



Retinanytt 2023:1

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

mars-maj

Vad är ett öga?

Jag är en samhällsvetare. Som sådan kan jag villigt erkänna att jag ofta har stora utmaningar att förstå den medicinska forskning som vi skriver om här i Retinanytt och som forskarna presenterar på konferenser och i artiklar. Vissa forskare är förstås mer pedagogiska än andra men den medicinska vetenskapens språk är onekligen en utmaning.

Jag blev rekommenderad att läsa Paul M Nurses lilla bok "Vad är liv?". Nurse är Nobelpristagare i medicin. Själv skulle jag inte aktivt söka mig till böcker skrivna av en biolog, men jag gjorde ett undantag och jag blev rikligt belönad. Nurse går till grunden med vad ett liv är och använder biologin och kemin till att förstå det. Språket är dessutom rakt och relativt okomplicerat när han går igenom de fem begreppen "Cellen", "Genen", "Evolution genom naturligt urval", "Liv som kemi" och "Liv som information". Det kan låta torrt och tråkigt, men Nurse kan verkligen levandegöra vad ett liv är. Och han undviker att hänge sig åt den klassiska föreställningen om biologer som obrydda om stora tankar och storslagna teorier, och det är väl en orsak till att jag, som samhällsvetare, har svårt för biologin, då jag gärna vill se samband och att pro-

cesser sätts in i bredare sammanhang. Men Nurse erkänner öppet att biologiskt liv utgörs av överbyggande tankar och idéer, som exempelvis just de fem begrepp han går igenom i boken. Och han konstaterar den för vissa reduktionistiska biologer utmanande tanken att du och jag inte är isolerade enheter utan en stor koloni stadd i ständig förändring.

Och kanske är det just den tanken som slår mig som viktig att inte glömma bort när vi läser om ny forskning om ärftliga näthinne degenerationer, det vill säga att även om den enskilda artikeln kanske handlar om en specifik gen eller en specifik mutation, så utgör den lilla byggstenen en liten del av helheten, som är vårt öga och vår syn.

Och Nurse breddar perspektivet ännu

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 2023:1

mars-maj

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Gillar du att prata i telefon – vi har uppdraget för dig!
- 4 Vårdagarna 2023 – program och anmälan
- 6 Framtidens genterapier
- Bilaga Verksamhetsberättelse
- 7 Genterapi och inflammation
- 8 Genterapier för näthinnan
- 10 Tack för alla bidrag till forskningen
- 10 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.

mer och skriver om nya möjligheter till genterapibehandlingar för en rad ärftliga sjukdomar och syndrom, men varnar också för risken att begränsa sikten för mycket. Vi vet fortfarande väldigt lite om genterapiers effekter på andra organ eller olika typer av biverkningar. Så vi bör bejubla de framsteg som gjorts och gratulera de sjukdomar som kan mildras med nya forskningsrön, men vi får aldrig tappa tanken om bredare konsekvenser, såväl etiskt som politiskt och mänskligt. Och vi får heller inte glömma att mycket av de forskningsgenombrott vi sett de senaste åren bygger på grundforskning som gjorts för decennier sedan, inom områden som man då inte tänkte kunde få tillämpning inom exempelvis ögonforskning.

Så avslutningsvis, till rubrikens fråga, vad är ett öga? Den kan jag garantera inte svara på, men jag vet att allt det vi skriver om i Retinanytt är delar av en helhet som är ögat och försök att förstå och kanske i förlängningen behandla dess defekter. Och jag vet att detta är oerhört komplexa processer och att det är svårt att navigera i terrängen som forskning och ny kunskap på detta område utgör, men kan vi förstå hur det lilla hänger samman med det stora, tror jag också det blir enklare för oss att hålla kursen stadig i riktning mot ökad kunskap som berikar oss som lever med RP. Och det är något vi hoppas att Retinanytt kan bidra med till er läsare.

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

Gillar du att prata i telefon – vi har uppdraget för dig!

Vi söker en eller flera engagerade medlemmar som vill ta ett uppdrag för föreningen som handlar om medlemsvård.

Uppdraget innefattar att ringa till alla våra medlemmar i syfte att dels uppdatera kontaktuppgifterna i vårt medlemsregister, dels samla in synpunkter om vad man önskar få ut av sitt medlemskap i föreningen. Kanske kan vi hitta medlemmar som vill engagera sig på olika sätt i föreningen, eller har konkreta idéer vad vi borde satsa på eller hur vi kan få fler medlemmar. Vi har cirka 600 medlemmar, och planen är att alla ska kontaktas någon gång under perioden april-november. Vi kommer att betala ut en ersättning per medlemskontakt.

Tycker du detta låter som ett roligt uppdrag? Skriv då ett mejl till föreningen (adm@retina-sweden.se) och berätta kort om dig själv och varför du är lämplig för detta uppdrag.

Maila oss senast 15 april och skriv Uppdrag medlemsvård i ämnet.

Vårdagarna 2023 – program och anmälan

Vi är glada över att kunna presentera RP-föreningens vårdagar med årsmöte och tillhörande program.

Hoppas vi ses!

RP-föreningen inbjuder till vårdagar på Almåsa den 21–23 april. Alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade hälsas hjärtligt välkomna. Almåsa ägs idag av Iris Förvaltning AB som arbetar för att förbättra synskadades villkor i samhället. Ett arbete som bygger på tanken om alla människors lika värde.

Det kommer att finnas möjlighet att åka en förbeställd buss till och från Almåsa. Bussen avgår från Stockholms Central till Almåsa klockan 17:00 på fredag den 21 april. På söndag den 23 april avgår bussen från Almåsa till Stockholms Central klockan 15:00.

OBS! Det finns ett begränsat antal platser till vårdagarna. Principen ”först till kvarn” gäller. Vid händelse att platserna är slut när du anmäler dig kommer du att få ett meddelande om detta!

NÄR: 21–23 april 2023

OBS! Programmet är preliminärt! Det innebär att det slutliga programmet kan komma att se annorlunda ut!

PRELIMINÄRT PROGRAM

FREDAG 21 APRIL

Ankomst och incheckning från kl. 17:00

18:00-19:30 MIDDAG

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

LÖRDAG 22 APRIL

07:30-09:00 FRUKOST

09:00-10:00 God och nära vård: En omställning av hälso- och sjukvården
– Therese Eriksson berättar

10:00-10:30 FIKA

10:30-12:00 Gruppdiskussion: Det ideella engagemanget.
Hur får vi fler att engagera sig ideellt? Vad kan vi som förening göra för att stödja och stärka engagemanget?

12:00-13:30 LUNCH

13:30-15:00 Föreningens årsmöte

15.00-15:30 FIKA
15:30-16:00 Gemensam rörelseaktivitet
16:00-17:00 Föreläsning (meddelas senare)
17:00-18:00 Egen tid
18:00-19:30 MIDDAG
19:30-21:00 Underhållning. Mingel och umgänge över lite snacks och något att dricka.

SÖNDAG 23 APRIL

07:30-09:00 FRUKOST
09:30-09:55 Henrik Rüffel berättar om med- och motgångar i arbetslivet, som retinitiker och gravt synskadad
10.00-10.30 FIKA
10:30-10.55 Leif Pehrson, tidigare ordförande i föreningen, berättar om personliga erfarenheter från arbetslivet, som retinitiker och gravt synskadad
11:00-12:00 Ögonrörelse, eye-tracking och balans. Föreläsare: Tobias Wibble, forskare och läkare vid Karolinska Institutet (Digital föreläsning)
12:00-13:30 LUNCH
13:30-14:30 Hur bedrivs genetisk diagnostik vid retinal dystrofi? Föreläsare: Karl De Geer, ST-läkare och doktorand vid Karolinska institutet berättar
14:30-15:00 Avslutande fika
15:00 Hemfärd – Buss avgår från Almåsa till Stockholms Central

Sista anmälningdag är 17 mars 2023

Kostnad medlemmar: 1600 kronor per person i dubbelrum och 2000 kronor i enkelrum

Kostnad för icke medlemmar: 3200 kronor per person i dubbelrum och 3600 kronor i enkelrum (föreningen har sökt extra fondmedel till denna aktivitet och kan därför subventionera deltagaravgiften för medlemmar).

Anmälan sker på RP-föreningens hemsida www.retinanytt.se

Betalning sker till plusgiro 62 21 08-9 eller Swish 123 125 91 83 senast 17 mars. Ange namn och "Vårdagar" i textfältet vid betalning.

För frågor vänligen kontakta Weiwei Yu; weiwei@retina-sweden.se; Therese Eriksson tfn: 073-6399017, therese@retina-sweden.se; Anders Persson tfn: 070-97 14 91 anders@retina-sweden.se

Om hjälp med anmälan behövs mejla eller ring oss.

Framtidens genterapier

Av: Eva Fihn-Thorell

Individanpassade genterapier och målstyrd läkemedelsadministrering som ska kunna bidra till att sakta ner sjukdomsförloppet eller i vissa fall till och med stoppa och vända degenerationen vid en rad näthinnesjukdomar, det är vad forskarna vid CERA i Melbourne hoppas utveckla.

I Melbourne återfinns CERA – Centre for Eye Research Australia, ett fristående forskningscenter vid Kungliga viktorianska ögon- och öronsjukhuset. Centret, som blivit ett av världens främsta inom oftalmologi, forskar kring allt från hur ett visst läkemedel ska kunna förkorta smittsamhetstiden vid konjunktivit (ögoninflammation) till hur patienter med Ushers syndrom reagerar på en eventuell läkemedelsbehandling.

Vid CERA startades 2021 en så kallad "Genetic Engineering Research Unit", alltså en avdelning specifikt fokuserad på genteknik. Avdelningen, som leds av docent Guei-Sheung Liu, har som mål att utveckla genterapier som ska kunna stoppa en rad ögonsjukdomar som leder till blindhet.

Arbetet med att utveckla genterapierna sker i två steg, dels genom genmodifiering med hjälp av den nobelprisbelönade så kallade gensaxen CRISPR, dels genom att förbättra hur dessa modifierade gener sedan injiceras i ögat. Man hoppas förbättra administreringen med hjälp av nanoteknologi. Lyckas man med båda dessa delar hoppas Liu och hans kollegor kunna bota de sjukdomsalstrande mutationerna och normalisera gensekvensen i näthinnecellerna vilket skulle kunna sakta ned förloppet vid, eller till och med bota, en rad ärftliga ögonsjukdomar.

Just nu arbetar man framförallt med att bromsa diabetesretinopati och den våta varianten av makuladegeneration genom ett försök att stoppa den onormala blodkärlstillväxten associerad med sjukdomarna. Försöken har ännu inte nått fram till kliniska studier med mänskliga deltagare men man hoppas nå dit inom 5-10 år. Typen av behandling ska då förhoppningsvis kunna modifieras för att användas även vid andra degenerativa ögonsjukdomar så som RP.

Ett av målen med forskningen som Liu och hans kollegor arbetar med är att få till smidigare och varaktigare genterapibehandlingar som inte kräver upprepade ögoninjektioner. Istället hoppas man att nanoteknologin ska kunna ta de modifierade generna in i ögat och ligga där i väntan på att aktiveras med hjälp av en slags ögondroppe som styr huruvida behandlingen är i aktiv fas eller inte, skräddarsytt utifrån patientens behov.

Artikeln i sin ursprungsform finns på <https://www.cera.org.au/next-generation-gene-therapy/>. På CERAs hemsida finns för övrigt en rad pågående forskningsprojekt beskrivna för den som vill läsa mer.

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

Verksamhetsberättelse för år 2022

Svenska RP-föreningen, org.nr 802015–2966
Gotlandsgatan 44, 4 tr.
116 65 STOCKHOLM
E-post: adm@retina-sweden.se
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 trettioandra 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. Föreningen är medlem i Retina International (RI), 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

Om RP

Retinitis Pigmentosa (RP) är namnet på 300-400 olika ärftliga sjukdomar i ögats näthinna, retina. Idag använder man ofta begreppet IRD, Inherited Retinal Degenerations, 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. Under 2021 gav svenska NT-rådet klartecken för Sveriges regioner att använda detta läkemedel (Luxturna) till patienter, enligt noggrant fastställda kriterier. Beslut om behandling ska föregås av en bedömning i en nationell multidisciplinär konferens. Under 2022 fick de två första patienterna denna behandling, båda på Ögonsjukvården Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Mölndal. Denna behandling riktar sig mot endast en av cirka 400 olika former av RP och för övriga former finns det i nuläget 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. Individer med recessiv Stargardt och s.k. tapp-stavdystrofi orsakade av mutationer i genen ABCA4 bör dock inte rekommenderas behandling med A-vitamin, då det istället eventuellt kan försämra sjukdomen. Det pågår nu ett relativt stort antal kliniska prövningar runt om i världen med olika typer av behandlingar, för olika former av RP.

Medlemsantal

RP-föreningen hade vid årets slut 639 medlemmar, dvs. i princip oförändrat jämfört med 2021 då siffran var 640. Huvuddelen av våra medlemmar är i yrkesverksam ålder. Vårt medlemsregister Prisma administreras av SRF och RP-föreningen är ansluten till detta. 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 2022 delades inte något stipendium ut.

Hedersmedlemmar

Föreningen har nu sex hedersmedlemmar, varav den senaste i ledet utsågs vid föreningens höstdagar 2022:

- 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, ögonläkare i Linköping (utsågs år 2001)**
- **Berndt Ehinger, professor emeritus, forskare, ögonläkare i Lund (utsågs år 2008)**
- **Leif Pehrson, mångårig ordförande i RP-föreningen (utsågs år 2015)**
- **Sten Andréasson, professor, ögonläkare i Lund, mångårig medlem i föreningens medicinska och vetenskapliga råd (utsågs år 2022)**

Aktiviteter under 2022

Under 2022 har återigen fysiska möten kunnat anordnas, efter att ha varit lite skakigt under ett par år pga. pandemin. Dock har föreningen fortsatt att anordna återkommande Teamsmöten med föredrag och möjlighet till diskussioner medlemmar emellan. Inget ont som inte har något gott med sig får vi nog tillstå, då denna utveckling gissningsvis hade dröjt lite längre utan pandemin.

Längre texter om några av aktiviteterna följer under listan.

31 januari, styrelsemöte, Teamsmöte

1 mars, styrelsemöte tillsammans med Niklas Mattson, ordförande SRF samt Maria Sjötang, RP-föreningens kontaktperson hos SRF, Teams

9-10 april, vårdagar med årsmöte 2022, Medlefors folkhögskola, Skellefteå

25 april, konstituerande möte, Teams

15 maj, styrelsemöte, Stockholm

29 maj, Annual General Meeting, Retina International (Caisa, Therese), Teams

8 juni, Nordiskt möte med nordiska RP-föreningar (Caisa), Reykjavik

9-11 juni, Retina International World Conference, Reykjavik

28 augusti, styrelsemöte, Stockholm

25 oktober, styrelsemöte, Teams

9-11 november, höstdagar med höstmöte, Sundsgården, Helsingborg

9-10 april, vårdagar med årsmöte 2022, Skellefteå

2022 kunde återigen vårdagarna arrangeras som en fysisk träff, denna gång på Medlefors folkhögskola i Skellefteå. Cirka 25 medlemmar deltog på dagarna, och vid själva föreläsningarna och årsmötet gavs dessutom möjlighet att delta via Teams, vilket utnyttjades av en del medlemmar.

Årsmötet förlöpte väl. Föreningens sittande ordförande Caisa Ramshage ledde mötet, och verksamhetsberättelsen för 2021 inklusive föreningens ekonomi gick igenom. Revisorernas berättelse gällande räkenskapsåret 2021 var utan anmärkning och därefter beslutade årsmötet att ge styrelsen ansvarsfrihet för räkenskapsåret 2021.

Styrelsen består efter årsmötet av Caisa Ramshage, Ängelholm, Henrik Rüffel, Nacka, Anders Persson, Tyresö, Erika Larsson, Stockholm, Therese Eriksson, Falun, Susanne Mirshahi, Kungälv, Thomas Rönnerberg, Spånga och Weiwei Yu, Stockholm. Revisorerna är Annika Lindberg och Karin Gabrielsson samt Markus Pilevik som ersättare. Valberedningen består av Göran Westerberg och Camilla Svensson. Oscar Persson avgick från styrelsen efter många års fina insatser som bland annat kassaförvaltare i föreningen. Weiwei invaldes som ny medlem i styrelsen.

Utöver årsmöte så bestod vårdagarna av flera inslag med föreläsningar. Mattias Ehn berättade om sin avhandling kring arbete och hälsa hos personer med Ushers syndrom och Fredrik Lanner berättade om ny forskning på stamceller vid ögonsjukdomar. David Rehnström från Insyn bidrog med föreläsningar om hur man som synskadad får ut mesta möjliga av sin i-phone och gav tips kring att handla på internet. Dessutom var det visning av hjälpmedel, yogaövningar samt gruppdiskussioner på olika tema, t.ex. friskvård.

9-11 november, Höstdagar 2022, Helsingborg

Även höstdagarna kunde detta år genomföras som ett mer sedvanligt fysiskt möte på folkhögskola, denna gång på Sundsgården i Helsingborg. En ganska ljummen hösthelg inleddes dagarna med middag på fredag kväll.

Ett fyrtiotal personer deltog fysiskt under helgen, och dessutom var ett antal med via Teams på föreläsningar och höstmöte.

Programmet innehöll både föreläsning och gruppdiskussion om stress och stresshantering i samband med RP, träning med praktiska övningar, musikquiz, tid för samvaro och erfarenhetsutbyte. Höjdpunkten var nog under söndagen då professor Sten Andréasson gjorde en exposé över utvecklingen inom RP-forskningen under hans år som ögonläkare. Då han nu tänker pensionera sig lämnar han även rollen i föreningens medicinska och vetenskapliga råd till Ulrika Kjellström och Lotta Gränse, båda överläkare på ögonkliniken i Lund, som båda också föreläste under söndagen. (Även Anders Kvanta kommer att ingå i rådet, men han var inte med på höstdagarna.) Sten Andréasson utnämndes också till hedersmedlem i RP-föreningen efter enhälligt beslut på höstmötet.

Övrigt

Kontakter med läkemedelsföretag

Under året har representanter från RP-föreningens styrelse haft möten med flera olika läkemedelsföretag, där vi ofta har haft en roll som patientrådgivare i samband med kliniska studier. I slutet av maj var det ett möte i Zürich med Apellis och ett flertal patientrådgivare från många olika länder. Vi var också representerade på ett liknande möte i slutet av november med Roche och även detta möte hölls i Zürich. Under året deltog vi också i ett flertal videomöten med Apellis, Jansen,

Novartis, Okustim, ProQR och Roche där vi har bidragit med vår kunskap bland annat om hur det är att leva med en näthinnesjukdom. Alla läkemedelsföretag som vi har en dialog med är väldigt intresserade av att lära sig mer om hur det är att vara synskadad från ett patientperspektiv och även vilka utmaningar det kan innebära för en person att delta i kliniska försök.

Under sommaren intervjuades ordförande Caisa Ramshage av Novartis om hur det är att ha RP och hur vi retinitiker ser på vården. En artikel skrevs av Novartis i syfte att använda för att sprida information om RP till ögonläkare. En av huvudpunkterna i artikeln är att retinitiker har rätt att få undersöka vilken gen det är som orsakar RP för att kunna komma ifråga för framtida behandlingar. Artikeln finns även länkad på föreningens hemsida.

SRF samarbete och mötesfora

Svenska RP-föreningen är en branschförening inom SRF, Synskadades riksförbund, och har ett kontinuerligt samarbete på olika plan. Vi medverkar i organisationsråd, branschföreningsträffar, olika utbildningar m.m.

Ett av vårens styrelsemöten hölls tillsammans med SRF:s ordförande Niklas Mattsson och Maria Sjötang, som är RP-föreningens kontaktperson hos SRF. Vid mötet diskuterades våra mål, hur föreningarna kan och bör samverka m.m.

I september deltog en styrelserepresentant i ett branschföreningsmöte med SRF, där bland annat medlemsvärvning och medlemsvård stod på agendan. Därutöver delades tips om hur man kan söka olika projektstöd, bidrag för ledsagning vid olika aktiviteter.

I oktober deltog en annan styrelserepresentant i DOFS, kompetensutveckling för distrikts- och branschföreningsordförande samt förbundsstyrelsen.

Vårdprogram, kvalitetsregister, nationellt arbete

Ett nationellt arbete har pågått under ett par år i syfte att definiera hur nationell högspecialiserad vård (NHV) kan se ut för ärftliga näthinnesjukdomar. Arbetet har drivits av Socialstyrelsen och en tillsatt sakkunniggrupp har tagit fram ett förslag där det beskrivs vilka delar i vårdkedjan som är aktuella för nationell högspecialiserad vård, hur många enheter denna vård bör bedrivas på samt antal av dessa som ska ge avancerad behandling (till exempel genterapi). Under våren 2022 lämnade RP-föreningen ett remissvar på förslaget om NHV, där vi ställde oss i det stora hela positiva till förslaget. Att denna vård skulle ingå i NHV skulle förmodligen leda till en kvalitetshöjning och mer jämlik vård i landet för retinitiker. Innan remissvaret skickades diskuterade vi med SRF:s jurist, som också skulle skriva remissvar från SRF, och diskuterade vår syn på förslaget. RP-föreningen och SRF hade helt och hållet samsyn i frågan. Senare under året har tyvärr Socialstyrelsen beslutat att inte gå vidare med NHV för ärftliga retinala degenerationer.

Under våren lämnade vi även in remissvar gällande en nationell riktlinje för vården av hereditära retinala sjukdomar, utskickade via den nationella kunskapsorganisationen. Även där ställde vi i oss i det stora hela positiva till innehållet, men hade vissa synpunkter där vi främst ville framhålla vikten av att vården blir jämlik oavsett var i landet man bor, vikten av ett helhetstänk i vården, vikten av god uppföljning och inte minst rätten att få en genetisk diagnos och därmed också det stora behovet av ett nationellt register för retinitiker i Sverige.

En fråga som är mycket angelägen för vår förening är frågan om ett nationellt kvalitetsregister och detta har vi tydligt framhållit i båda remissvaren ovan och även i andra relevanta sammanhang. Idag finns forskningsregister på ett par av våra universitetssjukhus, där det mest omfattande registret finns i Lund, men önskvärt vore ett gemensamt nationellt register. I nuläget, när vi ser att behandlingar börjar bli möjliga, är det synnerligen viktigt att det går att hitta potentiella patienter som kan bli lämpliga för kommande behandlingar.

Övriga samarbeten

RP-föreningen var representerade på patientriksdagen som arrangerades av Novartis i Stockholm i december där fokuset låg på vikten av tillgång till hälsodata oavsett vårdgivare. Förutom flera patientorganisationer deltog bland annat även flera högt uppsatta politiker och sjukvårdspersonal. Totalt var det drygt 200 deltagare på patientriksdagen.

Region Skåne anordnade ett möte kring vårdplaner, där RP-föreningen medverkade som en av flera patientorganisationer.

Internationellt samarbete

Retina International (RI)

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. Svenska RP-föreningens ordförande Caisa Ramshage sitter med i RI:s NEC, motsvarande interimstyrelse, på internationell nivå.

Under 2022 har styrelseledamot Therese Eriksson deltagit i Educational Hub, ett utbildningsprogram utformat för att utrusta individer med kunskaper och färdigheter för att vara effektiva förändringsagenter inom RP-området. Utbildningen, som är digital, har genomförts under två månader och gett nya insikter och erfarenheter kring oftalmologisk forskning och opinionsbildning på internationell nivå. Therese har även under 2022 varit med i en arbetsgrupp inom RI, Genetic Task Force, som framför allt diskuterat frågor kring genetisk testning och

där syftet bland annat varit att öka tillgången till tjänster för genetisk testning.

Arbetsgruppen har arbetat med regionala och universella utmaningar när det gäller processer och tillgång till genetiska tjänster, utvärdering av bästa praxis för bearbetning och tillgång till genetiska tjänster samt utformning av universella indikatorer för process och tillgång till genetiska tjänster.

Retina International World Congress

I juni 2022 var det äntligen dags för den internationella kongressen som anordnas av Retina International vartannat år. Kongressen 2020 blev inställd pga. pandemin och uppskjuten till 2022. Kongressen genomfördes i Reykjavik på Island, och Nordisk ögonläkarförening hade sin konferens samtidigt, där flera föreläsningar var samarrangemang mellan dessa konferenser.

Svenska RP-föreningens styrelse representerades vid konferensen av Caisa Ramshage och Susanne Mirshahi. Karl-Fredrik Ahlmark, som är del av Retinanytts redaktion, deltog också. I Retinanytt nummer 3 och 4 återfinns flera artiklar som sammanfattar olika föreläsningar under konferensen. Föreningen hade dessutom sökt särskilda medel för att uppmuntra ungdomar att delta, så två svenska ungdomar fick möjligheten att delta på Retina Youth-delen av konferensen. Dessa två, Oliver Eriksson och Hannes Thorslund, har även skrivit om sina upplevelser i Retinanytt. Dessutom deltog ett tiotal medlemmar från bland annat Göteborg och Örebro i konferensen.

I samband med konferensen anordnades ett nordiskt möte för de nordiska RP-föreningarna där Caisa Ramshage deltog samt CEP, Continous Educational Programme, där flera av de svenska konferensdeltagarna var med. CEP är en dag som anordnas av och för de ingående RP-föreningarna i Retina International.

Nästa Retina International konferens kommer att vara på Irland 2024, där även RI har sitt huvudkontor och anställd personal.

Nordiskt samarbete

Det finns ett upparbetat samarbete mellan de nordiska länderna och 2022 hölls det nordiska mötet i Reykjavik i juni, i anslutning till Retina International World Congress. På mötet har styrelserna erfarenhetsutbyte kring aktiviteter som är på gång i respektive förening. En annan given sak att avhandla är numera hur långt man kommit med att börja använda den genterapibehandling som finns. Både Norge och Danmark har behandlat betydligt fler patienter än Sverige (vid tidpunkten för detta möte ännu inte någon patient) och en av de norska patienterna berättade om sina erfarenheter vid konferensen. Danmark har en stor fördel där man har ett nationellt register över alla retinitiker inkl. genetiska diagnoser, vilket underlättar när man ska hitta potentiella patienter för nya behandlingar.

Lokal verksamhet

Den lokala verksamheten sker i regel i de lokala grupperna RP-grupp Örebro,

RP-grupp Väst, Skånegruppen samt Stockholmsgruppen. Av olika skäl, bland annat pandemin, har dessvärre de lokala aktiviteterna gått lite på sparlåga senaste åren.

Dock har några lokala aktiviteter genomförts.

Stockholmsgruppen anordnade en träff 25 maj, där ett tiotal medlemmar hörsammade inbjudan och träffades för trevlig samvaro och erfarenhetsutbyte. Stockholmsgruppen har också erbjudit gemensamma resor till både vår- och höstdagarna, med flyg respektive tåg.

I RP-grupp Väst anordnades två lokala träffar under året. I augusti var det båt-färd ut i Göteborgs skärgård, med underhållning och på menyn stod räkor med lämpliga tillbehör. Närmare tjugo medlemmar deltog och njöt av en fin sensommarkväll i skärgården. I oktober anordnades en träff med tema Olika syn på läsning. En forskare från Bibliotekshögskolan som skrivit en vetenskaplig artikel på temat berättade om vad som skiljer olika sätt att läsa (med öron, ögon eller taktilt) och det blev även tillfälle till personliga reflektioner och tips kring läsande. Ett tiotal medlemmar deltog i träffen.

Digitala träffar, nyhetsbrev och mailutskick

Under året har 14 digitala träffar anordnats på tisdagskvällarna, där medlemmar kunnat delta via Teams eller telefon. Ungefär vartannat tillfälle har haft ett tema och letts av någon eller några ur föreningen, eller så har extern föreläsare bjudits in. Varannan tisdag har varit utan tema, men öppet för de medlemmar som ändå vill vara med på ett möte och prata om det som känns aktuellt för tillfället. Exempel på teman under året: Färdtjänsten, SRF To Go (SRF:s resetjänst), Synskadade konstnärer, examensarbete om Stargardts, appen Be my eyes, hantering av e-post, den vita käppen, anhörigkväll och musikquiz. Ett mycket blandat utbud alltså, och kvällarna har vanligen lockat 5-10 medlemmar att delta.

De digitala träffarna har annonserats på hemsidan, och inför varje digital träff med tema har dessutom mailutskick till alla medlemmar gjorts.

Retinanytt

Retinanytt, som är föreningens medlemstidning, har under året utkommit med fyra nummer. Det är lika många nummer som förra året. Upplagan är på drygt 500 exemplar i svartskrift och cirka 150 på CD. Upplagan i svartskrift har minskat med ett tjugotal under året på grund av att fler övergår till att läsa digitalt. 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, Karl-Fredrik Ahlmark och Susanne Mirshahi. Caisa har ansvarat för två nummer och Karl-Fredrik och Susanne för ett nummer vardera. Information har under året gått ut där medlemmar uppmuntrats att läsa tidningen digitalt, och ett antal har anmält att de nu endast önskar tidningen i digital form.

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. Under 2021 gjordes ett större arbete med att modernisera sidan och även göra den mer tillgänglig via telefon och surfplatta, och ytterligare förbättringar har gjorts under 2022. 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 kansli- och administrativa arbetsuppgifter fördelats ut inom styrelsen, som arbetar ideellt. Bokföring och posthantering har köpts in på konsultbasis. Styrelsen prioriterar medlemskontakterna, vilka sköts främst via epost, men även kontakter via föreningens Facebooksida eller via telefonkontakt direkt till styrelsemedlemmarna. Föreningens telefon avvecklades 2021, då få kontakter sköttes den vägen och det inte längre var värt kostnaden. Telefonnummer till föreningens funktionärer finns på hemsidan för de medlemmar som helst önskar kontakt via telefon.

Från och med sommaren 2022 delar föreningen sin kontorslokal med ett företag, vilket gör att hyreskostnaden inte blir lika hög för föreningen.

Föreningens ekonomi

Året 2022 såg lite mer ut som ett vanligt år ekonomiskt sett för föreningen, efter två pandemiår 2020-2021. Aktiviteterna har återgått till det normala, med års- och höstmöten som fysiska möten med god uppslutning. Dessutom har föreningen varit representerad vid Retina International World Congress i Reykjavik; en konferens som skulle arrangerats 2020, men blev uppskjuten pga. pandemin. Liksom samhället i stort har föreningen märkt av generellt ökade kostnader, som beror på inflation och ett osäkert omvärldsläge. Hyran har höjts för den kontorslokal som föreningen hyr i Stockholm. Effekten av hyresökningen har dock dämpats av att föreningen i sin tur hyr ut kontorslokalen till ett mindre företag, som alltså delar hyran med föreningen. Pga. det allmänt ökade kostnadsläget beslutades under året att inför 2023 höja medlemsavgiften från 275 kronor till 300 kronor.

En stor utgift under året var Retina International konferensen på Island, års- och höstmöten hölls båda på folkhögskolor och pga. att vi då kan söka bidrag från SPSM medförde dessa arrangemang netto inte några större kostnader för föreningen.

Årets verksamhet resulterade i ett underskott på 64 564 kronor. I övrigt följer ekonomin en övergripande plan. Vi fortsätter att utveckla våra samarbeten med bidragsgivare och har sett att vår huvudsakliga målgrupp, personer i arbetsför ålder med synnedsättningar, ofta matchar stiftelsers och bidragsgivares syften mycket bra.

De totala intäkterna under året uppgick till 347 825 kronor, en ökning med 20% jämfört med 2021. Ökningen kommer främst från ökade bidrag till års- och höstmöten samt hyresintäkter från det företag som numera delar kontorslokal med föreningen. Föreningen har fortsatt att erhålla administrativt bidrag från SRF på samma nivå som 2021, dvs. 100 000 kronor. Svenska RP-föreningen är den största branschföreningen som är ansluten till Synskadades Riksförbund. Kostnaderna ökade med 62% till 412 389 kronor. Ökningen beror på flera faktorer. Några stora potter är RI-konferensen på Island samt ökade utgifter vid års- och höstmöte. Dessutom har vi fått höjda avgifter för medlemskap i både RI och SRF. Hyreskostnaden är högre, men även den är delvis täckt av intäkter från vår hyresgäst. Läs mer om föreningens ekonomi i nedanstående resultat- och balansräkning.

Föreningens forskningsfond

Föreningen bidrar kontinuerligt till forskningen, dels via Ögonfonden (Synfrämjandets forskningsfond), dels genom föreningens stipendier till forskning om RP och relaterade ögonsjukdomar. På Ögonfondens hemsida www.ogonfonden.se finns information om olika forskningsprojekt som erhållit anslag. Under 2022 gjordes ingen överföring till Ögonfonden, men vi planerar för detta 2023. 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 2022 erhållit gåvor om sammanlagt 35 954 kronor. Sammantaget uppgick behållningen i forskningsfonden till 514 005 kronor vid årets slut.

Forskningsfondens tillgångar fördelar sig så här:

	Behållning 2022	Behållning 2021
Nordea, Plusgiro	346 557	309 002
Nordea, Aktielikvidkonto	134 763	134 763
RP-föreningen, fordran	32 685	35 240
Summa	514 005	479 005

RP-föreningen 2022

Resultaträkning

INTÄKTER	2022	2021
Medlemsavgifter	167 825	168 150
Administrativt stöd - SRF	100 000	100 000
Materialförsäljning	1 300	2 520
Års- höstmöten	63 700	19 500
Bidrag från KMA/DBV	0	0
Övriga bidrag från SRF	0	0
Hysesintäkter	15 000	0
Summa intäkter	347 825	290 170

KOSTNADER	2022	2021
Års- och höstmöten	83 049	26 824
Lokala träffar	8 527	5 946
Styrelse/AU-möten	4 121	0
Stipendier	0	0
Konferens RI	44 014	0
Medlemsavg RI	34 653	30 937
Medlemsavg SRF	36 510	31 500
Övriga resor och konferenser	1 200	800
Projekt	0	0
Personal (konsult)	45 250	33 188
Lokalhyra	53 000	36 400
Kontorsmaterial	0	0
Telefon	0	1 892
Internet/hemsida	16 024	4 467
Porto	-320	80
Övrig administration	1 874	1 653
Retinanytt	81 036	78 144
Övrig information	0	0
Bank- och Plusgiro	3 450	3 514
Övriga kostnader	0	0
Summa kostnader	412 389	255 187

RP-föreningen 2022

Balansräkning

TILLGÅNGAR	2022	2021
Kassa/kontant	0	0
Nordea Plusgiro	284 921	355 658
Nordea, Företagsparkonto	96 065	95 930
Diverse fordringar	0	15 400
Övriga tillgångar	0	0
Summa tillgångar	380 986	466 998

SKULDER/EGET KAPITAL	2022	2021
Skuld till Forskningsfonden	32 685	35 240
Skuld till Stockholmsgruppen	22 671	54 092
Reserv Ungdomsverksamhet	0	21 640
Övriga upplupna kostnader	60 380	0
Övriga skulder	63 001	88 312
Balanserat resultat	266 813	231 829
Årets resultat	-64 564	34 983
Summa skulder och eget kapital	380 986	466 998

Revisionsberättelse

Vi har granskat Svenska RP-föreningens räkenskaper för perioden 2022-01-01 – 2022-12-31 och funnit att de är i god ordning. Intäkter och kostnader för perioden har stickprovvis granskats mot verifikationer samt rimlighetsbedömts jämfört med budget 2022. Tillgångar och skulder per 2022-12-31 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 i februari 2023

Annika Lindberg

Karin Gabrielsson

Styrelse, revisorer och valberedning

Styrelsen fick vid det konstituerande mötet 25 april 2022 följande sammanläggning:

Ordförande: Caisa Ramshage, 1 år omval 2023
Kassaförvaltare: Henrik Rüffel, 2 år omval 2024
Vice ordförande: Susanne Mirshahi, 2 år omval 2023
Ledamot: Erika Larsson, 2 år, omval 2023
Ledamot: Anders Persson, 2 år, omval 2024
Ledamot: Therese Eriksson, 2 år, omval 2024
Ledamot: Weiwei Yu, 1 år, omval 2023
Ersättare: Thomas Rönnerberg, 1 år, omval 2023
Ersättare: Johnny Ekström, 1 år, omval 2023

Revisorer:

Revisor: Annika Lindberg, 2024
Revisor: Karin Gabrielsson, 2023
Ersättare: Marcus Pilevik, 2023

Valberedning:

Sammanläggande: Göran Westerberg
Ledamot: Camilla Svensson

Styrelsens arbete

Styrelsen har under året haft fyra protokollförda sammanträden, varav två via Teams och två på plats i Stockholm. Dessutom har styrelsen haft ett möte med SRF-ordförande och kontaktperson för RP-föreningen samt ett konstituerande möte, båda via Teams.

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 och andra 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 2023
På styrelsens uppdrag

Caisa Ramshage och Susanne Mirshahi

Genterapi och inflammation

Av: Susanne Mirshahi

En artikel i den amerikanska tidskriften *Ophthalmology* tar upp ett möjligt problem med genterapi; att vissa patienter som behandlats med genterapi mot retinala dystrofier har drabbats av inflammationer.

Artikeln är skriven av bland annat Line Kessel, ögonläkare i Danmark, och studien omfattar personer i Danmark som fått genterapin Luxturna, totalt 12 patienter (23 ögon). Då detta är en ny behandling är man givetvis mycket observant på de biverkningar som kan uppstå, och studien syftar till att förstå mekanismen bakom biverkningen inflammation och hur man kan undvika eller minska risken för att få det. Om man kan förstå mekanismen bakom en biverkning, eller samverkande faktorer, finns också större möjlighet att undvika den genom olika åtgärder eller genom att selektera patienterna som är aktuella för behandling ännu bättre.

Av de totalt 23 behandlade ögonen drabbades 9 av inflammation i glaskroppen och 4 ögon fick inflammation i olika delar av näthinnan. Inflammationen uppkom trots att alla patienter fått inflammationsprofylax, eftersom inflammation är en känd biverkning som man vill undvika. Efter ingreppet görs till exempel en procedur där man försöker suga ut eventuella rester av virusvektorn från utrymmet kring glaskroppen.

Inga tydliga samband kunde ses mellan inflammation och olika patientkarakteristika, förutom att de som fick inflammation hade något högre BMI. Dock är sambandet relativt osäkert på grund av det låga antalet personer i studien. Om ett öga blev inflammerat var det större risk att även det andra blev det.

Inflammationen behandlades med immunvägshämmande läkemedel och i snitt tog det nästan 3 månader innan inflammationen lagt sig helt. Man kunde dock inte se något samband mellan biverkningen inflammation och påverkan på effekten av synfunktionen. Endast i ett av fallen ledde inflammationen till senare atrofi av retinala pigmentepitelet. Men då studien omfattar relativt få personer är det svårt att säga något säkert om hur stor risken för atrofi är, varför det är av yttersta vikt att observera alla tecken på inflammation och behandla dessa tidigt. Utifrån kunskapen kan även profylaktisk antiinflammatorisk medicinering justeras för att undvika inflammation i möjligaste mån. Likaså försöker man anpassa den kirurgiska tekniken, så att så lite restmaterial från virusvektorn som möjligt ska stanna kvar i glaskroppen, vilket förmodas öka risken för inflammation.

Genterapier för näthinnan

Av: Caisa Ramshage

Det var ett stort genombrott när hunden Lancelot behandlades med genterapi för sin näthinnesjukdom och behandlingen lyckades. Sedan dess har det hänt en del inom genterapier för ärftliga näthinnesjukdomar och i höstas behandlades den första svenska retinitikern med genterapi för RPE65, och forskning pågår för att kunna behandla fler genetiska varianter.

Ögat är lyckligtvis ett väldigt lämpligt område för genterapier. Ögat är lätt att komma åt både för behandling och uppföljning. Det är ett litet organ, vilket betyder att det behövs en liten dos medicin och ögat är tydligt avskilt från resten av kroppen med en blod-näthinnebarrjär, och dessutom kan man behandla det ena ögat och låta det andra ögat fungera som kontroll för att bedöma om behandlingen har lyckats. Det finns dock utmaningar också, såsom ögoninflammation och immunologiska reaktioner, infektion via virusvektorn och oönskade genförändringar som kommer med genterapin. Dessa utmaningar hänger samman med hur behandlingen är utformad; om man använder sig av virusvektor eller inte, hur man får in behandlingen i ögat, om läkemedlet injiceras över eller under näthinnan, hur stor dos som ges med mera. De här problemen kan göra att behandlingen misslyckas och det kan också göra att retinitikern förlorar syn.

Det pågår studier kring genterapi för flera olika ärftliga näthinnesjukdomar som Lebers kongenitala amauros, könsbunden RP, choroideremi, könsbunden retinoschis, Stargardts och Ushers syndrom, men det kan också användas för sjukdomar i andra delar av ögat än näthinnan.

Även om det har gjorts stora framsteg inom genterapiområdet, finns det utmaningar kvar: man vet till exempel

inte hur länge genterapin kommer att fungera, håller den hela livet eller börjar effekten klinga av efter 10 år? Andra utmaningar är risken för inflammatoriska reaktioner i olika delar av ögat (främre kammaren, glaskroppen och/eller näthinnan) i samband med behandlingen eller risken att en genbehandling skulle kunna orsaka tumörer.

Genterapier kan utformas på lite olika sätt, här är en liten översikt över de vanligaste principerna:

Genersättning

Denna form är vanligast när det gäller recessiva sjukdomar, där genen som ska producera ett för näthinnan viktigt protein är så trasigt att den inte kan producera proteinet eller skapar ett felaktigt protein. Om inte genen producerar proteinet så dör näthinnan sakta på grund av proteinbristen. Vid genersättning ersätts de felaktiga generna med normala kopior av den aktuella genen som förs in med virusvektorer. Ersättningsgenen kan föras in antingen som en mRNA- eller en DNA-kopia. DNA-kopian måste hela vägen in i cellkärnan, den ökar också produktionen av proteinet och den typen av behandling är därför att föredra. Komplikationerna med att använda mRNA är bland annat att själva mRNA-molekylen kan vara instabil och förlora sin funktion och att den, liksom DNA-baserad genersättning, kan orsaka immunologiska reaktioner.

Nackdelarna med gensättning är att det inte kan användas när näthinnan har blivit för förstörd. Det finns en godkänd genterapi (Luxturna) som är en behandling för ärftlig näthinnesjukdom orsakad av sjukliga förändringar i genen RPE65, och den har nu börjat ges till ett fåtal patienter i Sverige.

Geneditering

Denna typ av behandling används för dominant form av RP. Sjukdomen hos de som har dominant form av RP orsakas av att den trasiga genen skapar ett protein som förstör näthinnan. Målet med behandlingen är att försöka tysta ner den trasiga genen så att den slutar producera det felaktiga proteinet. Antingen nöjer man sig med att tysta ner genen, i andra fall så lägger man också till gensättning för att få in en gen som producerar rätt protein.

DNA-baserad geneditering, CRISPR/Cas9

CRISPR är DNA-fragment som gen-saxen Cas9 använder för att hitta fram till rätt ställe att klippa DNA. Man kan med Cas9 klippa bort DNA-sekvenser som skapar protein som är så felaktigt att det förstör näthinnan. När man gör geneditering så skickar man in Cas9 tillsammans med en RNA-sträng som guidar fram och talar om var DNA ska klippas och så klipps den felaktiga DNA-strängen bort, vilket aktiverar reparationsfunktionen i DNA. Denna teknik har använts för RP som ärvs dominant.

RNA-baserad geneditering

Denna typ av geneditering används för att ta bort mRNA-molekyler eller för att förhindra att de översätts. Det finns två olika varianter, den ena kallas siRNA och den andra för antisens-terapi, båda typerna används i kliniska försök för

att behandla RP.

Virusvektorer

För att föra in den friska genen i cellerna använder man sig av olika sorters virus som vektorer eller bärare. Man kan se dem som bilar eller bussar som för molekylerna som är själva genterapin in i cellen. De två sorters virus man använder vid RP-behandlingar är adenoassocierat virus (AAV) och lentivirus (LV). Fördelar med AAV är att det är liten risk att den för med sig oönskat genetiskt material in i cellen, att den är väldigt stabil och det är liten risk att den triggas immunsystemet. LV har fördelen att den kan föra in mycket större gener, något som bland annat behövs vid behandling av Stargardts och Ushers syndrom, dock har den en högre risk för att trigga immunsystemet och det finns risk att den för in oönskat genetiskt material.

Sammanfattning

Syftet med genterapier är att ersätta eller inaktivera felaktiga gener eller att leverera genprodukter som kan förhindra sjukdomsprocessen. Genterapi har visats sig vara lovande när det gäller ärftliga näthinnesjukdomar. Flera kliniska försök pågår med genterapi för näthinnesjukdomar och trots att flera av dem är i tidiga stadier, så visar de lovande resultat. Ett orosmoment är att behandlingarna kan orsaka inflammation i ögat. Det är flera olika faktorer som påverkar utfallet, bland annat vilken vektor som har använts, hur behandlingen har förts in i ögat och dosen genterapi.

Originalartikeln finns i tidskriften Cureus "Ocular Gene Therapy: A Literature Review With Focus on Current Clinical Trials".

BPorto 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

Tack för alla bidrag till forskningen

Under 2022 har drygt 35 000 kronor kommit in till forskningsfonden via olika kanaler. En del har kommit i form av minnesgåvor i samband med begravning, några har gjort insamlingar med hjälp av Facebook vid födelsedagar och liknande medan andra har gjort insättningar direkt på vårt plusgiro för forskningsfonden. Vid köp av RP-böcker går hela summan till forskningsfonden, och under 2022 införde vi en liten kostnad om man lyssnar på föreläsningar på vår- och höstdagar via Teams och dessa pengar har förts över till forskningsfonden. Vi har även några som är månadsgivare. Oavsett på vilket sätt man bidrar, och med vilka summor, så är vi mycket tacksamma och planen är att under 2023 ge en summa till Ögonfonden som i sin tur hjälper oss att dela ut anslag till forskare och projekt som för RP-forskningen framåt.

Plusgiro-nummer till vår forskningsfond är 24 75 19-2. Du kan också föra över pengar till Swishnummer 123 125 91 83. Skriv då att summan ska gå till forskningen.

PÅ GÅNG

Vårdagar på Almåsa

Föreningens vårdagar 21-23 april på Almåsa. Mer information finns inne i tidningen.

RP-grupp Väst

RP-grupp Väst bjuder in till en kväll med ostprovning. Vi får prova tio olika ostar med lämpliga tillbehör (vin, kex m.m.) samt umgås med andra retinitiker.

Tid: Tisdag 28 mars, kl 19.00 – 21.00

Plats: Aschebergsgatans Ost & Delikatesser, Aschebergsgatan 36, Göteborg.

Kostnad: 200 kr för medlemmar i RP-föreningen, 400 kr för övriga

Anmäl till Susanne, 0730 - 68 18 80, susanne@retina-sweden.se eller Maria, 070-966 53 52, maria.lyngfelt@hotmail.com