



Retinanytt 2021:3

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

september-november

Bidra till framsteg inom forskningen

RP-föreningen har bidragit med hundratusentals kronor till forskningen om ärftliga näthinnesjukdomar bara under de senaste åren. Detta tack vare att medlemmar och andra skänker pengar till RP-föreningens forskningsfond. Vi vill från styrelsen rikta ett stort tack till alla som bidragit!

Det finns flera sätt att bidra till forskningsfonden. Först finns det gamla vanliga sättet, att sätta in pengar på föreningens särskilda plusgirokonto för gåvor 24 75 19-2. Ett tips är att, om man vill och har möjlighet, skänka ett belopp varje månad (t.ex. 50 eller 100 kr per månad) genom att göra en stående månatlig överföring till föreningen. Ett annat sätt är att swisha pengar till RP-föreningen till nummer 123 125 918 3. Då är det viktigt att skriva uttryckligen i meddelandetexten att beloppet ska gå till forskningsfonden eftersom föreningen i nuläget endast har ett swish-nummer. När man sätter in pengar på gåvokontot så går hela beloppet till forskningsfonden, men när man swishar så tar banken några kronor i avgift.

Ett annat lite nyare sätt att skänka pengar är att göra en insamling via Face-

book. Man kan till exempel starta en egen Facebook-insamling med RP-föreningen som mottagare i samband med en födelsedag. På Facebook gå till Facebook Fundraiser, klicka på samla in pengar. Vid frågan "vem samlar du in pengar till" – klicka på välgörenhet och välj "Svenska RP-föreningen".

Ibland kommer det in gåvor direkt till föreningens gåvokonto för att uppmärksamma någons födelsedag, då är det bra om jubilarens namn står på inbetalningen så att vi kan meddela att det kommit en gåva i samband med födelsedagen.

Några av de större gåvorna till forskningsfonden har kommit genom att medlemmar eller andra testamenterat pengar till föreningen. Man kan testamentera ett visst belopp eller en viss

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 2021:3

september-november

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Nekas färdtjänst trots att han är blind
- 4 Svenska RP-föreningens höst dagar i Kungälv 27-28 november 2021, Nordiska folkhögskolan
- 6 Blandade forskningsresultat för X-bunden RP och koroideremi
- 7 Artificiell intelligens och RP
- 8 RP-föreningen vill maila dig!
- 9 Temakväll böcker och läsning med RP-grupp Väst
- 10 Soliga Mallorca – en skräckhistoria
- 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.

tillgång (till exempel aktier). Om man skriver ett testamente så är det givetvis viktigt att följa de formella regler som finns för testamenten.

Föreningen får också in gåvor i samband med begravningar, då man kan be familj och vänner att skänka en gåva till forskningsfonden istället för blommor. Det är viktigt att vid inbetalningen skriva till vems minne som gåvan så att vi kan ge de anhöriga en lista med namn på alla som skickat en gåva.

Slutligen är det så att många av er förmodligen gett en gåva till fonden utan att ni har varit medvetna om det. För varje exemplar som säljs av föreningens böcker "Att leva med RP" och

"Mitt liv en berg- och dalbana" så går 100 respektive 75 kronor till forskningsfonden.

Alla medel som kommer in till forskningsfonden går direkt till forskningen. Vid utdelning av forskningsmedel tar vi hjälp av Ögonfonden som väljer ut mottagarna av forskningsstöd åt oss. Ögonfonden består av Sveriges Ögonläkarförening, Sveriges Optikers Riksförbund och Synskadades Riksförbund.

Återigen ett stort tack för alla gåvor till RP-föreningens forskningsfond!

Caisa Ramshage
Ordförande RP-föreningen

Nekas färdtjänst trots att han är blind!

Av Henrik Rüffel

Nu dras tumskruvarna åt ytterligare för synskadade. Tidigare har möjligheten att få ledsagning via LSS för synskadade kraftigt begränsats och nu har även synskadade nekats rätt till färdtjänst.

I början av september kom nyheten att en synskadad kille i Stockholm nekats att få färdtjänsttillstånd. Förvaltningsrätten ansåg att det visst förelåg svårigheter att resa på egen hand som gravt synskadad men att man borde kunna lära sig utantill de sträckor som man reser. Det var region Stockholm som inte ville ge färdtjänsttillstånd och tydligen har några andra regioner redan följt efter. Man kan fråga sig om förvaltningsrätten har funderat på hur man ska lära sig en spontan resa till en ny plats? Det återstår nu att se om även ansökningar om förnyande av befintliga färdtjänsttillstånd kommer att avslås. Om det skulle bli så kommer många av oss retinitiker att påverkas

väldigt negativt. I slutändan kan det innebära att många kanske inte kan ta sig till jobbet längre.

Denna fråga känns som en mycket viktig fråga för SRF att driva hårt och det vore kanske bra om SRF ordnar en namninsamling som kan skickas till berörda myndigheter och ansvariga politiker. Ett möte med ansvarigt trafikregionråd, Kristoffer Tamsons, skulle vara intressant och han skulle gärna få pröva att till exempel gå med bindel för ögonen och pröva att byta buss i centrala Stockholm, Göteborg, Malmö eller någon annan välbefolkad stad.

Hör gärna av dig till RP-föreningen om du nekats färdtjänsttillstånd i framtiden.

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

Alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade hälsas välkomna till Nordiska folkhögskolan i Kungälv. Helgen genomförs som en utbildning av Nordiska folkhögskolan i samverkan med Svenska RP-föreningen. Under helgen kommer också föreningens höstmöte gå av stapeln.

LÖRDAG 27 NOVEMBER

- 11.30** Samling, registrering
12.00 LUNCH
13.00 Välkommen och agenda
13.10 Folkhögskolan presenterar sig och sin verksamhet
13.30 Höstmöte
14.00 En tidig och korrekt RP-diagnos ger barnen möjlighet till rätt stöd i vardagen och ev. framtida behandling
Lotta Gränse, överläkare, ögonkliniken, Skånes univ.sjukhus, Lund
15.30 KAFFE
16.00 Att leva med synnedsättning - den vita käppen, redskapet som hjälper och stjälp
Maria Bäckman, etnolog, univ.lektor Stockholms universitet
17.15 Gruppdiskussioner på tema vita käppen och andra mobilitetshjälpmedel
18.15 Slut på programmet för dagen
19.00 MIDDAG
20.00 Fortsatt umgänge, dryck och snacks i Mickelgård

SÖNDAG 28 NOVEMBER

- 08:00** FRUKOST
09.00 Hjälpmedel och appar Iris hjälpmedel visar hjälpmedel.
Vi får tips och tipsar varandra om användbara appar.
10.30 KAFFE
11.00 Arbete och hälsa vid synnedsättning
Föreläsare ej klart.
12.00 LUNCH
13.00 Gruppdiskussioner med tema synnedsättning och arbetsliv
Uppdelning i grupper utifrån profession eller intresse.
14.30 Avslutning, fika

Sista anmälningdag är 10 oktober.

Anmälan kan göras i formulär på hemsidan (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 650 per person i dubbelrum och 750 kronor i enkelrum. Kostnaden är subventionerad med hjälp av SPSM.

Kostnad för icke-medlemmar: 800 kr per person i dubbelrum och 900 kr i enkelrum.

Vi planerar att abonnera en buss från Göteborg till Kungälv på lördag och tillbaka på söndag. Meddela i anmälan om du vill åka med bussen.

Resersättning (gäller vuxna) kan erhållas från SPSM med upp till 952 kr per år och person. Detta bidrag söks retroaktivt med hjälp av folkhögskolan efter mötet.

För frågor kontakta Susanne Mirshahi tel. 0730-68 18 80, susanne@retinanytt.se eller Caisa Ramshage tel. 0706-05 11 60, caisa@retinanytt.se. Om du behöver hjälp med anmälan, ring oss gärna.

Ang. pandemisituationen:

- **För medlemmar som inte har möjlighet att resa till höstdagarna planerar vi att sända ut delar av programmet på webben.**
- **Vi följer givetvis Folkhälsomyndighetens rekommendationer och om det blir förändringar under hösten kan vi på ett eller annat sätt behöva ändra i planerna för mötet. Vi kommer se till att vi inte blir fler än att vi kan sitta luftigt utan trängsel i lokalen.**
- **Om du behöver ledsagare för hjälp vid förflyttning, måltider m.m. ser vi helst att du ordnar med det själv och t.ex. tar med anhörig.**

Blandade forskningsresultat för X-bunden RP och koroideremi

Av Eva Fihn Thorell

I början av sommaren presenterade bioteknikföretaget Biogen nyheter från genterapistudierna XIRIUS fas 2/3 (X-bunden RP) och STAR fas 3 (koroideremi), nyheter som innehöll några positiva men tyvärr mestadels negativa resultat.

Målet i XIRIUS-studien har varit att återställa normal produktion av RPGR-protein genom att tillföra friska kopior av RPGR-genen och därigenom kunna påvisa förbättrad ljuskänslighet i näthinnan. När resultaten från studiens fas 2/3 presenterades i maj hade inte det primära målet om betydande förbättring, över 7dB vid 5 eller fler av de 16 mätpunkterna centralt i näthinnan, uppnåtts. Däremot pekade delar av datan från studien på förbättrad syn i svagt ljus vilket var ett av studiens sekundära effektmått.

Dr. Katherine Dawson, chef på genterapiavdelningen hos Biogen, kommenterade resultaten i ett pressmeddelande och konstaterade att företaget tar med sig dessa positiva indikationer in i analysen av hur de kliniska försöken med genterapin "cotoretigene toliparvovec" eventuellt skulle kunna fortsätta.

Gällande STAR-studien inriktad på koroideremi publicerades resultaten från fas 3 av de kliniska försöken med genterapin "timrepigene emparvovec" i juni och där var resultaten mer nedslående. Genterapibehandlingen, vars

virusvektor haft som mål att leverera en fungerande koroideremigen till näthinnans epitel och fotoreceptorer för att motverka sjukdomens genetiska orsak, har inte visat önskat resultat.

Av de 169 manliga deltagare som funnits med i försökens tredje fas nådde inte tillräckligt många en förbättring av sin syn med mer än 15 bokstäver, mätt med ett ETDRS-diagram. Inte heller signifikanta effekter på sekundära mål kunde konstateras.

Gällande resultaten från denna studie konstaterade Dr. Dawson att studiens resultat varit en besvikelse men att man hoppas att forskningsinsikter från studien kommer att vara användbara i framtida försök att hitta en behandling för ärftliga näthinnesjukdomar så som koroideremi.

Källa: Biogen Announces Topline Results From Phase 2/3 Gene Therapy Study for XLRP, pressmeddelande från Biogen, 14 maj 2021

Biogen Announces Topline Results from Phase 3 Gene Therapy Study in Choroideremia, pressmeddelande från Biogen, 14 juni 2021

Artificiell intelligens och RP

Av Karl-Fredrik Ahlmark

I en nylig artikel i Journal of Ophtamology redogör Tan m.fl. för utmaningar och möjligheter med artificiell intelligens (AI) när det gäller gentestning av ärftliga retinala degenerationer (IRD).

Vi hör ofta om vikten av gentestning och korrekt diagnos för att kunna prognosticera och planera för olika RP-behandlingar, men även om forskning sker runtom hela världen är det fortfarande, globalt sett, ett fåtal centra som är så pass specialiserade att de har både humankapital och teknik för att göra avancerad gentestning och sekvensering av DNA.

AI används redan inom många medicinska discipliner, men än så länge är AI-tekniken begränsat använd när det kommer till IRD och har framför allt använts när det gäller klinisk fenotypning, när man särskiljer olika syndrom från kontrollgrupper utifrån deras symptom.

Artikeln recenserar en japansk studie, av Yokokawa m.fl., vilken setts som ett genombrott inom AI-teknik på RP-diagnosticering. I studien har man lärt AI att klassificera några olika kategorier av IRD som finns i Japan och de menar att tekniken kan användas för att korrekt och enkelt identifiera dessa typer av IRD. I förlängningen kan det reducera kostnader för testning och leda till tidigare diagnos.

Tan lyfter emellertid vissa begränsningar som finns med denna studie och tar upp dem som utmaningar med AI-tekniken generellt när det kommer till

RP-testning. Dessa är:

- Medvetenhet om att resultaten följer av ett artificiellt skapat dataset och de olika kategorierna av IRD som klassificerats i studien är sådana som är distinkt åtskiljbara när det gäller apparaturen som används vid testning. Tan påminner dock om att varje av dessa genotyper kan resultera i olika, även överlappande, fenotyper. Detta diskuteras inte i studien och det är därför svårt att avgöra om den utvecklade AI-tekniken faktiskt identifierar den sjukdomsorsakande genen, eller om den förlitar sig på observerbara fenotypiska skillnader för att göra sina klassificeringsbeslut.

- En annan begränsning med studien är dess begränsade population – mutationer i bara tre gener i en specifik etnisk (japansk) kontext. Som är allmänt känt kan över 250 gener orsaka IRD och därför vore denna teknik ännu inte mogen för att testas på okända patienter, vilka kan uppvisa stor variation sinsemellan både vad gäller genotyp och fenotyp.

- Som med mycket AI-teknik bygger denna på en uppsättning av bilder med god kvalitet för träning av tekniken. Forskarna uteslöt en stor del av ursprungsbilderna som tagits som var av sämre kvalitet. Därför är det osäkert om tekniken är tillämplig och generaliserbar på bredare datapaneler.

Tan summerar med att säga att för AI-teknikens utveckling för IRD behövs mer finfördelade och större datapaneller, från olika länder med olika populationer.

Referenser:

Fujinami- Yokokawa Y, Ninomiya H, Liu X, et al. Prediction of causative genes in inherited retinal disorder from fun-

cus photography and autofluorescence imaging using deep learning techniques. *British Journal of Ophthalmology* 2021;105:1272–9

Tan T- E, Chan HW, Singh M, et al. Artificial intelligence for diagnosis of inherited retinal disease: an exciting opportunity and one step forward. *British Journal of Ophthalmology* 2021;105:1187–1189

RP-föreningen vill maila dig!

Ibland behöver vi skicka ut information som inte hinner komma med i Retina-nytt, då blir det billigast och enklast för föreningen att maila, men vi saknar mailadresser till många medlemmar.

Om du under våren inte har fått något

mail från föreningen om träffar på webben så betyder det att vi antingen inte har din mailadress eller att vi har en gammal adress som inte fungerar längre. Skicka i så fall ett mail till adm@retina-sweden.se och meddela oss din aktuella adress!

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.

Temakväll böcker och läsning med RP-grupp Väst

RP-grupp Väst bjuder in till en kväll om böcker, boktipsande och läsning. Läsning kan se ut på olika sätt och framförallt om man inte ser med ögonen, blir olika format och olika typer av läsning än viktigare.

Vi får besök av Nancy Lindström, bibliotekarie på Göteborgs stadsbibliotek, som arbetar på avdelningen Specialmedia på biblioteket. Nancy kommer att berätta mer om Specialmedias verksamhet och vilka olika format som finns, utöver talböcker via Legimus, liksom olika former av stöd och hjälp för läsning. Nancy kommer även att boktipsa under kvällen. Det kommer också ges gott om tid för deltagarna att umgås och tipsa varandra om bra böcker.

Tid: Tisdag 19 oktober, kl 18.00 – 20.00

Plats: Dalheimers hus, Slottsskogsgatan 12, Göteborg,

Vi bjuder alla medlemmar i RP-föreningen på goda mackor under kvällen. För icke-medlemmar tar vi ut en mindre självkostnadsavgift.

VÄLKOMNA!

Anmäl till Susanne, telefon 0730-68 18 80 alt. epost till susanne@retinanytt.se senast 14 oktober.

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

Soliga Mallorca

– en skräckhistoria

Av Tina Kärrberg

Det var en solig dag på Mallorca. Men i mitt sinne var det mörkt. Kände mig håglös och ensam. Det uppstår alltid en bedövande tomhet när en nära vän återvänder hem efter ett besök i paradiset.

Jag gick och satte mig på stranden. Slängde ut min handduk och dunsade ner. Glodde ut på havet som aldrig är stilla. Kände mig plötsligt enormt övergiven, ensamast i världen. Började läsa en deckare men tröttnade snart. Hade ingen ro i kroppen, kunde inte koncentrera mig. Läste samma sida flera gånger utan att ta in vad där stod. Stängde boken, slängde ner den i väskan igen. Fällde några tårar och tänkte fan, vilken skitdag. Funderade på om jag skulle äta lunch? Nej, för nära frukosten, var inte hungrig än. I stället lade jag mig ner en stund och vilade. Hade linnet och kjolen som kudde. Solen värmdde skönt och jag måste ha nickat till en stund.

Vaknar av att det skvätter sand i ansiktet. Jag sätter mig hastigt upp och ser en man gå förbi med snabba steg. Tänkta att det var värst vad han hade bråttom. Sträcker mig sedan efter väskan för att se vad klockan blivit. Men där finns ingen väska, den är borta. Jag blir alldeles kall, reser mig upp samtidigt som jag tänker att det är nog synen som spökar igen. Väskan är säkert här alldeles intill. Bara RP:n som spelar mig ett av sina spratt. Jag backar därför några meter för att få en mer överskådlig bild av omgivningen. Men hur jag än stirrar och söker med blickar, finns där ingen väska. Jag blir tung i bröstet och lite skakig. Var fan är min väska??

Det är inte mycket folk på playan för det är off season. Jag ligger rakt under badvaktens torn. Han borde väl sett vad som hänt och slagit larm? Jag frågar honom om han märkt något men det är ju svårt när man bara glori i sin mobil istället för att intressera sig för vad som händer i verkligheten. Jag går runt till de få personer som befinner sig i närheten och hör om de uppmärksammat något? Men ingen har sett eller hört något ovanligt. När det går upp för mig att jag måste ha blivit bestulen börjar jag fundera på vad jag hade i väskan. Mobil, plånbok (dock utan kreditkort i. De hade jag lagt hemma som tur var), 50 €, nycklarna till lägenheten, min i-pod, läsglasögonen, min vita käpp och lite annat smått och gott. Satan, hur ska jag nu komma in i min lya? Hur ska jag nu kunna ringa efter hjälp? Ser ju inte ett skit utan mina Brillor. Nu var goda råd dyra. Ingen panik, andas Tina.

Ett par killar kommer fram till mig och undrar hur det går. Jag förklarar läget och de säger att om det inte löser sig så bor vi där och pekar på ett hotell, i rum 315. Kom dit i så fall så får du sova på soffan om du vill. Jag tackar för erbjudandet och fortsätter fundera på vad jag skulle göra?? Tackar min lyckliga stjärna för att jag just denna dag använt mina kläder som kudde, vilket jag inte brukar göra utan lägga dem i väskan. Då slapp jag i alla fall gå i bikini

ut på gatan och skrämma både folk och få i sken. Gick trevande fram längt gatan och lyckades med Guds försyn nå ett hotell.

Stapplar fram till hotelldisken och får där tala med en trevlig tjej för vilken jag delger mitt dilemma. Ber henne hjälpa mig mejla några vänner för några telefonnummer kan man ju inte utantill längre. Hon är bussig och skriver meddelandena jag dikterar eftersom jag inget ser utan mina brillor som sagt. Förklarar vad som hänt och att jag nu går och sätter mig utanför lägenheten och hoppas att hon som jag hyrt av läser sina mejl fler än en gång per dag samt att hon har extranycklar. Jag säger muchas gracias och stapplar ut ur hotell lobbyn. Så där ja, nu kan jag inte göra mer. Inga pengar, ingen telefon, inga glasögon, ingen käpp och hemlös. Toppen, dagen som börjat dåligt hade nu blivit avsevärt myckre sämre.

Trevade mig iväg likt ett fyllo längst gatan. Hade ju blivit av med mina solglasögon och solhatten också så såg knappt någonting där jag gick. Var dessutom fly förbannad och svor en lång ramsa över idioten som snott mina grejer. Till slut kom jag fram till min port och satte mig på trappan utanför och

väntade. Något annat kunde jag ju inte göra. Timmarna gick och jag hann bli både törstig och hungrig. Men utan pengar, ingen mat och dryck. Det började mörkna och jag funderade på om jag skulle sätta plan B i verket. Reste mig och började långsamt gå bort mot de vänliga killarnas hotell. Får väl bli deras soffa i natt då, tänkte jag. De är ju gay och kändes harmlösa. Dessutom hade jag ju inget val. Kan ju inte sitta här ute på trappan och frysa hela natten.

Just som jag skall till och svänga runt hörnet hör jag en röst som ropar mitt namn. Jag ser mig omkring och där kommer hon jag hyrt lyan av. Halleluja! I sin hand håller hon dessutom upp en nyckelknippa. Prisa Gud! Jag slapp sova ute den natten och mat och dryck har nog aldrig smakat så gott som den kvällen. Dagen efter köpte jag en flaska cava och gick upp till killarna med. De var ju trots allt de enda som erbjöd hjälp i nödens stund så jag var dem evigt tacksam. De blev glada både över cavan och att allt löst sig. Det är härligt att kunna konstatera att totala främlingar kan vara så snälla och medkännande att de utan tvekan erbjuder sin hjälp. Än finns det hopp för mänskligheten!

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

27-28 november Föreningens höstdagar med höstmöte på Nordiska folkhögskolan i Kungälv, mer information i tidningen.

19 oktober temakväll med böcker och läsning med RP-grupp Väst, mer information i tidningen.

Föreningens populära träffar på Teams fortsätter under hösten, se www.retina-sweden.se för uppdaterad information.

Vill du starta lokal aktivitet där du bor? Kontakta föreningen på adm@retina-sweden.se så hjälper vi dig.