



Retinanytt 2023:2

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

juni-augusti

Jämlik vård för alla retinitiker?

Äntligen har vi fått ny nationell riktlinje för hur vården ska ta hand om personer med ärftliga näthinnesjukdomar. Syftet med riktlinjen är att alla patienter med misstänkt ärftlig näthinnesjukdom ska utredas och följas på ett enhetligt vis i samtliga regioner.

Detta har vi i RP-föreningen efterfrågat länge då vi ofta hör från medlemmar att vården skiljer sig åt ganska mycket, beroende på var i landet man bor. Alla patienter ska enligt riktlinjen erbjudas möjlighet till såväl elektrofysiologisk undersökning som genetisk diagnos så tidigt som möjligt i sjukdomsförloppet för att kunna få bästa möjliga synhabilitering, psykosocialt stöd och kanske framöver även behandling. Vår förhoppning är nu givetvis att denna riktlinje verkligen får genomslag och efterlevs i hela landet. Marie Burstедt berättade under vårdagarna om riktlinjen, se artikel inne i tidningen, och i föreningen får vi helt säkert anledning att återkomma till denna riktlinje, och hur den efterlevs i landet.

Vi vill tacka så mycket för bidrag vi får till vår tidning. Det genomgående temat i vår medlemstidning är att kontinuer-

ligt rapportera om framsteg inom forskningen, men vi ser det även som värdefullt när medlemmar inkommer med bidrag av olika slag. I detta nummer får vi till exempel en berättelse om hur det kan vara att delta i föreningens vårdagar, en annan om hur det är att befinna sig i gråzon. Detta känns nog igen av många retinitiker som fortfarande ser bra i vissa sammanhang, men nästan inget i andra. Denna gråzon kan vara så svår att navigera i; man kanske inte riktigt själv förstår när man ser och inte ser, och det är än svårare att förklara detta för andra. Ytterligare ett bidrag från en medlem är en berättelse om en händelse, det vi ibland kallar för "RP moment". En händelse som i stunden inte är särskilt rolig och där man kanske känner sig dum och blir smärtsamt påmind om hur dåligt man ser, men som i efterhand kan te sig dråplig och som man kan skratta åt. Särskilt

Svenska RP-föreningen

Postadress:

Gotlandsgatan 44, 4 tr
116 65 STOCKHOLM

Besöksadress:

RP-föreningen
Gotlandsgatan 44, 4 tr

E-postadress;

adm (snabel-a) retina-sweden.se

Plusgiro 62 21 08-9

Gåvor plusgiro 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 2023:2

juni-augusti

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Vårdagarna på Almåsa
- 4 Okustim – inga säkra resultat än
- 4 Att styra ögat med öronen
- 6 Riktlinje för handläggning av ärftliga näthinnesjukdomar
- 8 Genetisk diagnostik vid ärftlig retinal dystrofi
- 10 Hitta kliniska studier
- 11 Stor naturalförloppsstudie
- 12 Labbodlade "miniögon"
- 13 RP-föreningens nya styrelse
- 14 Handpåläggning
- 15 Att befinna sig i gråzon
- 16 På gång - Höstdagar i Kungälv

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.

tillsammans med någon annan som kan sätta sig in i och förstå dessa blandade känslor. Jag tror att många av oss bär på minnen av sådana RP moments, så

skicka gärna in sådana berättelser till oss i redaktionen så kan vi dela lite RP moments emellanåt.

Susanne Mirshahi

Vårdagarna på Almåsa

Av: Åsa Eriksson

Under helgen den 21–23 april genomfördes RP-föreningens vårdagar. Det var dagar fyllda med intressanta och trevliga föreläsningar samt många samtal och diskussioner med övriga deltagare. Under helgen genomfördes även RP-föreningens årsmöte. Vårdagarna gjorde verkligen skäl för sitt namn. Vi hade fantastiskt fint väder under de tre dagarna. Alla kunde vi under pauser i programmet njuta av solen och den fina omgivningen på Almåsa. Vi njöt av närheten till havet, god mat och trevligt sällskap.

Vårdagarna startade med att vi på fredagskvällen åt en god middag. Efter middagen blev det information om dagarna samtidigt som vi minglade och lärde känna varandra. Det var så trevligt att lära känna nya personer med olika former av RP. Alla har vi olika erfarenheter och det är så intressant att ta del av varandras livsberättelser och de utmaningar man möter i livet.

På lördagen var det ett fullspäckat program som startade med Claudio Quitral från SRF. Han pratade om hur teknik kan hjälpa i synskadades vardag. Claudio gav handfasta tips på bra användbara appar. Han informerade även om olika poddar och andra tekniska hjälpmedel. Claudio pratade om framtiden och hur tekniken kommer att kunna hjälpa oss alltmer. Efter Claudio var det Therese Eriksson, styrelseledamot i RP-föreningen, som berättade om ändringar som sker inom sjukvården och regeringens förslag på God och Nära vård. Under eftermiddagen var det RP-föreningens årsmöte och sedan klev dagens sista föreläsare fram, Henrik Rüffel, även han styrelseledamot i RP-föreningen. Han berättade om med-

och motgångar i arbetslivet. Efter en intressant och hektisk dag åt vi en lyxig middag. Kvällen avslutades med att trubaduren Bengt Vilhelmsson hade ett mycket trevligt musikquiz för alla. Han sjöng och spelade för oss medan vi försökte att lösa de kluriga frågorna han ställde.

Söndagen bjöd på fyra intressanta föreläsningar som startade med överläkare Marie Burstedt som pratade om de nya nationella riktlinjerna för ärftliga retinala sjukdomar. Sedan tog RP-föreningens tidigare ordförande, Leif Pehrsson över. Han berättade om sina erfarenheter i livet. Den tredje föreläsaren var läkaren och forskaren Tobias Wibbe som föreläste om ögonrörelser och balans. Den sista föreläsaren var doktoranden Karl de Geer, som förklarade hur en genetisk diagnostik bedrivs. Vårdagarna avslutades med eftermiddagsfika innan alla åkte vidare hemåt.

Det var tre intensiva, roliga och väldigt intressanta dagar. Ett stort tack till alla arrangörer som gjorde den här helgen möjlig. Nu ser vi fram mot fler träffar framöver.

Okustim – inga säkra resultat än

Av: Caisa Ramshage

För ett antal år sedan rapporterade vi om försök i Tyskland där man undersökte om elektrisk stimulering av näthinnan kunde få den att fungera bättre hos retinitiker, så kallad transkorneal stimulering.

Nu har det kommit resultat från en ny Okustim-studie och vi har frågat Lotta Gränse och Ulrika Kjellström (som är med i RP-föreningens vetenskapliga och medicinska råd) vad de anser om den studien.

Deras sammanfattning av studien är att den inte visar att behandlingen ger någon effekt. Problemen med studien är att den är för kortvarig och har för få deltagare för att det ens ska gå att uttala sig om effekten på ett vetenskapligt säkert sätt.

Man har dessutom inte kategoriserat

retinitikerna som deltagit, vare sig utifrån vilken typ av RP de har eller hur långt framskriden sjukdom de har. Ögonläkare och specialister på näthinnesjukdomar i Norge är av samma åsikt, och de har gått ut med ett gemensamt uttalande där de fastslår att det inte är dokumenterat att behandlingen har någon effekt. Bland de som skrivit under och som kan vara kända namn för oss i RP-föreningen är Ragnheidur Bragadottir, överläkare och professor på ögonkliniken, Oslo Universitetssjukhus och Cecilie Bredrup, överläkare på ögonkliniken, Haukeland Universitetssjukhus.

Att styra ögat med öronen

Av: Caisa Ramshage

På vårdagarna höll Tobias Wibble en spännande föreläsning om kopplingen mellan öron, ögon och balans. Tobias är läkare och forskare på Karolinska institutet. Han inledde med att visa en film på en flygande rovfågel som fixerat ett byte på marken.

Trots att starka vindar riste i kroppen på rovfågeln så hölls huvudet och blicken fixerad. Vi kan ju tycka att hönor och duvor går lustigt med nacken, men det beror på att deras öron styr nackmuskeln, till skillnad från oss människor där istället öronen styr våra ögonmuskler. Hade inte den styrningen funnits så skulle vi ha svårt att fixera

blicken, våra blickar skulle hoppa med varje andetag vi tar.

Vi ställer ganska många krav på våra ögon, de ska till exempel kunna fixera blicken, de ska kunna skifta fokus när vi vill det. Vi har dessutom många olika sorters ögonrörelser; vi har de som stabiliserar ögonen, de ögonrörelser som

gör att vi kan följa saker med blicken och andra som gör att vi kan fokusera på något nära eller långt borta. Det pågår ständiga samtal mellan innerörat och ögonen. Om vi till exempel lutar på huvudet, så talar innerörat om för oss att huvudet lutar och ögonen bekräftar att så är fallet.

I innerörat har vi det vestibulära organet som sköter balansen, det är snirkliga båggångar med vätska och ett membran som känner av rörelserna. I membranen har vi kristaller i basen och gravitationen tynger ner kristallerna vilket gör att signaler skickas vidare till hjärnstammen. Hjärnan talar om för nackmuskeln att de måste anpassa sig och vid en plötslig rörelse aktiveras armar och ben automatiskt för att motverka fallet. Ögonen får också en signal om att de måste följa med i rörelsen. Synen interagerar direkt med hjärnstammen; samma del som innerörat kopplas till.

Det kan givetvis bli fel i det här systemet, kristallerna kan hamna fel och fastna i båggångarna. Detta kallas kristallsjukan och orsaken kan ibland vara trauma, ibland andra sjukdomar och ibland vet man inte orsak.

Det är en mekanisk sjukdom som kan botas mekaniskt genom att lirka ut kristallerna på samma sätt som man lirkar ut grus ur skon. Läkarna flyttar patientens huvud för att få kristallen att kana rätt. Det fungerar inte alltid, men fungerar det inte så tar det cirka två veckor för att få hjärnan att lära

sig detta.

Yrsel är ganska vanligt bland patienter som kommer till akuten och det är ungefär i hälften av fallen som läkare lyckas förstå vad yrseln beror på. Patienter med yrsel hamnar ofta hos öron-näsa-hals-läkare, men yrseln kan bero på synen också. Balansen består av tre sinnen – synen, känseln och balansen (innerörat). Har man problem med ett av dessa sinnen så kan man kompensera med de två andra sinnena, det kan göra att man kan till exempel bli ”synberoende” i sin balans. Sker det förändringar av synen så måste hjärnan anpassa sig. Många får yrsel när de börjar använda progressiva glasögon. Vi behöver då anpassa oss till den nya miljön, vi måste kalibrera synens interaktion med känseln.

Studier visar att synens påverkan på balansen är cirka 20%, medan innerörat står för cirka 80%. Det finns en japansk studie som visar att 23% av alla retinitiker anser sig ha problem med balansen, men det är oklart vad som orsakar det. Det skulle kunna bero på flera olika saker som Ushers syndrom eller problem med ögonrörelser. Många med RP har nystagmus, som är ofrivilliga ögonrörelser, men Karl undrar om det inte kan bero på re-kalibrering av sinnena. En fråga från publiken var om vi retinitiker behöver extra balansträning. Karl berättade då att det har funnits planer på att genomföra en sådan studie men den har av olika anledningar inte kunnat genomföras. Men han tyckte att en sådan studie skulle vara mycket intressant.

Riktlinje för handläggning av ärftliga näthinnesjukdomar

Av: Susanne Mirshahi

Marie Burstedt, överläkare och docent vid ögonkliniken på Norrlands universitetssjukhus i Umeå, gästade RP-föreningen på vårdagarna på Almåsa och utgick i sitt föredrag från en ny nationell riktlinje för handläggning av hereditära retinala sjukdomar. Marie har själv deltagit i arbetet i den nationella arbetsgrupp som tagit fram denna riktlinje, som godkändes av NPO, nationellt programområde, för ögonsjukvård oktober 2022. Läkare från olika delar av landet, som alla arbetar med ärftliga näthinnesjukdomar har deltagit i arbetet med riktlinjen.

Länk och QR-kod till riktlinjen finns sist i denna artikel.

Syftet med riktlinjen är att alla patienter i landet ska följas på ett enhetligt sätt, alla ska få tillgång till samma undersökningar, ex. elektroretinografi, ERG och genetisk diagnos för att få en så exakt kartläggning som möjligt av både genotyp och fenotyp för sin sjukdom. Genotyp betyder det specifika genfelet, medan fenotyp beskriver hur sjukdomen yttrar sig hos individen. Olika patienter med samma genotyp kan ändå ha stora variationer i fenotyp. Det kan finnas stora variationer i penetrans för ett specifikt genfel, där vissa kan få symtom tidigt i livet, medan det hos andra medför symtom betydligt senare i livet.

Frågan kring ett nationellt register har varit uppe till diskussion i samband med arbetet med riktlinjen, men Marie berättade att arbetsgruppen inte haft i uppdrag att arbeta med det, så än finns inget beslut på om vi kommer att få ett nationellt IRD-register. Då det krävs mycket, inte minst finansiellt, för att starta ett nytt register finns tankar på att slå sig samman med något annat

befintligt register, som till exempel makularegistret eller registret för sällsynta diagnoser. Det man helst vill ha är ett kombinerat diagnos- och kvalitetsregister, där det registreras inte bara diagnoser, utan även utredningstider, behandlingar m.m, det vill säga kvalitet på vården.



Marie Burstedt och Caisa Ramshage

Marie fick en fråga om hur man vet om det pågår någon klinisk studie som kan vara aktuell att delta i. Hon själv brukar tipsa patienten om hon känner till någon studie, men i nuläget finns bara två pågående studier i Norden. Det är en studie på Botniadystrofi i Stockholm, och en studie på choroideremi i Helsingfors. (Det finns även en ny hemsida där alla studier som pågår i Sverige lätt ska kunna sökas fram av patienter själva. Se separat artikel i detta nummer.) Alla studier som görs är heller inte behandlingsstudier, utan en del är naturalförloppsstudier, som syftar till att få ytterligare kunskap om sjukdomen och sjukdomsutvecklingen utan behandling.

Förutom den enda genterapin som finns godkänd i nuläget (Luxturna vid RPE65) nämns andra terapier i riktlinjen, såsom vitaminer och fettsyror. För vitamin A finns visst stöd för en bromsande effekt vid vissa former av RP, enligt en studie från 90-talet. Det är ingen aktiv rekommendation att alla ska ha vitamin A, men man avråder inte heller från det, förutom vid en viss genotyp med mutation i ABCA4. Det är också viktigt att regelbundet ta leverprover om man äter vitamin A. För lutein och DHA finns mycket begränsat vetenskapligt stöd. Inte heller när det gäller levnadsvanor finns så mycket evidens för vad som är väsentligt, utöver rökning som absolut bör undvikas.

I riktlinjen trycks det på att patienter med IRD ska följas upp regelbundet. Utöver IRD kan ju även andra ögonsjukdomar tillkomma, vilket är viktigt

att hålla koll på. Till exempel är svullnad i gula fläcken vanligt. 10-50% av alla med IRD får detta. Eventuellt kan avsvällande ögondroppar ge effekt, men det hjälper inte för alla. Katarakt (grå starr) är också vanligt hos patienter med IRD, och det är förstås också viktigt att hålla koll på eftersom det ofta går att operera.

I riktlinjerna finns även rekommendationer för ledtider för utredning. Efter att ERG är gjort ska patienten återremitteras till hemkliniken, och det är den som ansvarar för regelbunden uppföljning. Intervallen bör individanpassas, och vikten av att tillräckligt med tid avsätts vid besöken lyfts fram. Vid behov av upprepad ERG kan hemkliniken skriva remiss igen. Frågor kring körkort och vapeninnehav ska också skötas på hemorten.

Länk till den nya riktlinjen:
<https://www.nationelltklinisktkunskapsstod.se/globalassets/nkk/media/dokument/kunskapsstod/vardriktlinjer/riktlinje-for-handlaggning-av-hereditara-retinala-sjukdomar.pdf>



Genetisk diagnostik vid ärftlig retinal dystrofi

Av: Susanne Mirshahi

Karl De Geer är ST-läkare i klinisk genetik på Karolinska sjukhuset. Hans inriktning handlar om ärftliga retinala sjukdomar, och det var om genetiken kring dessa sjukdomar hans föredrag under vårdagarna handlade.

Vi pratar mycket om att vi behöver en genetisk diagnos för att få reda på så mycket som möjligt om vår egen sjukdom, men Karl tog även upp att det är viktigt för forskningen att många gör gentester, så att vi vet hur det ser ut i befolkningen; vilka genfel som är vanliga, för att veta hur man vill gå vidare inom forskningen. En genetisk diagnos innebär en mer exakt diagnos och ger information om prognos, nedärvningsmönster, möjlighet för familjemedlemmar att testa sig och i vissa fall även tillgång till behandling.

För att få en så exakt diagnos som möjligt behövs samverkan mellan ögonläkare och genetiker, då man fokuserar på olika undersökningar. Ögonläkaren har en bred arsenal med undersökningsmetoder, men dessa förklarar inte orsaken till sjukdomen. Det är här genetiken kommer in. Genetikern gör utifrån svaret på gentestet en genetisk analys. Denna analys kan inte göras fristående, utan är beroende av ögonläkarens undersökningar, men den öppnar upp för mycket mer information om sjukdomen, prognos m.m.

I människokroppen finns ungefär 40 000 miljarder celler. Inuti cellerna finns arvsmassan, även kallat DNA. DNA består av molekyler som benämns A-T-C-G. Dessa upprepas efter varan-

dra i ett otal olika kombinationer. DNA-strängen är ungefär två meter lång och finns inne i cellkärnan i varje cell, där den är packad i kromosomer. Människan har 46 kromosomer, fördelade på 23 par. 22 par består av likadana kopior, medan par nummer 23 består av en X-kromosom och en Y-kromosom för män, och för kvinnor av två X-kromosomer. Ett barn ärver sålunda alltid en X-kromosom från mamman, men från pappan är det X eller Y, och det avgör könet på barnet.

För att förstå vilken enorm mängd information som finns i vår arvs massa så kan man tänka sig den långa DNA-strängen med bokstäverna ATCG som upprepas i olika kombinationer mängder av gånger som bokstäver i en bok. Det handlar om ungefär 6 miljarder bokstäver i varje cell; och skulle man skriva in alla dessa bokstäver i en bok med normalstora bokstäver, så skulle denna bok innehålla över fyra miljarder sidor. Det är en mäktig tanke, all denna information finns i varje liten cell. Man kan se det som att alla dessa bokstäver i vårt DNA bildar meningar och kapitel, och till slut en hel bok; en kokbok som innehåller recept eller gener för tillverkning av de proteiner som kroppen behöver. I varje cell finns samma bok med samma recept. Anledningen till att vi har olika celltyper, att hudceller är

annorlunda från näthinneceller, är att olika celler använder olika recept eller gener. Gener är specifika delar av den långa DNA-strängen, och vi vet idag att över 270 av generna är kopplade till funktioner i näthinnan, där det kan uppstå mutationer som kan ge upphov till olika IRD, ärftliga näthinnesjukdomar.

Alla organismer har DNA och gener. Ett intressant faktum är att t.ex. schimpansens gener är till 99% lika som människans. Två obesläktade människor är genetiskt lika till 99,9%, medan enäggstvillingar har 100% identiskt genetiskt material. Det kan låta otroligt lite, att endast 0,1% av DNA skiljer sig åt mellan olika individer, men dessa 0,1% motsvarar ungefär 6 miljoner bokstäver och då är det ju trots allt en hel del som skiljer.

Vad gör då en genetiker? Man skulle kunna säga att en genetiker är som en detektiv, som letar efter fel i DNA. Det blir lite som att leta efter en nål i en höstack med tanke på informationsmängden. Vid en genetisk analys är det genetikers uppgift att försöka analysera vilken eller vilka genavvikelser som kan ge upphov till sjukdom, och vilka som är normalvarianter. För att avgöra om en genmutation är orsaken till näthinnesjukdom är samarbetet med ögonläkaren viktigt, eftersom alla genmutationer som identifieras vid genetisk analys inte behöver vara kopplade till sjukdom.

Genetiska analysmetoder

Historiskt har man analyserat en eller ett fåtal gener åt gången, vilket är ett oerhört tidskrävande sätt att arbeta. I början av 2000-talet kunde man läsa av hela arvsmassan för en individ för

första gången i ett stort projekt som kallas "The human genome project". Man kan säga att man då fick en slags mall eller "facit" hur en frisk individ ser ut genetiskt. De senaste årtiondena har utvecklingen inom genetisk diagnostik gått snabbt framåt. Det har lett fram till att en metod som kallas helgenomsekvensering, där hela arvsmassan kan läsas på en gång, nu används inom sjukvården i Sverige. Det ger möjlighet att titta på ett stort antal gener samtidigt. Ett gentest tas i form av ett blodprov, och när en helgenomsekvensering är utförd sparas datan som representerar arvsmassan, och man kan sedan göra ny analys några år senare. Om man då känner till fler sjukdomsframkallande gener finns större möjlighet att då få en genetisk diagnos för individen. En s.k. helgenomsekvensering kostar cirka 20 000 kronor, och kostnaden sjunker i takt med att fler test görs. Ett svar brukar komma efter 3-6 månader i normalfallet, men i särskilda fall kan prioritering göras och svaret kan komma snabbare. Analysen går till så att DNA isoleras och läses av i en stor maskin för helgenomsekvensering. Arvsmassan jämförs mot en referenssekvens, och normalt ses då mängder med genetiska varianter som är annorlunda mot referenssekvensen. Därefter sorteras alla varianter bort som inte har med IRD att göra. En risk med helgenomsekvensering är annars att man hittar genetiska avvikelser som man egentligen inte är intresserad av. Därför säger man från början vilka delar av genomet man vill titta på, t.ex. bara de delar som är relevanta för IRD.

Karl drog sedan några exempel på hur genetiska svar kan se ut:

Exempel 1: "Patologiskt svar – dominant. En sjukdomsorsakande variant i RHO-genen har påvisats och fyndet är förenligt med RHO-relaterad sjukdom vilket nedärvs autosomalt dominant." Vid dominant nedärvning räcker det att man får ett sjukt anlag från ena föräldern för att barnet ska få sjukdomen. De barn som får den friska genkopian från den sjuka föräldern får inte sjukdomen, och bär inte heller med sig anlaget vidare.

Exempel 2: "Patologiskt svar - recessivt. Två sjukdomsalstrande varianter har påvisats i ABCA4-genen. Fyndet är förenligt med ABCA4-relaterad sjukdom, vilket nedärvs autosomalt recessivt." Här kan det finnas två friska föräldrar som båda är bärare av anlaget. Barnen kan få en frisk och en sjuk gen och blir då friska bärare. Eller så får de två sjuka gener och utvecklar sjukdom, alternativt två friska gener och blir då varken sjuka eller bärare. Detta gäller om mutationen sitter i kromosompar

1-22, det vill säga autosomal nedärvning.

Exempel 3: "Patologiskt fynd - könsbundet. En sjukdomsorsakande variant i RPGR-genen har påvisats. Fyndet är förenligt med RPGR-relaterad sjukdom, vilken nedärvs X-bundet recessivt." I detta fall blir pojkar sjuka, medan flickor blir bärare. Mutationen sitter i X-kromosomen i kromosompar 23 och en pojke kan bara ärva den från sin mamma, eftersom han ju får Y-kromosomen från sin pappa. En flicka kan ärva anlaget, men utvecklar normalt inte sjukdomen.

Ibland kan svaret på ett gentest bli att man inte kunnat detektera någon genvariant som med nuvarande kunskap skulle kunna förklara patientens sjukdomsbild. I sådana fall kan man göra om analysen efter några år, då ny kunskap kanske finns om fler sjukdomsframkallande genvarianter. Inget nytt blodprov krävs, utan man kan göra om analysen av tidigare sekvensering.

Hitta kliniska studier

Det skrivs mycket om kliniska studier, och ibland kommer frågan var man kan söka och få reda på vad som pågår. Det finns en internationell databas där forskare registrerar sina studier, den finns på webbadress www.clinicaltrials.gov. Det finns även en svensk databas på www.kliniskastudier.se.

Det senaste tillskottet av databaser är en som finns på www.hiks.se. Hiks står för Hitta Kliniska Studier. Denna databas riktar sig till stor del mot patienter, och här kan man hitta vilka studier som pågår just nu i Sverige och man kan även se om rekrytering av patienter fortfarande pågår eller om den är avslutad. Det är Läkemedelsindustriföreningen, Lif, som är en samarbetsorganisation för läkemedelsföretag i Sverige, som ligger bakom den nya databasen.

**I nuläget finns endast kliniska prövnin-
gar som företag tar initiativ till med i databasen. På sikt hoppas man få med även andra studier, som finansieras av t.ex. sjukvård eller akademi. Databasen är under uppbyggnad, men enligt webbplatsens förstasida finns just nu 75 företagsinitierade läkemedelsprövningar i Sverige med där behandling pågår och 60 studier där rekrytering av patienter pågår. En förhoppning är också att databasen ska kunna underlätta för företagen att rekrytera patienter.**

Stor naturalförloppsstudie

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

The Foundation Fighting Blindness (FFB) har beslutat att investera 8,6 miljoner US-dollar i en studie kallad Uni-Rare. Uni-Rare avser en naturalförloppsstudie omfattande cirka 1500 personer med någon form av ärftlig retinal degeneration (IRD). Rekryteringen av deltagare inleddes i december 2022. Studien syftar till att ge en bättre förståelse för utvecklingen av synen och näthinne-degenerationen hos personer med sådana genmutationer som ännu ej blivit kliniskt väldefinierade. Man hoppas vidare att studien ska kunna skapa en bank av potentiella deltagare för kliniska försök liksom identifiera kliniska mål för fler personer med IRD.

Uni-Rare leds av den inom IRD-forskningen välrenommerade professor José-Alain Sahel vid Institutionen för oftalmologi, the University of Pittsburgh School of Medicine. Med dussintals behandlingar som antingen befinner sig på stadiet av eller närmar sig stadiet av kliniska försök, anses denna studie viktig i att definiera och validera effektmått för kliniska försök samt för att etablera en infrastruktur för studier som involverar flera kliniska centra samtidigt, säger Sahel till FFB.

Studien kommer att genomföras av FFB:s kliniska konsortium, som utgörs av ett nätverk av runt 40 kliniska centra. The Jaeb Center for Health Research är coordinator för projektet. Medverkande företag, som även bidrar med finansiering till studien, är Opus Genetics, Atsena Therapeutics och Cove Therapeutics.

I studiens första fas kommer genetiska data och kliniska uppgifter samlas in för samtliga deltagare. Deltagare vars IRD orsakas av mutationer i generna RDH12 och MYO7A kan kvalificera sig till den andra fasen, där kliniska data insamlas under ytterligare fyra år. Man hoppas kunna utöka antalet gener som kan bli aktuella i denna andra fas senare. Det är delvis avhängigt av i vilken utsträckning FFB lyckas samla in ytterligare donationer.

Personer vars IRD orsakas av mutation i någon av följande gener är inte behöriga att delta i studien: ABCA4, CEP290, CHM, CNGA3, CNGB3, EYS, GUCY2D, PCDH15, PROM1, RHO, RPE65, RPGR, USH2A. Dessa har ingått i andra kliniska försök eller naturalförloppsstudier.

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

Labbodlade "miniögon" hjälper forskarna att förstå genetiska ögonsjukdomar

Av: Bengt Vilhelmson

Forskare vid UCL (University College London) rapporterar att de har odlat mänskliga "mini-ögon" för att kunna studera degenerationen i ögat vid Ushers syndrom. Dessa miniatyrmodeller av ögon kallas för organoider.

Organoiderna odlades från hudprov som donerats av patienter på GOSH (Great Ormond Street Hospital for Children). Genom att programmera om hudcellerna till stamceller skapades en laboratorieodlad näthinna med samma DNA och därför samma genetiska betingelser som patienterna.

Tidigare försök med djurceller har inte kunnat efterlikna den degeneration av synceller som man ser vid Ushers syndrom. Forskarna kunde här studera de små molekyllära förändringarna i näthinnans stavar just innan de dog. Försöken kan ge viktiga ledtrådar till vilka förändringar som sker i ögat innan ett barns syn börjar försämrans.

Denna forskning kan därför hjälpa till att hitta de bästa målen för en tidig behandling.

Försöken visade också att Müllercellerna i näthinnan är inblandade i utvecklingen av Ushers syndrom. Müllercellerna är vanligtvis ansvariga för det metaboliska och strukturella stödet till näthinnan.

Denna forskning är inte bara begränsad till Ushers syndrom. Forskarna förklarar att dessa organoider även kan hjälpa till att förstå andra ärftliga tillstånd såsom andra former av RP.

Källa: UCL (University College London)

Bilder från vardagarna på Almåsa



Almåsa havshotell



*Musikquiz med trubadur
Bengt Vilhelmson*

RP-föreningens nya styrelse

Vid föreningens årsmöte på Almåsa i april valdes bland annat den nya styrelsen. Erika Larsson avtackades för sitt engagerade styrelsearbete under många år. Två nya medlemmar valdes in, Göran Westerberg och Eva-Lena Lethin, vilka hälsas välkomna in i styrelsen. Nedan följer en kort presentation från våra nya styrelsemedlemmar. Som helhet består nu styrelsen av följande personer: Caisa Ramshage (ordförande), Susanne Mirshahi, Henrik Rüffel, Anders Persson, Therese Eriksson, Weiwei Yu, Thomas Rönnerberg, Göran Westerberg och Eva-Lena Lethin. Från styrelsen välkomnar vi alla som på ett eller annat sätt vill jobba ideellt inom föreningen. Det finns många olika sorters uppdrag, även utanför styrelsen.

Göran Westerberg – vem är du?

Jag heter Göran Westerberg och jag bor i Årsta i Stockholm tillsammans med min sambo Ingela och ledarhunden Moltas. Jag tillbringar helst min fritid med att underhålla och förbättra våra två fritidshus; i Örebro och i Skåne. Att sköta om hunden tar mycket tid men det är roligt.

Min ålder är 57 år och jag har i hela 38 år arbetat i olika roller med drift och underhåll av järnväg. Blev medlem i föreningen 1999. Dessa år har betytt mycket för mig. Framför allt att få träffa kamrater som är i samma situation som jag. Att få dela erfarenheter med andra som vet vad det handlar om är guld värt. Också fantastiskt bra att få de senaste rönen inom forskningen. Har varit aktiv med att arrangera RP-pubar i Stockholm och sedan ett antal år har jag varit sammankallande i valberedningen. Nu är jag invald i styrelsen och det känns stort att få förtroendet att vara med i arbetet med att bibehålla föreningens goda rykte och att få in fler medlemmar.

Eva-Lena Lethin – vem är du?

Mitt namn är Eva-Lena och jag bor sedan 30 år i en av Stockholms södra förorter. Jag jobbar som ekonom, med inriktning på redovisning. Fritiden ägnar jag åt familjen, rörelse i lugn form såsom promenader, cykling och styrketräning. Jag är intresserad av film och teater och läser/lyssnar gärna på böcker. När jag fick höra talas om föreningen för cirka ett år sedan gick jag med direkt och nu har jag blivit invald som suppleant i styrelsen. Jag tycker att det är viktigt att föreningen samlar och sprider kunskap om sjukdomar som kan drabba näthinnan till medlemmar och till andra och att man informerar och påverkar politiker och andra beslutsfattare om vad olika synsättningsåtgärder kan innebära och kräva för anpassningar. Hoppas vi kan få fler att bli medlemmar, det är verkligen givande att träffa andra som har samma eller liknande upplevelser.

Bilder från vårdagarna på Almåsa



Genetikföreläsning med Karl De Geer



Paus i vårsolen

Handpåläggning

Av: Jörgen Berg

RP ställer mest till bekymmer, åtminstone om ni frågar mig. Jag har fortfarande relativt bra syn rakt fram, men det perifera seendet har definitivt sett bättre dagar, liksom mörkerseendet. Det finns dock stunder då inte ens jag kan låta bli att dra på smilbanden åt mina egna fadäser. Här är ett av många sådana exempel.

Vid juletid besökte jag och min sambo en affär för att köpa inlagd sill på burk. Vi tycker båda om att använda sillen som pålägg på kavring, och när julen stundar blir denna längtan allt större. Till saken hör att vi hade besökt vår äldsta dotter och var på väg hem när vi bestämde oss för att göra sagda inköp i en affär som jag aldrig tidigare varit inne i. Sagt och gjort, väl inne i affären gick min sambo iväg för att leta efter kavring och jag började i sakta mak leta mig bort mot kyldiskarna. Efter att i sedvanlig stil ha varit nära att krocka med allehanda individer lyckades jag till slut hitta fram. Jag koncentrerade blicken, valde ut min favorit, Branteviksill, som stod mitt bland alla burkar, drar bort skjutdörrarna och sträcker in handen för att lägga beslag på bytet. Men, till min förvåning dyker plötsligt en annan hand upp i mitt blickfång, till synes med samma mål att plocka åt sig sin beskärda del av inlagda godsaker. Ah, tänkte jag, ännu en som känner sillasuget så här dan före dan före dan före dan... före dopparedan. I samma stund som jag ryckte åt mig min hand,

försvann dock även den andra handen. Förmodligen för att min sillavän in spe också tyckte sig tränga på. Som den väluppfostrade person jag är, bad jag om ursäkt, och påbjöd med både tal och allehanda kroppsrorelser personen att ta sin burk först. När så inte skedde, tackade jag vänligt och stack åter in handen. I precis samma sekund ser jag då åter den andra handen uppenbara sig alldeles bredvid. Det var en konstig en, tänkte jag, men bestämde mig för att nu får det minsann vara nog med vänligheterna. Jag fullföljde rörelsen men konstigt nog blev det ingen krock. Medan jag stod där och slöt min hand kring burken, insåg jag att den inte alls stod mitt bland alla andra, utan längst in i hörnet, följd av en – spegel. Jag tittrade upp och mycket riktigt, där fanns inte en enda person i min omedelbara närhet. Jag hade stått framåtlutad, tittat lite åt sidan i tron att där stått någon, och bett mig själv om ursäkt när jag sett min egen hand i spegeln. Man kan undra hur många som hann gå förbi och se denna lilla enmansteater stå och prata med spöken?

Vill du starta studiecirkel om RP?
Kontakta RP-föreningen genom att skicka
e-post till adm@retina-sweden.se

Att befinna sig i gråzon

Av: Emma Bölja

Att leva med RP och leva ett liv med arbete och familj är två saker som inte alltid går hand i hand. Att kunna arbeta är en sak men att ta sig mellan hemmet och arbetsplatsen kan vara en helt annan historia.

Att leva med RP kan innebära många olika svårigheter där förmågan att röra sig fritt ute är en av dem som kan drabba individen ganska hårt. På dagen är det för det mesta enklare. Åtminstone om det är en mulen dag. Men när det börjar skymma eller är helt mörkt så är det plötsligt mycket svårare. Så säg att du har ett arbete med oregelbundna arbetstider eller kanske ett arbete där man inte kan börja arbeta senare på dagen; då kan det ställa till en hel del problem. Det kan räcka att man är småbarnsförälder som ska hinna med att lämna barnen innan man börjar arbeta. Har man svårigheter att ta sig mellan platser med till exempel cykel eller buss så kan det bli svårt att komma i tid till arbetet.

Vi bor trots allt i Sverige och oavsett om man ska lämna barn eller inte så är det ett land som präglas av mycket mörker. Mörker är ju inte direkt en retinitikers bästa vän, utan snarare den där jobbiga grannen som alltid kommer och stör. Man tänker inte alltid på den men så plötsligt så bara står den där framför dig och vägrar att flytta på sig.

När man befinner sig i gråzonen mellan att vara fullt seende och icke-seende,

att ha syn eller inte ha det, så kan livet ibland bli lite krångligt och svårt. Att arbeta kan gå bra, men att ta sig dit kan vara desto svårare, och hit sträcker sig inte arbetsgivarens ansvar. Arbetsgivaren har ju inte ansvar för hur arbetstagaren tar sig till och från arbetsplatsen. Svårigheterna kan leda till att det tar längre tid att ta sig mellan platser, och ska man sedan dessutom hinna med att stanna till i till exempel affären för att handla något innan det blir allt för mörkt, så kan det bli tajt med tid och kanske inte så konstigt att både tid och energi börjar tryta.

Just kombinationen av att kunna arbeta men ha svårt att förflytta sig ute kan vara svår för omgivningen att förstå. De flesta träffar kanske oftast personen med synnedsättning i en situation där hen är van att vara och i en miljö som ger förutsättningar att se bra. Men om man istället möts i en helt annan miljö eller situation där synen utgör ett hinder, så kan man som retinitiker många gånger mötas av förvåning eller i viss mån av tvivel på hur det egentligen står till med synen. Detta blir då ytterligare en svårighet att tampas med, utöver synnedsättningen i sig.

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 2023

Nordiska folkhögskolan i Kungälv, 24-26 november

Alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade hälsas hjärtligt välkomna till en helg på Nordiska folkhögskolan i Kungälv. Under helgen genomförs också RP-föreningens höstmöte dit samtliga medlemmar är inbjudna. Vi startar på fredag kväll kl. 18 och avslutar på söndagen kl. 15.

Delar av programmet kommer även att kunna följas digitalt.

Ur programmet: Behandling med genterapin Luxturna, Livskvalitet i en förändrad livssituation, Självförsvar, Intressanta visningar av hjälpmedel av olika slag och kabaret på lördagkvällen.

Detaljerat program kommer i nästa nummer av Retinanytt, via mailutskick till medlemmar samt på föreningens hemsida och sociala medier.

För frågor vänligen kontakta någon i planeringsgruppen:

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

Maria Lyngfelt, tel. 0709-66 53 52, maria.lyngfelt@hotmail.com

Camilla Svensson, tel. 0705-35 85 57, milla.sv@hotmail.se

Välkomna!