



Retinanytt 2022:3

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

september-november

Förväntningar

Nu går vi mot höst, och kan blicka tillbaka mot sommaren. Den årstid som ofta innefattar så mycket förväntningar. Förväntningar om sol och värme, vila och ledighet, nya upplevelser, möten med nya platser och människor, rekreation, tid att umgås, tid att läsa böcker eller tid att bara vara. Jag hoppas att många av era förväntningar har uppnåtts och att ni känner att ni kan ta er an och möta hösten stärkta av detta.

Några av oss inom föreningen fick möjlighet till många nya upplevelser i början av sommaren då vi åkte till Island för att delta i Retina International World Congress. Denna konferens skulle egentligen ägt rum 2020, men fick skjutas upp på grund av pandemin, som så mycket annat. Nu kunde den äntligen genomföras, och även nordiskt ögonläkarmöte var förlagt till samma tid och plats, så totalt lockade kongressen närmare tusen personer som alla kom till Island uppfyllda av förväntningar om ny kunskap och nya upplevelser. När det gäller RP-forskningen märks en stark framtidstro och mycket hopp om framsteg hos forskarna. Det händer ju så mycket inom forskningen nu, och vi kommer allt närmare fler tillgängliga behandlingar. En genterapibehandling mot en specifik genvariant av RP finns ju tillgänglig redan, och en av konferensens höjdpunkter var nog när Camilla från Norge berättade om sina upplevelser kring att vara en av de första i Norge att få denna

behandling. En milstolpe när det gäller RP-forskningen. I detta nummer finns flera artiklar som utgör referat från olika föreläsningar på konferensen, och fler kommer i nästa nummer. Dessutom finns några skildringar av hur det var att delta på en RI-konferens, två av dem är skrivna av ungdomar som deltog i det särskilda Retina Youth-programmet under konferensen. Kanske kan detta inspirera fler att vilja delta nästa gång som är 2024 på Irland.

Slutligen har jag en förväntning inför hösten, och det är att träffa många av er i Helsingborg, på RP-föreningens höstdagar 11-13 november på Sundsgården. Många upplever att det ibland är stressigt med dessa möten lördag-söndag, så denna gång börjar vi redan fredag kväll, och avslutar tidigt söndag eftermiddag. Se inbjudan med program inne i tidningen. Välkommen med din anmälan!

Susanne Mirshahi

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 2022:3

september-november

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Kort summering av Retina International World Congress 2022
- 4 RP-föreningens höstdagar
- 5 Ärftliga makuladegenerationer
- 6 Island i mitt hjärta
- 7 Genterapi för RPE65 tillgänglig på Sahlgrenska
- 8 Kliniska aspekter av RP
- 9 Camilla fick Luxturna
- 10 Erfarenheter av genterapi, RPE65
- 11 Retina International – vad är det?
- 12 Bättre effektmått i RP-studier
- 13 Stamceller och näthinnesjukdomar
- 14 Ung på RP-konferens
- 15 Retina Youth på Island
- 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.

Kort summering av Retina International World Congress 2022

Av: Susanne Mirshahi

Under avslutningen av konferensen hölls ett par sammanfattande föredrag, som tog upp några punkter som utgjort lite av essensen från denna konferens. Här följer ett försök till en mycket kort summering av detta.

IRD (ärfteleg näthinne degenerering) har nu gått från att vara en obotlig sjukdom till att vara behandlingsbar (om än hos en liten andel av patienterna i nuläget)!

En stor milstolpe har nåtts då vi fått den första godkända genterapi på marknaden, där dessutom finansiering är godkänd i flera länder. Det pågår ett stort antal studier vid ett flertal genvarianter.

Utöver genterapi finns andra forskningsspår med lovande resultat, som t.ex. optogenetik och antisense-terapi.

Då vi nu börjar få erfarenhet av kliniska studier står det alltmer klart att vi behöver en omstart kring studiedesign, och hur vi mäter och värderar resultat för RP och liknande näthinnesjukdomar. Funktionell syn är ett så komplext begrepp, och det krävs så mycket mer än mätning av synskärpa för att värdera resultat av behandling.

När det gäller studier som involverar barn krävs än mer eftertanke och planering av studiedesign och utvärdering. Barn är inte små vuxna.

Att få ett gentest genomfört bör vara en rättighet för alla med en IRD-diagnos.

En fastställd genotyp kan ge information om prognos, vilket ofta är viktigt för den enskilde och en specifik diagnos kan inge ett slags lugn och man kan gå vidare med att hantera sin sjukdom.

Samarbete med patientorganisationer är viktigt. ERN-EYE är ett sådant exempel på samarbete (European Reference Network – Rare EYE diseases). Detta kan ge fler tillgång till både gentestning och behandling. Ett gott samarbete mellan forskare och läkemedelsindustri är också viktigt, då industrin sitter inne med mycket kunskaper, men även möjlighet till finansiering av nödvändiga studier.

Förbättrat och fördjupat arbete med fenotypning och genotypning behövs. Att ringa in både fenotyp och genotyp är viktigt för både optimalt omhändertagande och eventuell behandling.

Det har mer och mer uppmärksammats den stora andel av personer med RP som även har någon form av syndrom, med andra organ än ögat involverat. För dessa personer är det kanske ännu viktigare med tidig och korrekt diagnos för att få optimal hjälp.

Svenska RP-föreningens höstdagar på Sundsgården, Helsingborg 11-13 november 2022

Alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade hälsas hjärtligt välkomna till en helg på Sundsgården i Helsingborg. Höstdagarna genomförs som en samverkanskurs av Sundsgården tillsammans med Svenska RP-föreningen.

Fredag 11 november

Ankomst och incheckning från kl 17:00

18:00-19:30 Middag

19:30-21:00 Presentation av Sundsgården, helgens program, presentation av deltagarna. Fortsatt mingel och umgänge över lite snacks och något att dricka.

Lördag 12 november

07:30-09:00 Frukost

09:00-10:00 Stress, stresshantering, återhämtning (föreläsning)

10:00-10:30 Fika

10:30-11:00 Användbara appar för synskadade

11:00-12:00 Träning och avslappningsövningar

12:00-13:30 Lunch

13:30-14:00 Föreningens höstmöte

14:00-15:00 Gruppdiskussioner om copingstrategier och stresshantering vid synnedsättning

15:00-15:30 Fika

15:30-17:00 Hjälpmedelsvisning av hjälpmedelsföretag

17:00-18:00 Egen tid

18:00-19:30 Middag

19:30-21:00 Musikquiz med Ewe Windahl. Fortsatt mingel och umgänge över lite snacks och något att dricka

Söndag 13 november

07:30-09:00 Frukost

09:00-10:00 Gruppdiskussioner med tema arbetsliv och skola. Gruppin-delning med föräldrar/anhöriga resp. retinitiker i olika grupper.

10:00-10:30 Fika

10:30-11:00 Utvecklingen inom RP-forskning och behandling de senaste decennierna. En exposé av professor Sten Andreasson, ögonkliniken, Lund

11:00-11:30 Erfarenheter av RP-forskning i Ngoya. Monika Meinert, ögon-specialist och doktorand.

11:30-12:15 RP i barnår och skolåldern, överläkare Lotta Gränse, Lund

12:30-13:30 Lunch

13:30-15:00 RP och gener. Gentester blir allt viktigare, men hur tyder man det svar man får? RP, genetik och ärftlighetsmönster.

Överläkare Ulrika Kjellström, ögonkliniken, Lund

15:00 Avslutande fika

15:30 Hemfärd

Sista anmälningssdag är 7 oktober.

Anmälan kan göras i formulär på hemsidan (www.retina-sweden.se). Betalning görs till plusgiro 62 21 08-9 eller via Swish nr 123 125 91 83 senast 7 oktober. Ange namn och "Höstdag" i textfältet vid betalning.

Kostnad medlemmar 1000 kronor per person i dubbelrum och 1400 kronor i enkelrum. Kostnaden är subventionerad med hjälp av SPSM. Kostnad för icke-medlemmar: 1600 kronor per person i dubbelrum och 2000 kronor i enkelrum.

Från Helsingborgs central kan man ta sig med buss till Sundsgården, linje 218 eller 219. Se www.skanetrafiken.se och sök på hållplats Sundsgården.

Om du är beviljad färdtjänst kan du ta kontakt med färdtjänsthandläggare i den egna kommunen för att söka riksfärdtjänst. Du kan även söka "färdtjänst på annan ort" för resa mellan t.ex. centralen och folkhögskolan.

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

Det kommer finnas möjlighet att ta del av föreläsningarna via Teams under lördag och söndag. Kostnaden för att delta via Teams är 100 kr, vilket sätts in direkt på föreningens forskningsfond, plusgiro 24 75 19-2.

För frågor eller om du behöver hjälp med anmälan, kontakta någon av oss i arrangörsgruppen:

Susanne Mirshahi tel. 0730-68 18 80, susanne@retina-sweden.se

Caisa Ramshage tel. 0706-05 11 60, caisa@retina-sweden.se

Erika Larsson, tel. 0762-60 72 27, erika@retina-sweden.se

Weiwei Yu, tel. 0706- 11 62 81, weiwei@retina-sweden.se

Ärftliga makuladegenerationer

Av: Susanne Mirshahi

Line Kessel pratade på RI-konferensen om ärftliga makuladegenerationer, inte att förväxla med åldersrelaterad makuladegeneration. Den ärftliga varianten räknas in i sjukdomsgruppen IRD, och kännetecknas av initial påverkan på tappar, med försämrad synskärpa, färgseende, kontrastseende och påverkat centralt synfält som följd.

Sjukdomarna kan ha recessiv eller dominant ärftlighet. Exempel på ärftliga makuladegenerationer är Stargardts, Bests vitelliforma makuladystrofi och X-bunden retinoschis. X-bunden retinoschis innebär att asymtomatiska mödrar bär anlaget vidare, men pojkar kan utveckla sjukdomen.

De flesta ärftliga makuladegenerationer debuterar i unga åldrar. Det är inte ovanligt att personer i samma familj får olika symtom trots att de har samma genotyp.

Stargardts sjukdom är kopplad till en mutation i ABCA4-genen och den ärvs recessivt. De flesta debuterar tidigt, men det förekommer även att symtomen visar sig först i högre ålder. Allvarlighetsgraden varierar, och är kopplad till aktiviteten hos ABCA4-proteinet. Det finns pågående kliniska studier på Stargardts sjukdom. Råden till någon som har Stargardts är ungefär samma som till alla med IRD, använd gärna solhatt och solglasögon för att skydda mot UV-ljus och undvik rökning. En person med mutation i ABCA4-genen ska inte ta A-vitamin, vilket möjligen kan påverka sjukdomen negativt.

Island i mitt hjärta

Av: Åsa Gunnarsdotter

Varje gång jag kommer till Island så tänker jag "Här måste jag bara få bo någon gång i mitt liv". Ett lugn infinner sig och jag känner mig hemma. Det karga men så vackra och unika landskapet som ger mig en känsla av att landa på månen. Människorna som jag tycker är så vänliga, lugna och ärliga. Mentaliteten påminner om den hos norrbottningar, som är mitt ursprung. Detta är min tredje visit på Island. Hade förmånen att bo i Reykjavik en hel sommar. Då jobbade jag i köket på ett ålderdomshem och bodde inackorderad hos den paranta isländskan Magnea.

Några år senare fick jag återvända för ett nordiskt RP-möte och nu i juni var det åter dags, då för Retina Internationals konferens som skjutits upp i två år och nu äntligen kunde äga rum.

På Sveriges nationaldag, 6 juni, samlades fem taggade retinitiker och tre entusiastiska ledsagare på Landvetter flygplats för att flyga mot Reykjavik. Väl framme så checkade vi in på vårt fina hotell precis invid den stora konferensanläggningen Harpa. Här skulle vi stanna i en vecka. Tre dagar ägnades åt RI-konferensen och resterande dagar åt att upptäcka ön.

Den andra dagen gjorde gänget en tur till södra Island. Här ligger massor med vulkaner såsom Eyjafjallajökull som orsakade flygkaos med sina utbrott av vulkanisk aska 2010. Vi vandrade runt öppningen på vulkankratern Kerid och fick strosa på en lava-svart sandstrand där nästa stopp rätt över haven är Antarktis. Svindlande tanke.

Innan konferensen drog igång hann jag och min dotter som var med som ledsagare med en ridtur på islandshäst över lavafält och genom bäckar. Solen strålade och det goda vädret höll i sig under hela vår vistelse.

Konferensen inleddes med roliga och bra tal av arrangörerna och därefter

gästades vi av den briljanta stand-up-komikern Ari Eldjarn. Jag skrattade så tårarna rann. Kan varmt rekommendera hans föreläsning som finns på Netflix "Pardon my Icelandic".

Konferensen höll hög klass med intressanta men svårförståeliga föreläsningar av experter från världens alla hörn. Luncherna och pausfikorna var kulinariska. Tyvärr hann man inte prata med så många som man kanske skulle ha önskat. Men vi från Sverige höll en hög stämning och det var väldigt roligt att träffas och prata RP men också annat.

Som sista aktivitet besökte vi den Gyl-lene cirkeln som bland annat innebar ett besök till ett gejser-område där det puttrar och gejsern Strokkur sprutar en kaskad av vatten cirka 15-20 meter rakt upp i luften. Turen avslutades med ett välförtjänt varmt och avslappnande bad samt ler-ansiktsmask i den kända badanläggningen Blå lagunen.

För mig kunde veckan inte bli bättre. Ett fantastiskt land att få vistas i med ett fantastiskt gäng där man kunde vara och fungera som man gör utifrån sina förutsättningar. Det lustiga då är att man knappt tänker på sin synnesättning. Jag ser redan fram emot konferensen på Irland om två år när det är dags igen, och jag hoppas jag inspire-rat några nya deltagare att hänga med dit.



Lunch i konferensanläggningen och konserthuset Harpa



Delar av RP-gänget utanför Islands synskadeförening



I Reykjaviks gamla hamn



Bad i Blå lagunen



En geysir som sprutar hett vatten



Vulkankratern Kerid

Genterapi för RPE65 tillgänglig på Sahlgrenska

Genterapi Luxturna är godkänd för användning i Sverige. Ögonsjukvården på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg är i nuläget den enda kliniken i landet som är certifierad för att ge behandlingen.

Det är endast en mycket liten andel av alla patienter som har RP som har just denna genvariant. Om du vet att du har mutation i genen RPE65 kan du höra av dig direkt till Sahlgrenska för att diskutera om du kan vara aktuell för sådan behandling. Förutom krav på mutationen i båda genkopiorna krävs även

viss bevarad synfunktion. Om du inte gjort ett gentest, eller inte vet resultatet av testet, så ska du först vända dig till din ögonklinik på hemorten för att rådgöra och göra gentest där. Mer information från Ögonsjukvården, Sahlgrenska med kontaktuppgifter finns på föreningens hemsida.

Kliniska aspekter av RP

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

Professor Elise Heon, från The Hospital for Sick Children i Toronto som är en välkänd föreläsare på området ärftliga näthinne degenerationer, höll under årets RI ett par olika föredrag som behandlade kliniska aspekter inom området.

Heon berättade att när hon började ägna sig åt RP för några decennier sedan trodde de att det fanns två gener som orsakar näthinne degenerationer. I dag vet man att det finns över 200 gener, vissa talar om över 300 gener, som är sjukdomsalstrande. Det signalerar enligt Heon en av hennes käpphästar, att det inte bara finns en fenotyp eller en behandling. Tvärtom finns en mångfald av fenotyper, det vill säga utfall eller praktiska resultat av en persons näthinnesjukdom. Beroende på ålder kan man befinna sig i olika stadier av ett sjukdomsförlopp, som kan vara i olika grad statistiskt eller dynamiskt. Det gör att behoven skiljer sig åt och symptomen är varierande, utifrån de olika stadierna. Enligt Heon är vi inte så duktiga i dag på att prata om sjukdomens stadier, vilket behöver ske mer.

Det är här Patient-reported Outcome Measures (PROMs) blir centrala, där man fokuserar på den praktiska påverkan på patientens dagliga liv. Sådana indikatorer behöver i högre utsträckning inkluderas i kliniska försök. Dessa PROMs behöver dessutom skraddarsys för de olika stadierna och åldrarna som är aktuella. Exempelvis har det inte funnits specifika PROMs för barn, utan man har använt sig av sådana som används för vuxna, men som Heon säger är barn inte små vuxna utan de är individer i sin egen rätt med egna förutsättningar och därför behöver PROMs anpassas för deras dagliga förutsättningar.

En utmaning är dessutom att utfallsmått som används måste möta kriterierna som läkemedelsmyndigheter sätter upp. Där kan utfallsmått behöva justeras under kliniska försökens olika stadier givet deltagarnas fenotyper, men det kan även behöva diskuteras vad som är mått på funktionell syn. Synskärpa är exempelvis i sig kanske inte ett mått på funktionell syn men kan vara en visuell funktion som är en av flera delar, vilka sammantagna behövs för att uppnå funktionell syn, det vill säga syn som går att nyttja i vardagen.

En diagnos är enligt Heon inte en avgränsad detalj, utan en helhet och en kombination av parametrar som inkluderar fenotyp med naturalförlopp och funktionella förändringar, liksom genotyp som avser strukturella förändringar. Man behöver kunna förstå både vad som förändras och vad som inte förändras över tid, därför behövs både naturalförloppsstudier och kliniska försök på nya behandlingsmetoder, vilka sammantagna bidrar till läggandet av det stora RP-pusslet.

Heon anger aldrig en siffra eller procentsats för att definiera en persons sjukdom, det är alltför vilseledande och begränsande att tala i sådana termer, givet den komplexitet och kombination av olika faktorer som enligt ovan ringar in sjukdomen och dess olika stadier.

En siffra eller procentsats betyder ingenting i sammanhanget menar Heon, eftersom variationen är så stor, även inom samma familj och för samma mutation. En och samma mutation kan or-

saka olika fenotyper hos olika individer. Det kan enligt Heon räcka med att grovt ringa in stadierna som early, moderate eller late stage of disease.

Camilla fick Luxturna

Av: Susanne Mirshahi

Camilla är en ung norsk kvinna som är en av cirka tio patienter i Norge som hittills fått den nya genterapin Luxturna. Hon berättade mycket personligt under RI-kongressen hur det var att få denna möjlighet; både innan, under och efter behandlingen. Hon och hennes bror var nummer 3 och 4 i Norge att få Luxturna, och Camilla behandlades i augusti 2021.

Hon berättade att hon alltid varit en aktiv tjej, hon gick på idrottsgymnasium och höll igång och levde ett aktivt liv där hon in i det längsta försökte ignorera sin ögonsjukdom och ville leva ett normalt liv som alla andra. När det stod klart att hon kunde vara en potentiell kandidat till att få den nya behandlingen berättade hon för vänner i sina egna sociala medier, men gick inte ut med det i media. Hon var lite rädd att bli förvandlad från vanlig människa till en "RP-människa". Till en början var det mycket oklart om myndigheterna i Norge skulle godkänna finansiering av behandlingen, men när så SMS:et kom att det var klart med finansieringen också berättade hon hur tårarna kom och vilken lättnad hon kände att hon inte skulle behöva starta insamlingar för att kunna finansiera sin egen behandling.

När allt var klart och det skulle börja förberedas för att hon skulle få sin behandling berättar hon hur hon nästan kände sig behandlad som en rockstjärna. Hon var givetvis nervös för själva operationen, men allt gick enligt plan och allt såg bra ut även vid uppföljningarna.

Det var en stark berättelse när Camilla berättade hur hon faktiskt kunde se klarare efter behandlingen, hon såg färger klarare, hon kunde gå ut och titta på natthimlen och se stjärnorna. Hon berättade om sin stora tacksamhet över att ha fått denna möjlighet till behandling, och hur den påverkat hennes framtids-tro. Nu vågar hon planera framåt igen och tro på att hon ska kunna leva sitt liv normalt, och åter våga leva ut de drömmar hon haft.

Erfarenheter av genterapi, RPE65

Av: Susanne Mirshahi

Line Kessel, ögonläkare på Rigshospitalet i Köpenhamn berättade på RI-konferensen om de erfarenheter man nu har från genterapi, och då främst vid RPE65. Många kliniska studier har genomförts eller pågår, som syftar till att ge genterapi vid en specifik genetisk variant av RP. Störst erfarenhet finns av genterapi vid retinal dystrofi relaterat till RPE65-genen. Denna behandling finns sedan några år som godkänt läkemedel både i USA och Europa, och säljs under namnet Luxturna.

Generellt så kan en genterapi fungera på olika sätt; den kan syfta till att ersätta en defekt gen med en frisk, den kan inaktivera den defekta delen eller så kan den modifiera den defekta genen.

Utvecklingen från de första kliniska försöken fram till en godkänd behandling har varit lång och svår. De första genterapiförsöken genomfördes i laboratorium 1972, de första djurförsöken 1994 och 1997 identifierades RPE65-genen som man alltså nu har en genterapi riktad mot. För att vara lämplig kandidat till att få den nu godkända behandlingen Luxturna måste det finnas mutationer i båda kopior av RPE65-genen och man måste ha ett visst mått av kvarvarande synfunktion. Behandlingen kan inte ge några nya celler, utan endast förbättra funktionen hos kvarstående synceller. Luxturna ges som en injektion under narkos. Det är ett operativt ingrepp där först glaskroppen lyfts och därefter ges injektionen under näthinna. För att undvika immunreaktioner efter behandlingen ges sedan kortison under några veckor.

Line Kessel berättade sedan om hur

patienter som fått Luxturna upplevt behandlingen. RPE65 är en form av RP som gör att det krävs extremt mycket ljus för att kunna se. Många har berättat att förmågan att se vid lägre ljusstyrka är en av de största vinsterna med behandlingen. Synfältet förbättras för en del, medan påverkan på synskärpan för de flesta inte är så stor. Några citat från behandlade patienter: "Nu kan jag se månens form", "Nu kan jag se stjärnorna", "Nu kan jag gå ut och handla själv", "Mamma, ditt hår har flera färger" och "Nu måste jag inte längre ha strålkastare hemma".

Det man lärt sig så här långt är att behandlingen verkar vara säker att ge, det har inte förekommit särskilt mycket biverkningar, och få allvarliga sådana. Främst har det handlat om lokala reaktioner. Immunreaktioner kan man motverka med kortison. Katarakt har utlösts hos cirka 10 procent av de behandlade. Många undrar förstås hur länge effekten kommer att sitta i. Man tror och hoppas att den kvarstår under cellernas livstid, men man vet inte detta säkert ännu, utan det är en sak som återstår att utvärdera.

Retina International – vad är det?

Av: Caisa Ramshage

1978 så hade de första RP-föreningarna i världen lyckats hitta varandra - det var den finska RP-föreningen och den förening som nu heter Fighting Blindness i USA som först fick tag på varandra. Senare lyckades de hitta några till och tyckte det var en bra idé att bilda en internationell paraplyorganisation för att kunna utbyta erfarenheter med varandra och lättare få kontakt med forskare runt om i världen.

Det här var innan internet blev var mans egendom. Internationella telefonsamtal var mycket dyra och så även flygbiljetter. Trots alla dessa utmaningar lyckades man skapa en gemensam förening och med tiden så arrangerades återkommande internationella konferenser med två års mellanrum där de främsta forskarna inom näthinne-degenerationer bjöds in för att dels lära oss retinitiker om vad som händer inom forskningen, dels informera varandra om vad de hade kommit fram till sedan sist.

Idag är Retina International (RI) en paraplyorganisation med 43 medlemsföreningar från vitt skilda länder som till exempel Chile, Taiwan, Australien, Bulgarien och Sverige. Syftet är fortfarande detsamma, hjälpa forskningen framåt och hjälpa föreningarna att informera medlemmarna om forskning. Det som tillkommit är att RI numera har anställda och därmed kan bidra mer med lobbyverksamhet både på FN-nivå och EU-nivå. Vi tillhör gruppen ovanliga sjukdomar och det finns inte lika stort intresse hos läkemedelsindustrin av att ta fram läkemedel till en liten patientgrupp som till en stor grupp som till exempel patienter med högt blodtryck eller hjärtsjukdomar.

Mycket arbete har lagts ner för att göra det enklare för läkemedelsföretag att

arbeta med ovanliga sjukdomar. På samma sätt arbetar man nu med lobbyning för att de mediciner som tas fram ska komma retinitiker till del. Det kan vara lätt för myndigheter i ett land eller försäkringsbolag att "råka glömma" att se till att även en liten patientgrupp får tillgång till de mediciner och behandlingar som finns. Som grupp på nationell nivå är vi retinitiker ganska få, men tittar man på samtliga personer som har ovanliga sjukdomar på EU-nivå så utgör vi plötsligt en stor grupp.

Utöver detta lobbyarbete så fortsätter RI ge oss som förening stöd med vilken typ av forskning som är mest intressant att informera våra medlemmar om. För cirka tjugo år sedan var det inte så mycket forskning som pågick, men numera känns det som en ständig vårflod av artiklar om ärftliga näthinnesjukdomar som publiceras, och det är väldigt tacksamt att kunna luta sig mot RI:s personal som har kompetensen att sälla bland alla dessa.

Till sist har vi de fysiska konferenserna som fortfarande arrangeras vartannat år där vi har möjlighet att prata direkt med forskare, men även, och kanske det viktigaste av allt, att kunna utbyta erfarenheter med andra RP-föreningar.

Bättre effektmått i RP-studier

Av: Caisa Ramshage

Innan man startar ett kliniskt försök så bestämmer man sig för vad som ska anses vara ett bra slutresultat, och vilka effektmått eller effektvariabler man ska använda för att mäta detta (i vetenskaplig litteratur på engelska används begreppet endpoints).

Det kan till exempel vara att:

- synfältet inte ska försämras för minst 90% av deltagarna i studien
- synfältet ska öka med minst 5 grader för 80% av deltagarna
- synskärpan ska förbättras så att 75% av deltagarna ska kunna läsa två rader till på en syntavla

För ett par choroideremi-studier har detta beslut ställt till problem.

På Retina Internationals konferens på Island berättade doktor Robert Koenekoop om de senaste resultaten från försök inom choroideremi. Detta är en sjukdom som påverkar tre lager i näthinnan, det är fotoreceptorerna, åderhinnan och pigmentepitelcellerna. Typiskt sjukdomsförlopp är att man är nattblind i barndomen och sedan utvecklar tunnelseende, men man blir vanligen inte blind förrän i 70-80-årsåldern. Det långsamma förloppet är givetvis positivt för de retinitiker som har just denna variant, men för forskarna är det svårt när en sjukdom går långsamt eftersom det då blir svårt att påvisa positivt resultat av behandlingen.

Biogen har genomfört en studie, kallad STAR-studien, på flera olika center för choroideremi. Tyvärr nådde inte resultatet i fas III de uppsatta effektmålen, men flera deltagare i studien rapporterade ändå positiva resultat. Tyvärr så ansåg företaget Biogen att studien fallerade utan att diskutera det med de involverade centren. Man har heller inte publicerat data från studien. Inte heller studien AGCT-501 för könsbunden RP, som visat en del positiva resultat,

nådde uppsatta effektmål.

Vad gör man nu? Ja, dels måste man ta fram bättre, mer anpassade, effektvariabler att mäta. Synskärpan är kanske inte alltid det bästa måttet när det gäller retinitiker. Forskaren David Birch vid University of California kommer att genomföra en naturalförloppsstudie som sträcker sig över 24 månader, där man kontrollerar synfält, autofluoresens och synskärpa hos manliga deltagare mellan 14 och 70 år. Naturalförloppsstudien görs för att se hur synen försämrats hos retinitiker som inte får någon behandling och resultatet från studien kan användas som grund för att besluta om rimliga effektmått. Om det i naturalförloppsstudien visar sig att deltagarna normalt sett förlorar 3 grader synfält per år, så kanske det är ett rimligt effektmått att snittet för deltagarna som får behandling är synfältsförsämring på högst 0,5 grader under ett år.

Slutkommentaren från Robert Koenekoop var: Vi ger inte upp! Vi behöver bättre effektmått (endpoints)!

Stamceller och näthinnesjukdomar

Av: Caisa Ramshage

En del av föreläsningarna på RI handlade om behandlingar för åldersrelaterad makuladegeneration (AMD). Även om det är en annan sjukdom än RP så finns det stora likheter då båda handlar om att näthinnan degenererar. Det man kommer fram till när man forskar om behandlingar för AMD kommer att vara till god hjälp även när man försöker hitta behandlingar för olika former av RP.

Ett av spåren är att använda stamceller. Doktor Kapil Bharti leder ett kliniskt försök där man ska använda makula-patienters egna celler för att göra stamceller av, så kallade inducerade pluripotenta stamceller (IPS). Vid makuladegeneration är det pigmentepitelcellerna som dör först. Dessa celler ser ut som huvuden med hår som står rakt upp och de är en slags serviceceller i näthinnan som sköter om syncellerna (tapparna och stavarna). När pigmentepitelcellerna dör medför det att syncellerna med tiden också dör. Planen är att man tar celler från patienten, bakar dem till stamceller och sedan tvingar man dem att bli pigmentepitelceller. Cellerna odlas på en väv som kan brytas ner i kroppen. När man fått ihop tillräckligt många celler transplanterar man hela väven med pigmentepitelceller in i näthinnan på en del som heter Bruchsmembran. På så sätt hoppas man kunna rädda tapparna och stavarna genom att de får nya pigmentepitelceller som servar dem. Men det är en lång process från det att man tar blod från patienten och programmerar om dem till stamceller. Sedan tar det 164 dagar att odla en tillräcklig mängd med pigmentepitelceller och det är viktigt att cellerna blir just pigmentepitelceller, det måste vara minst 99,5% av dem. En annan svårighet är att de måste

vara tillräckligt mogna, och det är något som man numera använder artificiell intelligens för att analysera vilka som är redo för transplantation. Man söker också efter felaktiga celler och när sådana hittas så tar man bort dem med en laserstråle. Som i alla kliniska försök så har man genomfört test på djur, först på råttor där man kunde konstatera att väven försvann på tio veckor och sedan har man testat på gris för att se att operationsmetoden fungerar. Man har behandlat 12 patienter än så länge i detta fas I/II försök. Fördelen med att använda IPS-celler som tas från patienten själv är att risken för avstötning minskar.

AMD är vanligast hos äldre patienter, de över 65 år, och att slippa använda immunnedsättande medicin är därför viktigt. Samtidigt är detta en långsam och arbetskrävande metod. Idag tar det cirka sex månader att producera celler. Därför arbetar man mycket med att automatisera processen så mycket som det är möjligt. För att den här behandlingen ska kunna fungera så krävs det att man har fungerande synceller kvar i näthinnan. Vi passade på att fråga om varför man inte odlar fram tappor och stavar också, eftersom det skulle vara till stor hjälp för oss med RP, men de är tydligen mycket mer komplexa celler än vad pigmentepitelceller är.

Ung på RP-konferens

Av: Hannes Thorslund

Mitt namn är Hannes Thorslund och jag är 20 år. För tre år sedan fick jag diagnosen CHM*, något som kom som en chock för mig. Jag var medveten om att jag hade dåligt mörkerseende men jag visste inte vad det berodde på. I år fick jag genom RP-föreningen möjlighet att delta i Retina International Youth konferens i Reykjavik.

Konferensen vände sig framför allt till personer med RP i åldrarna 18-32 år, men det var även en del äldre med. Totalt var vi cirka 20 personer från hela världen som deltog, varav vi var två från Sverige. Det kändes nervöst att åka iväg själv men det var ett val jag gjorde då det kändes som om detta skulle göra att jag "tvingades" att ta mer initiativ och gå utanför min bekvämlighetszon. Det som lockade mig med resan var att träffa andra unga i samma situation som mig. Detta blev första gången som jag träffade någon annan med grava synfel. Ungdomsdelen pågick under ungefär två dygn och innebar många olika former av aktiviteter. Mest givande var en föreläsning där några av ledarna berättade om sina karriärer och hur deras synfel påverkat valen som de gjort, samt hur de bearbetat olika motgångar. Detta gav mig hopp om framtiden. Under ett av passen diskuterade och bestämde vi vad ungdomsdelen av Retina International ska ha för visioner och mål. Mötet på Island var den första konferensen med en separat del för ungdomar. Det var därför som vi fick möjlighet att vara med och utforma gruppens framtida arbete. Vi fick också ta del av aktuell forskning om genterapi samt varför det är viktigt att gentesta sig. Dock var det stundtals lite svårt

att hänga med i alla engelska vetenskapliga begrepp. Det tillfället kom också att handla om mötet med vården och hur olika det kan se ut beroende på vilken läkare man möter och vilket land man bor i. Den föreläsaren tryckte mycket på att man måste stå på sig. Den roligaste sociala aktiviteten vi gjorde hette Amazing race. Vi delades in i grupper och sedan fick vi tillsammans ta oss runt i Reykjavik och lösa olika mer eller mindre tokiga uppgifter. För mig personligen var det skönt att se att personer som var helt beroende av sin vita käpp kunde hänga med på en sådan här uppgift och ha kul. Att få en sådan här diagnos är skrämmande och svårt att greppa, speciellt när man inte har några andra synskadade runt sig. Resan blev en slags reality check på hur det kommer att bli för mig framöver. Det kändes jobbigt men gav också en framtidstro när jag såg att ett synhandikapp inte behöver hindra så mycket som jag trodde. Nästa konferens blir om två år på Irland. Vore kul om vi var fler ungdomar från Sverige som kommer iväg på den.

(Red. anm: * CHM kallas också för choroïderemi, en variant av RP där mutationen som orsakar synfelet sitter i CHM-genen.)

Retina Youth på Island

Av: Oliver Eriksson, Gagnef

Resan startade en oro över att stå i kö på Arlanda. På nyheterna hade de under hela veckan varnat för långa köer inför säkerhetskontrollen så jag var på plats tidigt. Men som tur var flöt allt på bra och jag var igenom allt på 20 minuter. Jag fick många timmar att gå och handla i taxfree och äta något gott innan flyget till Island.

När planet landade kändes allt överkligt, landskapet och miljön var helt annorlunda. Det var som ett månlandskap med lavafält som var helt kala. Buss-turen mot Reykjavik tog cirka 45 minuter genom det fantastiska landskapet. Väl framme i Reykjavik möttes jag av en stad som kändes väldigt internationell.

Under två dagar var det ungdomskonferens. Det var ungdomar mellan 18-35 år från hela världen. Det var så roligt och intressant att träffa andra ungdomar med liknade synproblem som mig själv. Jag har tidigare aldrig träffat någon i min egen ålder att prata om detta med. Så för mig personligen var det väldigt givande att känna gemenskap med hela gruppen av ungdomar.

Under de två dagarna hann vi med mycket, både lära känna varandra, ha erfarenhetsutbyte och träffa forskare. Vi startade varje morgon med yoga. Sedan arbetade och pratade vi om framtiden för oss med RP. Ledarna för konferensen berättade vad de hade för yrken och vi diskuterade vad vi som synskadade kan arbeta med. Något vi arbetade fram tillsammans var en definition av vår synproblematik. Ett stort

fokus på konferensen var möjligheter till behandling och framtidens forskning.

Efter ungdomskonferensen var det tre dagar med "Retina International World Congress". Det var en mäktig invigning av kongressen av Islands president. Han var väldigt underhållande och roligt att lyssna på. Islands bästa komiker Ari Eldjarn höll sedan i underhållningen med en fantastiskt rolig show. Det var även musikunderhållning och information om kongressen. Sedan följde dagar fyllda med intressanta föreläsningar och spännande forskning om framtida behandlingar. Mycket handlade om genforskning och vikten av genetisk kartläggning. Forskare lyfte fram utvecklingen inom genteknik och bioteknik. Föreläsarna hade en positiv framtidstro om forskning för oss med RP. Kongressen framhöll vår tids möjligheter att ställa en diagnos utifrån en genetik.

Dagarna på Island var fantastiska och har gett mig mer erfarenhet och kunskap kring min ögonsjukdom. Jag har fått träffat andra ungdomar och lärt mig nya saker som kan hjälpa mig i framtiden. Ett minne för livet.

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

Returadress:

Svenska RP-föreningen
Gotlandsgatan 44, 4 tr
116 65 STOCKHOLM

PÅ GÅNG

RP-föreningens höstdagar

11-13 november 2022 är alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade välkomna till föreningens höstdagar på Sundsgården i Helsingborg. Anmälan senast 7 oktober på hemsidan www.retina-sweden.se. Program och mer information finns inne i tidningen.

RP-grupp Väst

Olika syn på läsning

RP-grupp Väst bjuder in till en kväll om läsning och synen på läsning i mitten av oktober. Träffen kommer att handla om vårt förhållande till läsning och hur läsning kan se ut på olika sätt och som gäst har vi Anna Lundh, docent vid Bibliotekshögskolan, Högskolan i Borås. Hon har under många år forskat om hur personer med synnedsättning ser på sin läsning. Anna diskuterar det hon kallar lyssnande läsning, det vill säga läsning med öronen, och jämför med läsning med ögonen. Vad finns för skillnader och likheter mellan olika sätt att läsa och är det betydelsefullt att vi förstår hur olika läspraktiker kan se ut? Vi bjuder in till ett samtal om detta och om hur vi själva ser på läsning. Tid för lästips kommer också att ges.

Vi återkommer på hemsidan om exakt datum och plats för arrangemanget. För frågor, hör av er till Susanne eller Karl-Fredrik. susanne@retina-sweden.se eller karl-fredrik@retina-sweden.se.