



Retinanytt 2023:3

Svenska RP-föreningen

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

september-november

Genkunskap och små förbättringar

RP-föreningen är en lite udda förening eftersom vi strävar efter att avveckla oss själva. Den dag alla med RP som önskar en behandling har fått den kanske det inte finns så stort behov av vår förening längre. Det är givetvis lång väg kvar, men det senaste året har tre retinitiker fått behandling med Luxturna i Sverige.

För mindre än 20 år sedan trodde jag inte att det skulle ske under min livstid. Redan då pratade vi i RP-föreningen om vikten av att veta sin genetiska diagnos. För det som kallas RP eller ärftlig degenerativ näthinnesjukdom (IRD) är inte en diagnos, utan ett samlingsnamn på ungefär 300 olika sjukdomar med olika genetiska orsaker. Det finns än så länge endast Luxturna som godkänd behandling, men det är fler behandlingar på gång, i stort sett samtliga av dem är för specifika genetiska fel, de fungerar bara på ett fåtal av sjukdomarna. Så när det kommer behandlingar – ja, jag vågar numera skriva när de kommer och inte om de kommer – så behöver man veta vilket genetiskt fel det är som orsakar min RP för att kunna få en behandling. Och om man vill delta i kliniska försök, alltså där man testar behandlingar på människor, behöver man veta vilket genetiskt

fel det är för att kunna delta i försöket. Det pågår försök redan idag i Sverige, för en form som kallas Botniadystrofi. För att ta reda på vilket genfel det är man har är det oftast enklast att be om en remiss till något större sjukhus, som till exempel Umeå, Karolinska, Sahlgrenska eller Lund. Förutom att ta blodprov så kommer de också att undersöka näthinnan och fråga om det finns andra i familjen som har RP för att få ledtrådar till vilka former de ska söka efter i gentestet, som genomförs i form av ett blodprov.

Något vi i RP-föreningen behöver arbeta med, inför att fler behandlingar kommer, är att förklara för beslutsfattare att vi inte förväntar oss att kunna slänga den vita kappen och köra bil. För oss kan det vara fantastiskt att synförsämringen stannar upp, för oss kan ett par graders synfält till vara helt

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 2023:3

september-november

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

Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Sömnsvårigheter vid Ushers – på grund av synen eller något annat?
- 4 Program för höstdagarna 2023, 24-26 november, Nordiska folkhögskolan, Kungälv
- 6 RP-forskning under 22 år
- 7 Till minne av Karin
- 8 Aktuellt från ARVO-konferensen 2023
- 9 RP-föreningen ringer upp
- 10 Genterapi i ett öga kan ge effekt i båda ögon
- 11 Omvandla näthinneceller
- 12 På gång

Ansvarsbegränsning

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

otroligt, för oss kan lite mindre bländningskänslighet göra att vi vill vara ute de vackra sommardagarna. För fullt seende är det svårt att förklara att ett synfält på 10 grader kan vara att se som en hög när man är van vid ett synfält

på 5 grader. Om vi inte lyckas förklara att dessa små förändringar ger oss oändligt mycket mer frihet så är risken att man från myndighetshåll inte ser någon orsak till att samhället ska betala för behandlingarna.

Sömnsvärigheter vid Ushers – på grund av synen eller något annat?

Av: Eva Fihn Thorell

Att sömnsvärigheter och synnedsättningar hänger ihop har man haft på känn länge. Nu har forskare i Nederländerna undersökt hur patienter med Ushers syndrom skattar sin sömn. Målet med studien har varit att försöka upptäcka hur vanlig komorbiditeten, alltså samsjukligheten är, för att i större utsträckning kunna erbjuda bättre stöd och habilitering för att i förlängning förbättra patienternas mående.

I studien fick 56 patienter med genetiskt bekräftad Ushers Syndrom- typ 2a samt 120 individer i en frisk kontrollgrupp svara på fem olika enkäter kring sömn och sömnsvärigheter. Frågorna behandlade områden så som sömnkvalitet och förekomsten av olika slags sömnsvärigheter så som dagtrötthet och utmattning.

Resultaten från studien visade att det bland deltagarna med Ushers var vanligare att sova sämre, vara mer utmattad och dagtrött samt att drabbas av andra sömnstörningar. Vad som dock överraskade forskarna var att man inte kunde hitta en koppling mellan hur svår synnedsättning patienterna hade och graden av sömnsvärigheter och utmattning.

Detta har lett forskarna till att fundera kring om det är den dubbla funktions-

nedsättningen där både syn och hörsel är påverkad som leder till den negativa påverkan på sömnen som för många andra blinda eller synsvaga, eller om det är så att utmattningen uppstår genom faktorer utanför den skadade näthinnan, kanske redan innan synnedsättningen hinner bli allt för grav. Svaret på detta hoppas forskarna komma fram till genom vidare studier.

Fram till dess menar artikelförfattarna vården måste erkänna sömnsvärigheter och utmattning som en komorbiditet vid Ushers och erbjuda patienter en bättre vård även för den här beståndsdelen i patientens helhetshälsa.

Originalartikeln publicerad i Ophthalmology Science och kan läsas på: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2666914523000556>

Program för höstdagarna 2023, 24-26 november, Nordiska folkhögskolan, Kungälv

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

Fredag 24 november

Ankomst och incheckning från kl 17:00

18:00-19:30 Middag

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

Lördag 25 november

07:30–09:00 Frukost

09:00-10:15 Handläggning av patienter med IRD, ärftliga näthinnesjukdomar. NN, Ögonläkare

10:15-10:45 Fika

10:45-11.45 Erfarenheter från första behandlingarna med genterapi mot IRD i Sverige, Gunnar Jakobsson, ögonkirurg, Mölndal

11:45-13:15 Lunch

13:15-14.00 Föreningens höstmöte

14.00-14.15 SRF och RP-föreningen i samverkan, Niklas Mattsson, förbundsordförande SRF

14.15-14.30 Bensträckare

14.30-15.30 Självskydd - en föreläsning om våld, och hur du undviker att bli utsatt. Jesper Olsson, tränare kampsport

15:30-16:00 Fika

16:00-17:30 Fortsättning självskydd, inkl. demonstration och diskussion.

18:30-20:00 Middag

- 20:00-20:45** En trubadurs bekännelser, - om livet ur en synskadad trubadurs perspektiv. En föreställning med State Lycke, sångpedagog, författare m.m.
- 20.45 -** Fortsatt mingel och umgänge över lite snacks och något att dricka

Söndag 26 november

- 07:30-09:00** Frukost
- 09:00-10:00** Livskvalitet i en förändrad livssituation
Karin Öiestad, sjuksköterska och psykoterapeut
- 10.00-10.30** Fika
- 10:30-11.30** Gruppdiskussioner om olika aspekter på livskvalitet och att leva i ständig förändring
- 11.30-13.00** Lunch
- 13:00-14.30** Praktiska hjälpmedel, vi delar upp oss i grupper och besöker olika stationer, bland annat kommer Iris hjälpmedel att visa produkter ur sitt breda sortiment.
- 14:30-15.00** Avslutande fika

Sista anmälningssdag är 18 oktober. Anmälan görs i formulär på hemsidan (www.retina-sweden.se). Betalning görs till plusgiro 62 21 08-9 senast 20 oktober. Ange namn och "Höstdagar" i textfältet vid betalning.

Kostnad för medlemmar: 1600 kronor per person i dubbelrum och 2000 kr i enkelrum. För icke-medlemmar är kostnaden 2000 kronor per person i dubbelrum och 2400 kr i enkelrum.

Resa till Kungälv:

Det kommer förmodligen att anordnas gemensam buss från Göteborg central till folkhögskolan på fredag och tillbaka på söndag. Ange i anmälan om du vill åka med bussen.

Reseersättning kan erhållas från SPSM med upp till 966 kr per år och person (endast vuxna). Detta bidrag söks retroaktivt med hjälp av folkhögskolan efter mötet.

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

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

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

RP-forskning under 22 år

Av: Karl-Fredrik Ahlmark

Dr. Gerald Chader har vid flera Retina International-konferenser hållit ett avslutande anförande där han har summerat utvecklingen inom näthinneforskningen de senaste decennierna. Han har beskrivit denna utveckling i termer av att vi har gått från ett vetenskapligt mörker in i laboratoriernas ljus (Taipeh 2016) eller från ett forskningsmörker in i de kliniska försökens ljus (Auckland 2018).

Enligt Chader har det vid tidigare konferenser varit fokus på rapporter om framtida kliniska försök eller grundforskning, men det senaste decenniet har i praktiken samtliga presentationer handlat om pågående kliniska försök inom näthinne degenerationer.

Sådana illustrationer kan förstås ha ett symboliskt värde men hur står sig de i jämförelse med den faktiska utvecklingen uttryckt i siffror och fakta? Det har ett forskarlag lett av Bingyan Li studerat och uppgifterna presenteras i artikeln "Progress and prospects of gene therapy in ophthalmology from 2000 to 2022: A bibliometric analysis", publicerad i tidskriften Heliyon i juli 2023. Metoden har varit en så kallad metaanalys där de har granskat andra vetenskapliga artiklar inom detta område för att göra en statistisk analys för att identifiera trender och utvecklingskurvor. Fokus har varit på genterapier, som ju är en av flera forskningsansatser när det gäller näthinne degenerationer och forskarna noterar att det varit en tydlig ökning i intresset för att behandla ärftliga näthinne degenerationer såsom LCA och RP under dessa år, illustrerat i den vetenskapliga artikelproduktionen. Totalt har 1143 vetenskapliga artiklar ingått i urvalet.

Inte oväntat är USA, Storbritannien och

Kina ledande i antal vetenskapliga artiklar, vilka står för 54 procent av det totala antalet artiklar (publikationsspråk engelska). The University of Pennsylvania, the University of Florida, and University College London (UCL) sticker ut som de tre lärosäten med flest vetenskapliga publikationer, långt före övriga (totalt hade 419 institutioner publicerat sig under perioden). Samtidigt är Schweiz, Danmark och Finland de länder vars forskare publicerar sig i störst utsträckning inom internationella samarbeten.

Inom forskarvärlden är citeringar väldigt viktiga, det vill säga i vilken grad som andra forskare har läst och i sin egen forskning refererar till annan forskning. Den mest citerade tidskriften inom fältet visar sig vara Investigative Ophthalmology and Vision Science, följt av Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America och Molecular Therapy. Intressant här är att färre än hälften av tidskrifterna i topp är sådana som är specifika för ögonforskning, vilket signalerar att forskningen når ut bredare. Detta är än viktigare eftersom enligt tillgänglig statistik står cancerforskning för över 68 procent av alla kliniska försök med genterapier runtom i världen och ögonforskning enbart för 1,5 procent.

De forskare som är i topp vad gäller antal vetenskapliga publikationer är Willian W Hauswirth, Jean Benet och Jose Alan-Sahel. För en lekman som undertecknad känns två av dessa direkt igen, vars verksamhet ofta omnämns i RP-sammanhang (Jean Benet är bland annat en av dem som legat bakom forskning som lett fram till Luxturna).

För den nördige kan fler siffror och detaljer återfinnas i den vetenskapliga

artikeln men för mig tyder detta på att Chaders sammanfattning av forskningsläget och i vilken riktning forskningen rör sig stämmer överens med de faktiska förhållandena. det är tvivelsutan något som är väldigt positivt för alla som lever med en näthinne degenera-tion.

Artikeln i sin helhet återfinns här: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2405844023054361>

Till minne av Karin

När sommaren var som finast nåddes vi av ett mycket tragiskt och sorgligt besked; att Karin Hummelgren Rüffel gått bort efter en tids sjukdom. Karin har under många år hjälpt RP-föreningen med bokföring och administrativa uppgifter.

Karin har varit ett ovärderligt stöd inom föreningen, och har bidragit med sitt kunnande och noggrannhet i det arbete hon utfört för oss. Men vi minns henne nog mest för hennes glada sätt och alltid så trevliga bemötande, även om det gällde tråkiga ärenden som oklara fakturor eller liknande. Karin var alltid så hjälpsam och många har fått glädje av hennes kloka ord genom åren. Karin lämnar efter sig maken Henrik Rüffel, deras två döttrar, sin mamma Eva Hummelgren och övrig släkt och vänner. Henrik är föreningens tidigare ord-

förande, och numera kassaförvaltare. Många av er inom föreningen har träffat Karin då hon ofta deltagit på föreningens vår- och höstdagar, och generöst hjälpt till både inför och under dessa träffar. Karin tyckte om att resa, och har bland annat tillsammans med Henrik deltagit i en internationell Retina International-konferens i Brasilien för ett antal år sedan. Vi minns Karin med värme och tacksamhet, och våra tankar och medkänsla går förstas till Henrik och döttrarna.

Susanne Mirshahi och Caisa Ramshage

Aktuellt från ARVO-konferensen 2023

Av: Susanne Mirshahi

ARVO (The Association for Research in Vision and Ophthalmology) är en internationell ögonkonferens som anordnades senast i april 2023, i New Orleans. I samband med konferensen håller Retina International ett möte med respektive nationell förenings Medical and Advisory Board som deltagare. Företrädare för Retina International respektive forskare och kliniskt aktiva ögonläkare kan vid ett sådant här tillfälle uppdatera varandra vad som händer inom retinaområdet just nu.

De vetenskapliga sessionerna under ARVO handlade om forskning som rör ärftliga retinala degenerationer på olika sätt, allt ifrån nya innovativa sätt att avbilda näthinnan, till de senaste kliniska försöken med genterapi, optogenetik m.m. Intressant är också att ett nätverk för forskning kring en särskild form av IRD, choroideremi, nyligen bildats och man höll sitt andra årliga möte i samband med ARVO. Nätverket kallas ICRN, International Choroideremia Research Network. Det pågår ett antal försök just på denna variant av IRD, varav en studie har ett prövningscentrum i Norden.

Ett innovativt sätt att avbilda näthinnan är optoretinografi, vilket ska ge möjlighet att studera fotoreceptorernas funktion ner på cellnivå. Även nya, mer känsliga former av OCT diskuterades. Med OCT mäter man bland annat tjockleken i retinas olika delar. Med dessa nya sätt att avbilda och mäta näthinnan och dess funktion förfinas möjligheterna till diagnostik och uppföljning av behandling. Andra exempel på forskningsfält som var uppe på konferensen var genterapiförsök (på apa) vid Ushers syndrom typ 1B och försök att använda metformin, en vanlig diabetes-

medicin, för att bromsa Stargardts sjukdom. Bakgrunden till försöket med metformin är lyckade djurförsök där man sett att ansamlingen av vissa skadliga ämnen i näthinnan kunde minskas med hjälp av metformin, t.ex. lipofuscin och metaboliter till kolesterol.

Genterapi är fortfarande det stora området, där många försök pågår och där man är nära att kunna få fram flera behandlingar att användas i kliniken. Genterapi med hjälp av CRISPR/Cas9-teknik (den så kallade gensaxen) vid CEP290-associerad retinal degeneration har visat goda effekter, på såväl synskärpa som navigeringsförmåga och livskvalitet. En annan studie med antisensterapi med seprofarsen till patienter med CEP290-associerad Lebers kongenitala amaurosis givet som en enda injektion har i uppföljningsstudier visat på bestående effekt i två år, vilket också är glädjande.

I en av sessionerna diskuterades framsteg inom gen-oberoende terapier, där bland annat optogenetik och fotoreceptorskyddande faktorer var aktuella ämnen. Dessa områden har ganska långt kvar till en kliniskt användbar behandling, men tydliga framsteg har gjorts,

vilket inger hopp till alla patienter med allvarlig synförlust utan känt genfel.

En lite annorlunda nyhet som även delgavs på denna konferens var en grupp forskare som tagit fram en webbaserad utbildningsplattform om retinala degenerationer riktat till ögonvårdspersonal, främst läkare. På sidan finns en stor mängd data, inklusive bilder på

näthinna och undersökningsresultat från över 300 patienter. Tanken är att läkarna kan studera dessa bilder och resultat och tränas i att ställa diagnos, känna igen olika typer av RP etc. Tanken är förstås att det ska leda till bättre vård av retinitiker i förlängningen. Ett intressant och lovvärt initiativ.

www.stonerounds.org

RP-föreningen ringer upp

Under hösten kommer några medlemmar i RP-föreningen att ringa upp samtliga medlemmar som vi har telefonnummer till för att ställa några frågor.

Vi vet att många inte vill svara när det är nummer man inte känner igen, men det kan alltså vara samtal från RP-föreningen och vi skulle vilja komma i kontakt med så många som möjligt.

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

Genterapi i ett öga kan ge effekt i båda ögon

Av: Susanne Mirshahi

I den vetenskapliga tidskriften Vision Research publicerades tidigare i år en artikel om att genterapi givet i ena ögat kan ge effekt i båda ögonen. Djurförsöken utfördes på möss med en form av RP som är relativt vanlig, autosomalt dominant Retinitis Pigmentosa, med en mutation i RHO-genen, den gen som kodar för rhodopsin. Av alla retinitiker med dominant ärftlig RP har cirka en fjärdedel mutation i denna gen. Det finns dock flera olika mutationer i samma gen som kan vara sjukdomsframkallande.

I denna studie undersökte man effekten på den retinala degenerationen av genterapi, där RNA-ersättning injicerades subretinalt (under näthinnan) med hjälp av en virus (AAV)-vektor. I en liknande tidigare studie kunde man påvisa effekt i åtta månader efter genterapi given med AAV-vektor på hundar med samma typ av RP, med en annan mutation, men i samma gen. Nu ville man visa om denna typ av terapi kan ge effekt oberoende av mutation, i ett annat djurslag och givet endast i ett öga. I försöket gavs aktiv behandling i ett öga till en grupp möss medan en kontrollgrupp fick inaktiv behandling i ena ögat.

Studieresultaten visade att även om förtunningen av näthinnan fortsatte i båda ögon trots behandling, så kunde processen och fotoreceptordöden bromsas upp i de ögon som fått aktiv behandling, vilket kunde visas genom ERG-undersökningar av näthinnan. Man kunde dessutom se att struktur och funktion i fotoreceptorerna bevarades även i det obehandlade ögat hos de möss som fick aktiv behandling. Man kunde också uppmäta låga halter

av vektorn i det obehandlade ögat och förhöjda nivåer av skyddande neuroprotektiva ämnen i båda ögon.

En slutsats av studien är att genterapi i form av subretinal injektion av AAV-vektor med RNA ersättning kan vara en väg framåt för att bevara struktur och funktion i näthinnan hos personer med autosomal dominant RP, och effekt kan åstadkommas i båda ögon med injektion endast i ett öga. Då detta är djurförsök kan vi inte säga säkert om vi kan uppnå liknande effekter hos människa, men denna forskning är ett steg på vägen. Och om det visar sig att resultaten är överförbara till människa kan det innebära stora fördelar med färre injektioner och operative ingrepp om det bara behöver ges i ena ögat, och i förlängningen även lägre kostnader.

Namn på originalartikeln i Vision Research, maj 2023:

Binocular benefit following monocular subretinal AAV injection in a mouse model of autosomal dominant retinitis pigmentosa (adRP)

Omvandla näthinneceller

Av: Bengt Vilhelmsson

Professor Michel Cayouette:s forskningsteam vid Université de Montréal har tillfört två nya gener till näthinnans müllerceller vid djurförsök.

Cellerna har då omvandlats och fått vissa egenskaper som tapparna i näthinnan normalt har.

Müllercellerna är stödjeceller som ger fysisk stabilitet och hjälper de andra cellerna i näthinnan att biokemiskt upprätthålla sin normala funktion.

Forskarna hoppas att patienter med degenerativa näthinnesjukdomar kan återfå ljuskänsliga celler i näthinnan med den här metoden.

Källa: Proceedings of the National Academy of Sciences

**Köp RP-föreningens böcker
“Att leva med RP” och
“Mitt liv en berg- och dalbana”!
Medlemspris 100kr resp. 75kr
+ 40kr i porto per bok.**

**Båda böckerna är tryckta i stor stil
och innehåller även en ljudbok i
daisy-format.**

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

24-26 november 2023

Föreningens höstdagar i Kungälv

Mer information finns inne i tidningen.

19-21 april 2024

Föreningens vårdagar i Skellefteå

Mer information kommer i nästa nummer.