börjat använda Luxturna, då deras motsvarande myndigheter gett klartecken till finansiering av behandling. I Danmark behandlades den första patienten i höstas och där har nu tio patienter fått behandling. I Norge gavs klartecken i maj i år, och där har en patient fått behandling hittills. En viktig del i den fortsatta processen blir nu för landets ögonkliniker att identifiera de patienter som kan bli aktuella för behandling med Luxturna.

Förutsatt att patienter identifieras kanske första patienten kan behandlas i Sverige innan året är slut.

Läs mer på NT-rådets webbplats: <https://www.janusinfo.se/nationelltinforandeavlakemedel/nyheter>

Optogentik i media

Av Caisa Ramshage

Källa DN: "Ny metod ger blinda synen tillbaka" av Anna Bratt publicerad 2021-06-05

Vi har tidigare skrivit i Retinanytt om optogentik som en möjlig behandling av RP. Det är en teknik där man kodar om en sorts stödceller i näthinnan som heter ganglieceller, till att tillverka ett ljuskänsligt protein "CrimsonR". Gangliecellerna ligger längre in i näthinnan än vad tapparna och stavarna gör, och normalt sett skickar de bara vidare den signal som de mottagit från tapparna och stavarna till synnerven.

För oss som har RP så dör tapparna och stavarna med tiden, men gangliecellerna finns kvar. Genom att programmera om dem till att aktivt ta emot ljusimpulsen och sedan skicka vidare signalen till synnerven kan dessa celler hjälpa retinitiker att behålla en viss synfunktion.

Ett problem med denna metod är att CrimsonR inte reagerar på den del av ljuset som är synligt för oss människor, så de som genomgår behandlingen måste använda glasögon som konverterar ljuset från våglängder som är synliga för människor till rätt våglängder för CrimsonR.

Nu rapporterar flera medier: NyTeknik, Dagens Medicin, SvD och DN bland andra om en fransman som återfått något av synfunktionen med hjälp av denna behandling. Det är pågående kliniska försök, vilket betyder att behandlingen är under test, det är ingen färdig behandling. Det krävs också mycket träning efter operationen för att kunna använda den synfunktion man får. Efter 7 månaders träning kan mannen ana objekt, till exempel en mugg. Allt han ser är svarta, vita och gråa nyanser, han kan inte läsa eller känna igen ansikten. Optogenetik kan användas vid olika typer av genmutationer och är inte kopplad till förändringar i en särskild gen som i traditionell genterapi.

**RP-föreningens
forskningsfond
Plusgiro 24 75 19-2**

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

**Höstdagar med föreningens höstmöte, 27-28 november,
Nordiska folkhögskolan, Kungälv**

Äntligen en fysisk träff! För mer information se artikel i tidningen.

Samtalskvällar på Teams

I höst fortsätter vi med de populära samtalskvällarna, många idéer finns och vi har redan bokat in en. Den 14 september kl 19 kommer trubaduren State Lykke och han beskriver sin föreläsning så här:

En trubadurs bekännelser. Där får du följa med den synskadade trubaduren State Lykke ut på turné och ta del av vad som händer framför, på och bakom scen innan under och efter spelningarna. Anekdoter som utgör ett axplock av tokigheter jag i egenskap av synskadad trubadur fått uppleva under 25 år på scen.

Mer information om de kommande samtalskvällarna kommer på föreningens hemsida www.retinanytt.se