



## Høstkonferanse og 25-års jubileum 2018

Leder .....	3
Informasjonsmateriell .....	5
Les RP-nytt med ørene .....	6
Innkalling til årsmøte 2019 .....	7
Høstkonferanse og 25-års jubileum 2018 .....	8
Nordisk RP konferanse i Oslo.....	11
“Vinn-Vinn”-samling på Biri «STRANDENGA» .....	13

“Vinn-Vinn” - Flott fjelltur i Bergen (med musikalsk innslag) .....	15
RP- mila: Søndagstur for øyeforskning .	18
En stor dag for team rp i oslo maraton .	19
Nytt fra forskningen - oktober 2018 ....	21
Retina International and the RP-associations; current role and future perspectives .....	27
Personvernerklæring Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge .....	31



**RETINITIS PIGMENTOSA  
FORENINGEN I NORGE**

Leder: Atle Lunde  
Tlf. 957 57 508  
atlelunde@icloud.com

Nestleder: Martin Smedstad  
Tlf. 936 63 666  
martin.smedstad78@gmail.com

Styremedlem/Sekretær: Andrea Olvin  
Tlf. 410 86 135  
andrea.olvin@gmail.com

Styremedlem: Kay Arne Sørensen  
Tlf. 906 26 000  
karne-s@online.no

Styremedlem/kasserer: Julie Garsiot  
Tlf. 911 11 261  
julie.garsiot@hotmail.com

1.varamedlem: Monica Johansen

2.varamedlem: Fredrik Haugseth

RP-nytt  
Redaktør: Martin Smedstad  
rpnytt@rpf.no

RP-nytt fås i vanlig skrift, på lyd og  
elektronisk. Bladet utgis 3 ganger i året.

Adresse:  
RP-foreningen i Norge,  
Postboks 5900  
Majorstuen, 0308 Oslo  
Kto.nr.: 7874 06 42927  
Kto.nr. forskningsfondet: 7874 66 02463  
Org.nr.: 984 079 230  
Tlf. 994 69 543  
E-post: post@rpf.no  
Internett: www.rpf.no  
Twitter: @RPforeningen  
Facebook: Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge

Melding om skifte av navn, adresseetc gis på  
telefon 99 46 95 43 eller  
epost post@rpf.no

Informasjonsmateriell:  
RP-håndbok, RP-filmer og brosjyrer kan lastes ned fra  
www.rpf.no eller bestilles på epost post@rpf.no

Sats og trykk: 07 Media – 07.no  
Lay-out: Øystein Kleven  
Ombrekking: 07 Media – 07.no  
Opplag: 700 stk.  
ISSN 1503-5352

## Fra leder!



Av  
Atle Lunde

Dagene blir kortere og kortere nå når vi nærmer oss den glade juletid. Vi har lagt bak oss et travelt år med mange arrangementer både sentralt og lokalt. Først avholdt vi et flott årsmøte i Trondheim med nye og gamle medlemmer. Det er kjekt å se at så mange unge er med, det sikrer en god rekruttering for fremtiden. Arrangementene våre gir fine muligheter til å treffes og utveksle erfaringer med det å miste syn, men mest av alt ha det fint sosialt sammen.

Så kommer det flere arrangementer på løpende bånd. Holmenkollstafetten er blitt en årlig «happening» med mange deltagere fra oss. Her er det alt fra de sprekeste til dem som kun synes en liten mosjonsetappe er nok, men morsomt er det for de som deltar. Det samme gjelder Oslo Maraton som flere av våre gjør det utrolig bra i. Men dette arrangementet er også for de som har lyst å ta den korteste turen og være sammen på kvelden til fest og moro.

RP-mila har etablert seg som en flott arena for å fremme foreningen og forskningen som betyr så mye for oss. Her møtes små og store for en dag med hygge og trivelige aktivite-

ter. Det skjer ved Sognsvann i Oslo sammen med nærmere 30 forskjellige organisasjoner på friluftslivets dag. Men flere av våre medlemmer og familie som bor over det hele land er med å sette denne dagen på kalenderen. Via facebook ser vi at flere går en tur til inntekt for forskningen. Tusen takk til dere alle!

25 års-jubileet vårt nå i september toppet det hele. Over 100 to- og firebente var samlet i Lillestrøm for feiring og flotte innslag over hele helgen. Vi fikk også anledning til å hedre våre pionerer som la til rette for at vi fikk en RP-forening i 1993. Det ble en flott feiring med en flott jubileumsmiddag lørdag kveld. Tusen takk til alle som deltok, men en ekstra takk til arrangementskomiteen som hadde fått til en fantastisk helg.

Team-RP er en aktiv gjeng som deltar på det meste av idrett og mosjon. Det er et lavterskel tilbud der alle som har lyst kan delta. Og det ser ut som utbytte for å delta er stort gjennom samhold og det å få lov til og utforske friluftslivet. Prosjektet «Vinn, vinn» er en innertier. Her har vi et tett samarbeid mellom oss og Tyrilistiftelsen. I tett og godt samarbeid skal vi tøyne grensene og gjøre begge parter gode til å mestre livets utfordringer. Som noen av dere vet er personene som bor på rehabiliteringssentrene til Tyrilistiftelsen der for å bli rusfrie. Prosjektet «Vinn, vinn» har vist seg å fungere over all forventning. Her hjelper personer som skal bli rusfrie oss med ledsaging og vi gir dem et ansvar de nesten aldri har fått. Denne felles inn-

satsen gjør vi for at vi skal få gode naturopplevelser sammen. Men også for å gi håp og styrke, for å bli mer selvstendige og få for å troen på oss selv. Her er alt fra ski, ridning, kajakk, fjellturer og i år toppet det seg med dans og egen sang som ble innspilt i Korskirken i Bergen. Det er flott at vi sammen kan gjøre oss gode.

Styret har fått på plass ny nettside som ser ut til å fungere veldig bra - bare gode tilbakemeldinger foreløpig. En stor takk til vår webmaster som har utviklet siden.

Vi holder også på i disse dager å få på plass et nytt medlems- og økonomisystem. Med digitaliseringen gir det oss nye muligheter som bedre ivaretar kvalitet, personvern og det gir oss en unik mulighet til å kommunisere bedre med alle medlemmer. Vi håper at systemet er oppe og går mot slutten av året.

Vi avholdt også en nordisk konferanse i august. Her samles personer fra de forskjellige RP-foreningene i Norden. Denne gangen hadde vi et stort fokus på genetikk og den behandlingen som skjer og som vil komme i fremtiden. Vi besøkte

Ullevål sitt forskningscenter for medisinsk genetikk. Her fikk vi et par foredrag om tingenes tilstand og om veien videre. Det skjer mye spennende i Norge som vi vil følge opp gjennom samarbeid. Vi hadde også møte med bioteknologinemda som i nærmeste fremtid vil råde departementet at vi i Norge skal åpne for genetisk behandling på alvorlige øyesykdommer. Her har vi et tett og godt samarbeid. En spesiell takk til Martin som gjør et helt fabelaktivt arbeid i denne saken..

For at vi skal lykkes med alt vi driver med er vi helt avhengige av frivillige. Både til sentrale arrangementer, men også til alle dere som ønsker å få til noe rundt om i landet. Vi kan stille med noen økonomiske midler, men arbeidet som skal til må skje på frivillig plan. Vestlandsgjengen ser ut til å få til fine arrangementer som gir samhold og glede.

Tilslutt vil jeg takke alle de frivillige som gjør det mulig for oss å arrangere mange forskjellige aktiviteter. Uten dem så hadde lite vært mulig.

Ha en fin førjulstid og nyt resten av året!

## Informasjonsmateriell

Følgende informasjonsmateriell kan bestilles gratis hos RP-foreningen eller lastes ned gratis fra [www.rpf.no](http://www.rpf.no):

Innsikt gir utsikter  
(informasjonshåndbok – hefte)

Mobilitet når synet svikter (DVD)

Følelser når synet svikter (DVD)

Retinitis pigmentosa, RP (brosjyre)

Stargardts sykdom (brosjyre)

Ushers syndrom (brosjyre)

Lebers Congenitale Amaurose, LCA  
(brosjyre)

LMBB-syndrom (brosjyre)

Sjeldne, genetisk betingede  
netthinnesykdommer (brosjyre)

Team RP (brosjyre)

Simuleringsbriller (simulerer  
RP-syn)

Informasjonskort for utdeling  
(visittkortstørrelse)

RP-nytt – forslag til artikler

Fra tid til annen har det kommet forslag på temaer for framtidige artikler fra noen av RP-nyttets lesere. Dette setter vi svært stor pris på. Hvis du har skrevet et stykke tekst som flere burde lese, send det til oss så kommer det kanskje på trykk! Vi ønsker oss flere tekster eller forslag til temaer dere ønsker vi skal skrive om. Send teksten eller meld forslagene inn på e-post til [rpnytt@rpf.no](mailto:rpnytt@rpf.no), på telefon 994 69 543, eller ved å benytte vårt kontaktskjema på [www.rpf.no](http://www.rpf.no)

E-postadresser

Slik når du oss på e-post:

For henvendelser til  
kasserer: [kasserer@rpf.no](mailto:kasserer@rpf.no)

For henvendelser vedrørende RP-nytt:  
[rpnytt@rpf.no](mailto:rpnytt@rpf.no)

For henvendelser til Team RP:  
[teamrp@rpf.no](mailto:teamrp@rpf.no)

For alle andre henvendelser:  
[post@rpf.no](mailto:post@rpf.no)

## Les RP-nytt med ørene

Husk at du kan låne RP-nytt i lydutgave fra NLB (Norsk lyd- og blindeskriftbibliotek). RP-nytt leses av en profesjonell innleser og er en del av NLBs ordinære tidsskrifttilbud.

For å abonnere på RP-nytt i lydutgave må du være låner hos NLB. NLB er biblioteket for deg som har svekket syn, dysleksi eller andre utfordringer som gjør det vanskelig å lese. Det er gratis å melde seg inn og låne hos NLB.

### Mange tusen lydbøker

Som låner hos NLB får du tilgang til tusenvis av lydbøker. RP-nytt låner du på samme måte som du låner andre lydbøker. Finn bladet i listen over tidsskrifter og abonner eller lån enkeltutgaver. Lytt med smarttelefon, nettbrett, PC eller DAISY-spiller.

NLB har et stort utvalg lydbøker for barn, ungdom, studenter og voksne.

Sjangerbredden er stor. Krim, biografier, faktabøker og serieromaner er noe av det som finnes i lydbokbasen. Flesteparten av lydbøkene produseres i egne studioer. I tillegg kjøper NLB inn lydbøker fra kommersielle produsenter.

### Aviser og tidsskrifter

Lånerne kan også abonnere på et utvalg aviser og tidsskrifter i lydutgave. Aftenposten, Illustrert Vitenskap, Hjemmet, Appetitt og Vi over 60 er eksempler på hva du kan låne. Nå er også RP-nytt en del av tilbudet.

### Bli låner

NLBs tilbud er offentlig og for deg som trenger tilrettelagt litteratur. Innmeldingsskjema finner du på [www.nlb.no](http://www.nlb.no)

# Innkalling til årsmøte 2019

<b><u>Tid:</u></b> Årsmøtet starter om ettermiddagen fredag 8.mars 2019 og fortsetter på formiddagen lørdag 9.mars. (Det er samling hele helgen 8.-10. mars 2019.)	<b>30.1.2019. Send epost til <a href="mailto:post@rpf.no">post@rpf.no</a> eller brev til "RP-foreningen i Norge, Boks 5900 Majorstuen, 0308 Oslo"</b>
<b><u>Sted:</u></b> Scandic Hotell Lillestrøm (like ved togstasjonen)	<b>Forslag på medlemmer til verv må være valgkomiteens leder i hende innen 30.1.2019.</b>
<b>Saker som ønskes behandlet på årsmøtet må være styret i hende senest</b>	<b>Forslag meldes til valgkomiteens leder, Rainer Henriksen Tlf. 984 52 267</b>

## Følgende personer er på valg:

<b>Styreverv</b>	<b>Valgperiode</b>	<b>Nåværende</b>
<b>Leder:</b>	<b>Velges for 1 år</b>	<b>Atle Lunde</b>
<b>Styremedlemmer:</b>	<b>Velges for 2 år</b>	<b>Martin Smedstad</b>
		<b>Andrea Olvin</b>
<b>Varamedlemmer:</b>	<b>Velges for 1 år</b>	<b>Monica Johansen</b>
		<b>Fredrik Haugseth</b>

## Høstkonferanse og 25-års jubileum 2018

I slutten av september hadde tiden kommet for den årlige høstkonferansen for RP foreningen. I år ble den avholdt på Scandic Hotel Lillestrøm, helgen 28.-30. september. I år var det litt mer enn en tradisjonell høstkonferanse, foreningen feiret nemlig 25-års jubileum! Med 100 påmeldte og forventningsfulle deltagere, skulle dette bli en heidundrende markering med litt utover det vanlige på programmet.

Arrangementet startet som alltid på fredag med en samling der deltagere og programmet for helgen ble presentert. Deretter var det omvisning på hotellet, før en deilig tre-retters middag ble servert. Etter middagen var det klart for helgens første overraskelse; en kjemp flott intimkonsert med Christian Ingebrigtsen. Mange kjenner navnet hans kun som en av medlemmene i boybandet A1, men han er faktisk også en flink soloartist og dyktig låtskriver. For noen var det tilstrekkelig for kvelden, mens for andre var natten enda ung. Den tradisjonsrike quizen ble avholdt etterfulgt av hyggelig sosialt samvær ut i de små nattetimer.

Lørdagen startet med frokost før dagens første foredrag; et nyttig og spennende foredrag med Kristoffer Lium, ansatt i NRK der han jobber med tilgjengelighet og universell utforming. Kristoffer er dessuten nyvalgt leder i Norges Blindforbunds Ungdom. Han



*Erlend Elias Bragstad,  
foto: Frank Robert Webermann*



*Christian Ingebrigtsen,  
foto: Frank Robert Webermann*





*Mange feststemte deltakere klar for jubileumsmiddagen, foto: Frenk Robert Webermann*

beskrev hvordan han bruker smart-teknologi i hverdagen og vi fikk anledning til å lære mer om mulighetene mobiltelefoner og annen teknologi tilbyr for blinde og svaksynte.

Så var det klart for helgens andre store kjendis-ørraskelse; Erlend Elias tok over stafettpinnen og hold et underholdende stand-up-show/foredrag om sin bakgrunn og hans vei fra lille Tysfjord til å realisere sin drøm om å være stylist i storbyen. Deltagerne fikk også med seg enkelte tips om bruk av sminke og farger, og det var en demonstrasjon av sminke som ble utført på en av publikum. Etter lunch var det en tur på «mimrestien» og et tilbakeblikk på foreningens opprettelse, vår spede begynnelse og hvordan mange har stått på over mange år for at foreningen er blitt det den er idag. Våre æres-

gjester var Turid Skuseth og Ruth Riise som startet foreningen i 1993, Bjarne J. Trodahl som var foreningens første leder, samt fanebærere over mange år Anne Berit Gransjøen, Ole Christian Lagesen og Håkon Gisholt. (Bernt Elde hadde dessverre ikke anledning til å delta som æresgjest siden han var i utlandet, men også han har bidratt enormt mye til RP-foreningen i mange ulike roller gjennom årenes løp.)

Lørdag kveld var avsatt til jubileumsmiddag, og for en flott kveld det ble! Vi møttes til taffelmusikk fremført av vår egen filharmoniker og ansatt musiker ved Operaen, Juhani Kasinen («Jussi») på cello og en aperitiff, før vi nøt en bankettmiddag og godt drikke. Det ble en minnerik kveld med flotte ord og høy stemning godt ledet av toastmaster Rainer

Henriksen. Som seg hør og bør for et jubileum, ble middagen lang og livlig.

Håkon Gisholt startet søndagens program med å fortelle om “Vinn-Vinn” prosjektet og Team RP. Det ble også vist en trailer fra den kommende filmen som er laget i løpet av “Vinn-Vinn”-samarbeidet og avspilling av musikkvideoen til sangen “Vi er et team” som ble spilt inn i Korskirken i Bergen under årets siste samling med Tyrili-elevne. Martin Smedstad holdt foredrag om RP’ens ABC og fortalte nytt om netthinne-relatert forskning. Helgen ble avsluttet med lunch, før alle dro hver sin vei. Vi vil takke hotellet for fantastisk service, alle deltagere for bidrag til topp stemning og arrangementskomiteen for en vel gjennomført helg.



*Demonstrasjon av sminke utført av Erlend Elias, foto: Frank Robert Webermann*



*Æresgjester: (fra venstre) Håkon Gisholt, Anne Berit Gransjøen, Bjarne Trodahl, Turid Skuseth, Ole Christian Lagesen og Ruth Riise*

## Nordisk RP konferanse i Oslo

Av Atle Lunde og Martin Smedstad

De nordiske RP-foreningene var samlet til sin årlige konferanse, som i år var lagt til Oslo. Dette er en konferanse som går på rundgang mellom de nordiske landene. Her var det representanter fra Sverige, Danmark, Finland, Island, Færøyene og fra oss som var vertskapet. Vi ble 13 personer i alt, ledsagere inkludert.

Konferansen gikk av stabelen mellom 22. og 24. august. Det var et spennende program som inneholdt stor variasjon, men med hovedvekt på forskning. Alt gikk i engelsk, så her var det bare å spisse ørene og følge med så godt man kunne.

Først på programmet var besøk ved nordisk oftalmologisk kongress (NOK) i Oslo Kongresssenter/Folkets Hus. Dette er en konferanse som avholdes årlig av og for øyeleger og forskere. En av sesjonene omhandlet diagnoser i retina (netthinnen). Her var RP-foreningen så heldig å få holde et innlegg. Martin Smedstad snakket i 15 minutter om Retina International og RP-foreningens rolle nå og i fremtiden, og fikk stor applaus fra forsamlingen. (Innlegget som ble holdt på engelsk kan du lese bakerst i dette bladet.)

På denne sesjonen var det også innlegg fra øyenleger og forskere tilknyttet sykehus i Danmark, Finland, Norge, Sverige og Belgia. Michael

Larsen fra København presenterte status, organisering og visjoner for forskningsnettverket European Reference Network for rare eye diseases (ERN-EYE). Josephine Prener Holtan fra øyeavdelingen på Ullevål presenterte noe fra sin forskning basert på netthinneregisteret på Ullevål, nærmere bestemt studier av pasienter med ABCA4-mutasjoner i Norge. Bart Leroy fra Ghent i Belgia er en del av forskningsteamet til Jean Bennett og presenterte siste nytt om genterapien LUXTURNA for RPE65-mutasjoner. Marie Burstedt fra Umeå i Sverige snakket om en fenotype av RP forårsaket av mutasjoner i RLBP1-genet. Ilkka Immonen avsluttet sesjonen med et foredrag om forskning på genetiske behandlinger i Finland.

Turen gikk videre til Norges Blindforbund der vi hadde leid et møterom for resten av dagen. Team RP stod nå på programmet. Håkon Gisholt holdt et meget flott foredrag om Team RPs spede begynnelse og alt de har gjort og satt ut i livet. Fra trening på Bislett, Holmenkollstafetten og det gode forholdet til Oslo Maraton som har en stor innvirkning på teamet. Men rosinen i pølsa er nok det flotte tiltaket Team RP har med Tyrili-stiftelsen. Dette har gitt en «vinn-vinn» situasjon, der personer med RP får ledsagere fra tidligere rusmisbrukere for å komme seg ut i naturen, til at personene fra Tyrili får ta et stort

ansvar med å ledsage oss trygt gjennom de hindringer vi møter når vi er ute. Dette flotte tiltaket har nå vart i hele fem år og det har gitt oss store muligheter til å avholde større arrangementer, men ikke minst at dette har gitt mange rusmisbrukere gode opplevelser, mestringsfølelse og mulighet til å bety noe positivt for andre mennesker. De nordiske landene var veldig imponert over alt Team RP har fått til og ønsker å se på om de kan starte lignende i sin respektive land.

Torsdagen startet med besøk ved medisinsk laboratorium for genetikk ved Ullevål sykehus. Her ble vi møtt av Kaja Kristine Selmer som holdt et innlegg om genetikk generelt samt avdeling for medisinsk genetikk på Ullevål spesielt, etterfulgt av en omvisning i laboratoriet. Avdelingen har maskiner for DNA-analyse som er blant de mest avanserte i verden, selv om de visuelt sett ligner mest på pizza-ovnene hos din lokale pizzasjappe.

Josefine Prener Holtan avsluttet med et foredrag om netthinneregisteret på Ullevål og hennes forskning på den genetiske og kliniske informasjonen som ligger der.

Turen gikk så videre til Norges Blindforbund der vi hadde leid møterom for resten av dagen. Neste punkt i programmet var foredrag og samtale med leder av Bioteknologirådet, Ole Johan Borge.

I Norge har vi et Bioteknologiråd som er oppnevnt av helsedepartemen-

tet som skal rådgi myndighetene og sørge for at etiske retningslinjer blir fulgt ved behandling og ved bruk av medisinske preparater. Nå går diskusjonen om vi her i Norge skal ta i bruk genetisk behandling av flere pasientgrupper. Genetisk forskning har gitt nye behandlingsmuligheter i dag for enkelte og vil bli mulig for flere i årene som kommer, men regelverket i Norge tillater genterapi kun for alvorlige sykdommer. Til nå er det kun innenfor kreftforskning/-behandling dette har vært tatt i bruk, og "alvorlig" har vært synonymt med "livstruende". Det diskuteres om blindhet er en "alvorlig nok" sykdom og Bioteknologirådet anbefalte myndighetene allerede i 2017 å tillate genetisk forskning og behandling også av sykdommer som ikke er livstruende nå som metodene er blitt videreutviklet og mye sikrere enn da Bioteknologiloven sist ble revidert. LUXTURNA, genterapibehandlingen for RPE65-mutasjoner vil gjennom metodevurdering danne en presens på hvorvidt helsevesenet skal tillate genterapi av RP-pasienter i fremtiden.

Torsdag kveld avholdt vi en middag for alle våre nordiske venner på den italienske restauranten Prima Fila like ved Rådhuset. En fin avslutning av en travel dag.

Fredag holdt vi et møte på hotellet der vi alle bodde. Som fast post på alle nordiske møter var punktet «Norden rundt». Her sier hvert land litt om hva som skjer innen sine foreninger. Flere av de nordiske foreningene har et tett samarbeid med sine

nasjonale Blindeforbund, så mye av det som skjer er ting vi ville hørt fra vårt eget Blindeforbund, når det gjelder interessepolitiske saker.

Island skal avholde den internasjonale Retinakonferansen og RIs generalforsamling i 2020, så her fikk vi vite mye om forberedelsene som er i full gang og hvordan de ser på et samarbeid mellom de nordiske landene. De har lagt et meget godt grunnlag for å få til et flott arrangement i 2020, så vi får følge med og se hva som dukker opp på programmet for RI-konferansen.

Vi diskuterte også hvordan vi sammen kan påvirke våre respektive Bioteknologiråd for å åpne opp for genetisk behandling av RP for frem-

tiden. Skal vi sammen lykkes må vi nok legge et press på myndighetene i våre land gjennom grundig faktaopplysning og vise til alvorlighetsgraden med å ha RP og den økonomiske samfunnsgevinsten det vil gi å få behandling så man ikke mister synet.

Vi diskuterte også hvordan vi sammen kan oppmuntre og støtte opp RP-forskningen i våre nordiske land, med egne forskningsmidler og andre kilder til økonomisk støtte.

Færøyene er vertskap for vårt neste nordiske møte. Representanten fra Færøyene snakket litt om hvordan de hadde tenkt å legge opp et program for dagene., og vi ser frem til å møtes igjen til neste år.

## “Vinn-Vinn”-samling på Biri «STRANDENGA»

av Andrea Olvin

Den 14-17 juni var det på'n igjen med ny samling med Tyrili, denne gangen på Biri utenfor Lillehammer på Lions Sommersted “Strandenga”. Strandenga er et flott sted som ligger rett ved Mjøsa. Denne helgen var målet å utfordre seg selv og andre gjennom aktiviteter som man skulle gjennomføre to-og-to eller i gruppe.

Torsdag kveld var det etter middag en felles sangøvelse av den nye sangen «Vi er et team» (for mer informasjon av sangen les innlegget om fjellturen i Bergen) før det var tid for å gå og legge seg.



Foto: Frank Robert Weberman

Fredagen sto aktiviteter som hesteridning, kanopadling og linedansing på menyen. Med supert vær var det fantastisk stemning og mye latter under linedansingen. Hesteridningen



Hele koret samlet i Korskirken i Bergen for å spille inn "Vi er et Team"-sangen",  
foto: Frank Robert Webermann

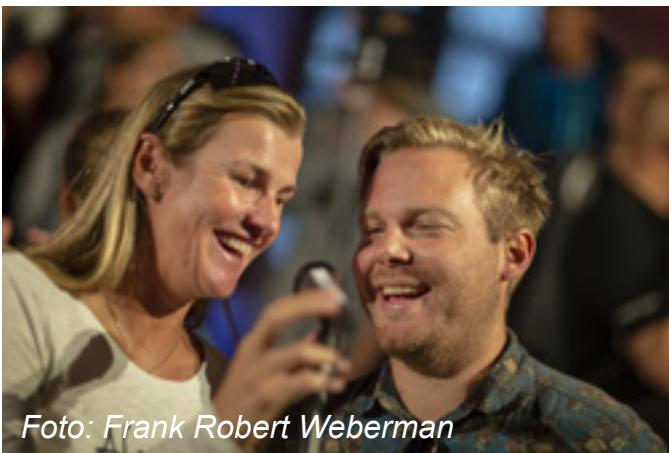


Foto: Frank Robert Weberman

utfordret både svaksynte og Tyrilielever men vi greide å holde oss trygt oppe på hesteryggen. Noen som startet med lett redsel var blant de som nesten ikke hadde lyst til å gå av hesten til slutt. Det var også lagt opp til kanopadling på Mjøsa hvor man ble utfordret til å jobbe sammen som et team, dette var spesielt viktig da det var mye strøm i Mjøsa grunnet voldsom snøsmelting



Foto: Frank Robert Weberman

i fjellene. Dagen ble avsluttet med en quiz laget av Thor Dagfinn Bjelland.

Lørdagen satte vi oss alle inn i busser og biler og tok turen til Jørstadmoen militærleir. Det å sende blinde/svaksynte ut i militær hinderløype kan virke uvirkelig og nesten dumdristig, men det var nettopp dette vi skulle denne dagen. Løypen består av hindre man skal krabbe under på magen/knærne, hindre som

man skal krabbe over med høyder fra 1 m og oppover, hindre hvor man hopper ned i «vollgrav» som er 3 meter dyp osv... med andre ord noe som kan være vanskelig når man ikke ser noe. Her kan jeg rapportere at med godt samarbeid mellom ledsagere og utøvere kom alle seg gjennom løypen!

Lørdagen var en veldig varm dag så vi ble alle glade da Jorekstad

badeland var neste punkt på planen. Været som hadde vært supert hele samlingen sviktet oss på søndagen så den planlagte hinderløypen ble avlyst, vi flyttet inn og erstattet hinderløypen med flott musikkquiz.

Vi ønsker å takke Lions som virkelig sto på denne helgen. Både kost og losji var på topp og vi er veldig takknemlige for at vi fikk lov til å låne sommerstedet deres på Strandenga.

## “Vinn-Vinn” - Flott fjelltur i Bergen (med musikalsk innslag)

av Andrea Olvin

Den 17-19 august inntok en stor gruppe med lystige turgåere Bergen for den årlige fjellturen med RP-foreningen. Denne helgen hadde 75 tatt turen for å vandre blant vakre fjellkjeder i Bergen.

Lørdag tok vi på oss tursko, regnjakke, sydvester, sekk og masse godt humør. Vi gikk fra hotellet i samlet følge, med kun lett yr i luften. Turen skulle gå over 4 av Bergens fjell fra Ulriken til Fløyen. Mens vi gikk til Ulriken begynte skyene å tette seg og det som hadde startet som et forsiktig yr gikk over til å bli et rent skybrudd, og himmelen åpnet seg i det vi kom oss frem til Ulriken. Planen her var å ta Ulriksbanen opp til toppen av Ulriken for å så gå over viddene bort til Fløyen. Her kommer den første utfordringen med dagen; Ulriksbanen var stengt... grunnet regn og vind. Etter en rask diskusjon ble det avgjort at vi ikke kunne

gi oss så vi bestemte oss for å ta en annen vei opp til viddene. Regnet hadde nå bestemt seg for at det skulle fortsette kraftig og jevnt, noe som gjorde at da vi endelig hadde kommet oss opp på toppen av fjellet var flesteparten blitt litt eller helt gjennomvåte. Med humøret fremdeles på topp gikk turen så videre til Fløyen. Fløybanen var åpen og her valgte ca 1/3 av deltagerne på turen som var helt gjennombløte at det var greit å gi seg. Resten av følget gikk med godt mot videre. Da turen hadde blitt en del kortere grunnet stengt Ulriksbane ble det til at vi gikk på gode turveier i området for å så ende opp på Brusehytta. Brusehytta hadde åpnet opp kun for hos denne dagen, noe vi ble svært glad for. Med varm drikke og vaffel i magen ble det igjen en deling av gruppen der flesteparten tok turen ned til Fløyen mens en liten gruppe tok en noe lengre tur.

På søndag var det klart for noe helt nytt for RP-foreningen; vi hadde



En tøff gjeng som trosset vær og vind for å komme til toppen av Fløyen, foto: Frank Robert Webermann

bestemt oss for å skape enda bedre samhold og felleskap mellom oss og Tyrili-stiftelsen gjennom å spille inn en musikkvideo. Sangen heter «VI ER ET TEAM», Innspillingen fant sted i den historiske Korskirken i Bergen. Sangen tar inspirasjon og musikk fra «We are the World» av Michael Jackson med tekst laget av Håkon Gisholt. Innspillingen gikk veldig bra, det var 12 solister fra RP-foreningen og Tyrili sammen med resten av gjengen som et kor for refrengene. Turen var veldig hyggelig selv med værguder som ikke var på vår side kom vi oss fint gjennom det hele.

Det flotte resultatet av innsatsen i Korskirken kan oppleves om man

går inn på RP-foreningens Facebook-side eller ved å bruke denne linken:

«VI ER ET TEAM» sangen

<https://www.jottacloud.com/p/frank-robert/a18df70ceab64dadbd97e75ca-043ca0c>

## VINN - VINN 2019

Kommende år arrangeres “Vinn-Vinn”-samarbeidet med Tyrili for 6. gang, og det vil igjen bli arrangert 3 helgesamlinger der den avsluttende helgesamlingen legges til samme helg som RP foreningens årlige fjellturhelg.

Vi er i dialog med ulike arrangementssteder, og venter at destina



bestemt oss for å skape enda bedre samhold og felleskap mellom oss og Tyrili-stiftelsen gjennom å spille inn en musikkvideo. Sangen heter «VI ER ET TEAM», Innspillingen fant sted i den historiske Korskirken i Bergen. Sangen tar inspirasjon og musikk fra «We are the World» av Michael Jackson med tekst laget av Håkon Gisholt. Innspillingen gikk veldig bra, det var 12 solister fra RP-foreningen og Tyrili sammen med resten av gjengen som et kor for refrengene. Turen var veldig hyggelig selv med værguder som ikke var på vår side kom vi oss fint gjennom det hele.

Det flotte resultatet av innsatsen i Korskirken kan oppleves om man går inn på RP-foreningens Facebook-side eller ved å bruke denne linken:

**«VI ER ET TEAM» sangen**

<https://www.jottacloud.com/p/frank-robert/a18df70ceab64dadbd97e75ca-043ca0c>

## VINN - VINN 2019

Kommende år arrangeres “Vinn-Vinn”-samarbeidet med Tyrili for 6. gang, og det vil igjen bli arrangert 3 helgesamlinger der den avsluttende helgesamlingen legges til samme helg som RP foreningens årlige fjellturhelg.

Vi er i dialog med ulike arrangementssteder, og venter at destinasjoner og program er klart i løpet av november. Invitasjon vil bli lagt ut på foreningens nettside og Facebook. Ønsker du å få tilsendt invitasjon og informasjon om arrangementene på e-post, og du ikke allerede står på Team RP sin mailingliste, så send da en e-post til Håkon Gisholt på [hakongis@gmail.com](mailto:hakongis@gmail.com) så vil du motta e-post om Vinn-Vinn 2019 så snart dette er klart.

Vi håper på stor oppslutning på disse populære arrangementene. Dersom det er første gang du deltar så har du førsteprioritet ved påmelding.

**Vel møtt til Vinn-Vinn 2019!**



*Fotball med blindfold var en populær aktivitet for barna på RP-mila, foto: Kay Arne Sørensen*

## RP- mila: Søndagstur for øyeforskning

av Monica Johansen

Søndag 2 september 2018 arrangerte vi RP-mila for fjerde gang.

RP- mila er en søndagstur for alle, der hele familien kan delta. De som ønsker kan gå tur retur Ullevålseter eller man kan bare være på området hvor det er flere ulike aktiviteter å delta på.

Dette skjer under Friluftslivets Dag og derfor er det mange ulike stands på området hvorav RP foreningen er av dem. Vårt mål er å samle inn penger til forskningsfondet og samtidig vise oss frem som forening.

På vår stand hadde vi noen ulike aktiviteter som ble svært godt besøkt. Vi hadde en hinderløype hvor barna kunne ledsage synshemmede eller selv bli ledsaget med lukkede øyne og til slutt få ledsagerknappen. Vi delte ut RP briller så de som ønsket kunne prøve å gå turen sin med disse på.

Fotballaktiviteten ble desidert den mest besøkte! Her fikk man bind for øynene og skulle skyte en ball med lyd inn i mål, og dette synes barna var stas!

Vi hadde også en stand hvor besøkende kunne komme å få litt informasjon om RP og andre netthinnesykdommer.



Noen av de frivillige fra RP-foreningen under RP-mila på Sognsvann, fra venstre Kay Arne Sørensen, Marianne Berthelsen, Gry Berg og Andrea Olvin. Foto: Kay Arne Sørensen

**Det ble en fantastisk dag i friluftslivets ånd ved Sognsvann i Oslo og**



*De som ønsket å prøve RP-briller kunne teste å gå en hinderløype med RP-syn, foto: Kay Arne Sørensen*

**vi fikk samlet inn rundt 20.000 kr til forskningsfondet.**

**Vi gleder oss til neste RP-mil**

## EN STOR DAG FOR TEAM RP I OSLO MARATON

av Håkon Gisholt

Lørdag 15. september gikk årets BMW Oslo maraton av stabelen, og også i år var Team RP en fremtredende aktør i arrangementet som omfattet over 18.000 deltakere.

Totalt stilte 26 deltagere fra Team RP til start på henholdsvis 10 km

og halvmaraton (21 km). Dog med et unntak – evigunge Kai Glenn Borgersen trakk skikkelig til og løp både halvmaraton distansen og 10 km rett etter hverandre – og det etter å ha løpt helmaraton 42 km rett for totalt 73 km. Vi gratulere råskinnen fra Nesbyen med nok en fantastisk bragd!



*Gule vester merket "blind", "svaksynt" eller "guide" var godt synlige på Team RP's løpere og ledsagere under Oslo Maraton, foto: Frank Robert Webermann*

For 9. året på rad hadde Team RP og stiftelsen Aktiv mot Kreft lagt opp til et samarbeidsprosjekt der vi hadde invitert med en lang rekke idretts- og kulturpersonligheter til å løpe som ledsagere for Team RPs utøvere. Vi gjør dette i felleskap for å profilere det fine arbeidet som Aktiv mot Kreft gjør.

Oslo Maraton-arrangementet er – tro det eller ei – blitt et lavterskeltilbud for Team RP. Det viktigste er det sosiale aspektet, en fin og sosial helgesamling der vi hygger oss sammen med en ramme der selvvalgt distanse gjennomføres ut fra egen forutsetning. Alle mestrer og vinner over seg selv. Samtidig er det noen som

har latt seg inspirere til trening året gjennom, og som oppnår det virkelige store. Av de totalt 12 pallplassene på 10 km og halvmaraton, kvinner og menn, la Team RP beslag på hele 7 av plassene – imponerende!

Team RPs deltagelse i arrangementet fører hvert år med seg mye oppmerksomhet, både langs løypen, hos speaker på Rådhusplassen og i media. Spesielt hyggelig er det når også trofaste kjendisledsagere reklamerer varmt for Team RPs initiativ når de blir kontaktet av journalister.

Neste år blir det et storflott jubileumsår når vi feirer 10 års jubileum for dette fine samarbeidet med Aktiv

mot Kreft. Vi er allerede i gang med å planlegge en stor markering sammen med en mediekanal for å gjøre noe ekstra stort i den anledning. Dette kommer vi nærmere tilbake til når avtalen er endelig klar. I mellomtiden håper vi flest mulig holder av lørdag 21. september neste år slik at vi stiller med ny deltagerrekord når det flotte 10 års jubileet markeres i Oslos gater. Og husk – dette er først og fremst et sosialt lavterskeltilbud der vi markerer en god sak, enten du løper, jogger eller går.

Vel møtt til en herlig jubileumshelg 20. – 22. september 2019!



*Pallen på halvmaraton (21 km) ble tapetsert av kjente ansikter. Håkon Gisholt fra Team RP vant foran Bedir Yiyit for Achilles og Rainer Henriksen fra Team RP på tredje plass, foto: Frank Robert Webermann*

## Nytt fra forskningen - oktober 2018

Av Martin Smedstad

### LUXTURNA godkjent av EMA

Genterapibehandlingen LUXTURNA for LCA forårsaket av RPE65-mutasjoner ble i september godkjent av det europeiske organet European Medical Agency (EMA) som tilsvarer den føderale godkjenningsmyndigheten FDA i USA. Det er selskapet Novartis som har kjøpt rettighetene til å markedsføre LUXTURNA utenfor USA. I Norge er det identifisert 6 pasienter med netthinnesvikt pga RPE65-mutasjoner, men noen steg gjenstår før de eventuelt kan behandles med LUXTURNA. Metoden ven-

ter på godkjenning i Norge gjennom metodevurdering av Nye Metoder-systemet i norsk helsevesen. Det er diskusjon om det såkalte alvorlighetskriteriet i Bioteknologiloven tillater bruk av LUXTURNA i Norge med dagens lov eller om loven må endres. Bioteknologiloven inneholder en formulering som sier at genetisk forskning og behandling kun er tillatt på alvorlige sykdommer. Ordet "alvorlig" har i praksis vært tolket synonymt med "dødelig", og det er stort sett kun innen kreftforskning genetiske metoder har vært anvendt. Nå som metodene er kraftig forbedret og tryggere, har både Bioteknologirådet og den sittende regjeringen anbefalt

å åpne for genetiske metoder i forskning og behandling også for andre diagnoser. RP-foreningen har hatt kontakt med både Novartis og Nye Metoder-systemet for å få på plass nødvendig dokumentasjon slik at LUXTURNA kan realitetsbehandles for bruk i den norske spesialisthelsetjenesten. Statens Legemiddelverk meldte metoden til vurdering allerede i 2016, men fordi myndighetene i Norge ikke har fått på plass nødvendig dokumentasjon har ikke prosessen kommet lengre. Det blir spennende å se om arvelig netthinnesvikt vurderes som en "alvorlig nok" sykdom til at myndighetene tillater genetisk behandling. LUXTURNA-prosessen vil således danne en viktig presedens for hvordan det norske helsevesenet vil forholde seg til fremtidige genetiske behandlinger som kommer for arvelig netthinnesvikt.

### Ny studie av Elliot Berson om vitamin A palmitat og barn

Doktor Elliot Berson og teamet hans ved Massachussets Eye and Ear Institute har tidligere utført to studier for å undersøke om tilskudd av vitamin A palmitat hadde noen effekt på sykdomsutviklingen hos voksne personer med RP. Den første ble publisert i 1993 og viste i gjennomsnitt 20% saktere tap av funksjon i netthinnen, målt med ERG, per år hos personer som inntok 15000 IU vitamin A palmitat enn i kontrollgruppen. Ett nytt forsøk publisert i 2012 la til ukentlig inntak gjennom kosten av en til to porsjoner fet fisk i tillegg til vitamin A palmitat, la frem resultater

som i gjennomsnitt antydte at det var mer effektivt enn vitamin A palmitat alene. Berson har også publisert en studie i 2010 som viste at 12 milligram lutein i tillegg til vitamin A og fet fisk ga enda litt bedre resultater.

I september 2018 publiserte Berson et.al nye resultater som viser at mindre doser vitamin A palmitat kan være trygt og potensielt bremse sykdomsutviklingen hos barn under 18 år. Mengden hvert barn fikk varierte utifra barnets alder, men alle fikk mindre enn de 15000 IU som ble gitt i forsøk med voksne. Gjennomsnittsalderen på barna var ca 9 år, og det var 55 barn med i studien. Resultatene var signifikante med  $p=0,009$ .

Det er riktignok mange forbehold å nevne rundt vitamin A palmitat/fet fisk/lutein. Ikke minst har det vært ganske få deltakere i forsøkene, og deltakerne har fortsatt mistet gradvis funksjon i netthinnen selv om det hos noen gikk saktere. Dette er ikke en kur, i beste fall en viss bremsende effekt. Og det gjelder spesifikt palmitat-formen av vitamin A - ikke andre typer som beta-karotener. Dessuten ble det ikke gjort genetiske analyser av alle deltakerne for å kunne si noe om det var ulik effekt hos forskjellige genotyper.

Ikke alle bør ta vitamin A i store doser. Det anbefales først og fremst for alle å sjekke med legen din før du eventuelt begynner å ta tilskudd av vitaminer i store doser. Du bør ta en blodprøve for å måle naturlig innhold av vitamin A og ta en sjekk av lever-

funksjonen din. Disse testene bør gjentas årlig så lenge du fortsatt tar tilskudd. Dersom du er gravid eller planlegger å bli det, anbefales det ikke å innta vitamin A på grunn av økt risiko for skader på fosteret.

For enkelte typer netthinnesvikt kan ekstra inntak av vitamin A være direkte skadelig og føre til raskere synstap. Hos personer med netthinnesykdommer forårsaket av mutasjoner i ABCA4-genet, f.eks Stargardt's sykdom, Best's vitelliform macula degenerasjon eller tapp-stav-dystrofi, anbefales det ikke å innta tilskudd av vitamin A. Det er fordi mutasjoner i dette genet forstyrrer netthinnens evne til å håndtere lipofuscin, som vitamin A blant annet brytes ned til i kroppen. Mer lipofuscin vil derfor føre til raskere synstap hos disse personene.

Har man transplantert nyre bør man ikke innta vitamin A/fet fisk/lutein, og det er heller ikke anbefalt hvis man tar medisiner som kalles tetrasyklin-er, f.eks ved kronisk akne. Dersom man regelmessig drikker alkohol bør man ikke innta store doser vitamin A.

Dersom man røyker, anbefales det ikke å innta lutein på grunn av økt fare for lungekreft.

### MeiraGTx skal utvikle "av-og-på"-funksjon for genterapi

Selskapet MeiraGTx annonserte i oktober et samarbeid med Janssen Pharmaceutical, en underavdeling av Johnson&Johnson-konsernet, om å utvikle et genterapi-system som

kan aktiveres når situasjonen tilsier det ved hjelp av et lite molekyl. Fordelen med en slik "på"-knapp vil være muligheten til å ha kontroll over mengden og tidspunktet den genetiske informasjon i genterapi-systemet uttrykkes i kroppen, og kunne tilpasse dette ut ifra pasientens behov og nødvendig dose.

### CRISPR - den humpete veien til suksess eller ikke?

I tidligere "Nytt fra forskningen" har RP-nytt omtalt en metode som kan "klippe-og-lime" i DNA og gjøre permanente endringer i arvematetrialet også for videre generasjoner. CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats) er et bakterielt protein som i kombinasjon med endonukleasen (klippeproteinet) Cas9 danner gensaksen CRISPR/Cas9.

Dyreforsøk har vist lovende resultater, og enkelte studier har det siste året testet ut CRISPR/Cas9 på mennesker. Forsøkene er gjort "ex vivo" med en spesiell type stamcelle som produserer røde blodlegemer, altså celler som er hentet fra pasienten selv mens gen-redigeringen foregår utenfor pasientens kropp i laboratoriet. Tanken er at ved å rette den genetiske "skrivefeilen" i disse stamcellene, vil cellene de produserer etter behandlingen være normale. Innen kreftforskningen bruker man en type immunceller kalt T-celler som behandles med CRISPR for å hindre cellene i å produsere en protein kalt PD-1. PD-1 hindrer T-celler å angripe kroppens egne celler, men dersom

man fjerner PD-1 i T-cellene kan de brukes for å angripe kreftceller i kroppen.

CRISPR/Cas9 har også vært brukt til å slette/fjerne en mutasjon (“splicing defect”) på ett helt konkret sted på intron 26 i CEP290-genet. CEP290-mutasjoner finnes i 30% av personer med Leber’s (LCA), men CEP290-genet er for stort til å få plass i dagens adeno-assosierte virus eller lenti-virus. Ved å fjerne denne punkt-mutasjonen fra DNA kunne friske CEP290-gener uttrykkes i cellene og minske forekomsten av feil-produserte proteiner.

Enkelte forskere har riktignok advart mot å gå altfor fort frem. To nylig utførte studier publisert i blaet “Nature” antyder at CRISPR muligens ikke er så effektivt som mange sier, og at det i noen tilfeller har uønskede bivirkninger.

Den ene studien med Emma Haapaniemi i spissen viste at genom-redigering forårsaket en forsvarsrespons i cellene, såkalt “p53 DNA damage response” som hindrer DNA’et i cellen fra å bli endret. Noen celler overlevde denne prosessen, mens andre døde som følge av denne forsvarsmekanismen mot utvendig påvirkning på DNA’et. Dette er en forsvarsmekanisme som finnes naturlig i genene, men forskerne må finne en løsning som undertrykker p53-responsen for å øke effekten av gen-redigering med CRISPR og hindre skader på cellene som blir endret.

Den andre studien ledet av Robert J. Ihry viste hvordan en stor andel av cellene deres døde i forsøket der humane pluripotente stamceller ble endret med CRISPR/Cas9. Hvorvidt cellene døde av eller overlevde et såkalt “double-stranded helix break” forårsaket av Cas9 var avhengig av om cellene hadde et aktivt p53-gen. På den måten viste de at effekten av presis gen-redigering var mindre i pluripotente stamceller som inneholdt wildtype p53-genet, og at slik gen-redigering også kunne forårsake p53-mutasjoner i stamcellene.

Ytterligere en utfordring som det siste årets forskning har brakt på banen, er at siden CRISPR er et protein som finnes i bakterier kan en stor andel av verdens befolkning allerede være utsatt for CRISPR gjennom vanlige bakterielle infeksjoner og ha utviklet immunforsvarsrespons som beskrevet ovenfor. I så fall vil kroppens immunforsvar angripe CRISPR/Cas9-systemet og behandle det som en angripende/invaderende bakterie.

En studie utført på mus antydnet at det kunne forekomme mange uønskede endringer i DNA ved bruk av CRISPR, og selv om den studien ble kritisert for at forsøksdyrene ikke var tilstrekkelig genetisk identiske finner man rapporter som tilsier at uønskede endringer forekommer i 1-5 prosent av tilfellene der CRISPR brukes for å endre i DNA. Selv om det er et ganske lavt tall, vet vi fortsatt ikke nok om hvilke bivirkninger teknologien kan ha på lang sikt.



Det er ingen tvil om at mulighetene til å behandle genetisk betingede sykdommer er enorme dersom man klarer å kontrollere CRISPR-metoden. Disse to nevnte studiene har gjort funn som kan påvirke hvordan denne metoden utvikles i fremtiden, og vi kan i praksis ikke vite hvordan metoden vil påvirke vårt arvemateriale på sikt før det er forsket mye mer på dette.

### Fra stamceller til netthinner i et laboratorium

Forskere ved Johns Hopkins-universitetet har publisert en artikkel i bladet "Science" som gir ny innsikt i prosessene som gjør at stamceller utvikler seg til å bli ulike typer netthinneceller. Forsøket startet med en "klump" av både embryonale stamceller og pluripotente stamceller som forskerne tilførte ulike molekyler til for å drive stamcellene videre i utviklingstrinn og bli til fotoreseptorer. Cellene som utvikles i laben følger samme utviklingstakt og gjennomgår de samme stegene som celler utviklet i en baby. Dette arbeidet er svært krevende og man må blant annet bytte væsken cellene kultiveres i daglig gjennom hele prosessen som varer nesten ett år. Men i løpet av året kunne forskerne også studere ulike prosesser i synscellene, deriblant hvordan fargesynet utvikles. På ett tidspunkt utvikler cellene seg ulikt og blir enten korte brede celler som registrerer blått lys eller lange tynne celler som gjør oss i stand til å se røde og grønne farger. Dette valget ser ut til å være koblet til utskillelse

av et spesielt hormon kalt "thyroid hormone".

På sikt ønsker forskerne å transplantere ferdig utviklede netthinner til pasienter eller å injisere ulike typer stamceller i pasientens øye for å hindre synstap eller få nye synsceller til å vokse frem. Det er kliniske forsøk i gang flere steder i verden med ulike typer stamceller, men det er fortsatt langt igjen til at man eventuelt kan få transplantert en ferdig utviklet netthinne. Den syns-gjenopprettende effekten av stamcelleforsøk er per idag relativt liten, selv om forsøkene viser at stamceller kan danne nye netthinneceller i øyet. Enkelte miljøer som f.eks professor Eric Pierce i selskapet ReNeuron har begynt å jobbe etter hypotesen om at stamceller fungerer bedre for å holde liv i fotoreseptorer lenger enn å danne nye funksjonelle synsceller med koblinger/synapser til synsnerven.

### ProQR legger frem resultater fra studie på en ny type genterapi

Det nederlandske bioteknologi-selskapet ProQR la i september frem resultater fra et fase 1/2a klinisk forsøk under ledelse av professor Artur Cideciyan, der 10 personer med LCA forårsaket av en spesiell mutasjon i CEP290-genet ble behandlet med QR-110, en type genetisk behandling på fagspråket kalt antisense oligonukleotider (AON). Deltakerne i studien fikk til sammen fire injeksjoner med QR-110 i løpet av ett år, en hver tredje måned. Behandlingen førte til forbedret visus og økt evne til å navi-

gere en mobilitets-løype hos 60% av deltakerne.

Mutasjonen Cys998X i CEP290-genet forårsaker LCA10 hos ca 2000 personer i den vestlige verden. AON kan kalles "genetisk tape" og er en ny genetisk tilnærming i den forstand at metoden ikke reparerer selve mutasjonen i DNA eller tilfører friske kopier av gener som tradisjonell genterapi-behandling med adeno-assosierte virus, men binder seg fast til og endrer mutasjoner i budbringer-molekylet "messenger RNA" og reparerer feil eller mangelfulle beskjeder som genet ellers ville gitt om produksjon av proteiner. På denne måten reparerer AON kroppens avlesning av dette genet slik at den ellers sykdomsfremkallende mutasjonen ikke påvirker cellen negativt og fører til sykdom.

Antisense oligonukleotider kan være fordelaktig i de tilfeller der genene er for store for å passe inn i AAV-virus eller lenti-virus. Forskerne ved Johns Hopkins planlegger nå et fase 2/3 klinisk forsøk med QR-110 for CEP290-genet, og de har dessuten planer om å gjøre tilsvarende forsøk med et system kalt QR-421a for pasienter som har mutasjoner i exon 13 av USH2A-genet. Foundation Fighting Blindness i USA har donert 7,5 millioner dollar til USH2A-forsøkene med QR-421a.

Et annet selskap, Wave Life Sciences, arbeider med samme teknologien for fire typer netthinnesvikt; retinitis pigmentosa pga P23H-mutasjonen i RHO-genet, Stargardts pga ABCA4-mutasjoner, Usher type

2A pga USH2A-mutasjoner og LCA10 pga CEP90-mutasjoner. Deres dyreforsøk-studier med primater har vist en suksessrate på 95% i å "slå av" avlesningen av gener med denne metoden i inntil fire måneder av gangen. Wave Life Sciences forventer å starte klinisk fase 1/2a-forsøk i andre halvdel av 2019.

### Gode resultater i genterapi-forsøk for choroideremi-pasienter

NightStar publiserte i oktober resultater fra fase 2 av sitt kliniske forsøk med genterapi for pasienter med choroideremi forårsaket av mutasjoner i CHM-genet. Alle 14 pasientene hadde effekt av behandlingen i form av enten økt synsfunksjon eller stans i sykdomsutviklingen de fem årene forsøket varte, mens 75% av kontrollgruppen opplevde synstap i den samme perioden. NightStar har begynt rekruttering av 180 personer til fase 3 av forsøkene som er forventet å starte i løpet av 2019.

### Kliniske funn koblet til genotype for arvelig netthinnesvikt

I en artikkel publisert i september av bladet "Progress in Retinal and Eye Research" har en gruppe forskere ledet av Sanne K. Verbakel sett på kliniske funn som karakteriserer ikke-syndromisk retinitis pigmentosa. Det er en svært lang og detaljert vitenskapelig artikkel som kan leses på følgende link: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1350946217300721#sec4>

Kapittel 4 av denne rapporten er kanskje mest interessant, der det såvidt meg bekjent for første gang er laget en oversikt som analyserer kliniske funn koblet til genotypiske sub-kategorier av RP; altså hvilke symptomer som er koblet til de ulike genene der sykdomsfremkallende mutasjoner ligger. Det er ingen absolutt fasit for

synstapet personer med ulike genfeil vil oppleve, ettersom individuelle forskjeller kan forekomme blant personer som har samme genfeil. Likevel er det nyttig å se hvilken alvorlighetsgrad av synstap ulike genfeil stort sett sammenfaller med, hvilket tidspunkt i livet symptomene oppstår og hastigheten de utvikler seg i.

## Retina International and the RP-associations; current role and future perspectives

Foredrag på engelsk til øyeleger og andre fagpersoner ved årets Nordisk Oftalmologisk Kongress i Oslo Kongressenter/Folkets Hus

My name is Martin Smedstad, and I am the deputy chairman of the Norwegian RP-association. Representatives from the nordic RP-community are also present; Retina Finland, the RP-group of the Danish Blind Association, Retina Island, Svenska RP-foreningen and even the Faroe Islands. We are gathered in Oslo due to an annual cooperation forum where we share experiences, get updated information on the development in retinal research and learn from each others' education programs and peer-to-peer activities how to teach, inspire and share coping strategies with our members with RP and other retinal dystrophies.

Thank you for the opportunity to speak in front of all of you; clinicians, nurses, researchers, government representatives and other professionals in the field of ophthalmology. You are all very important

to me personally and to all the patients afflicted by a retinal dystrophy – whether you are the one to perform test, diagnose us and follow us over years in the clinic or in the lab working towards future treatments or involved in regulatory practice in the government creating the framework for new advances in medicine and technology to be implemented in your country's healthcare system.

Your role is vital to us patients, now and in the future. I believe your work will eventually make the work of Retina International and the RP-associations obsolete; when IRD's are treated or prevented and new treatments are implemented in healthcare systems globally. That is my longterm future perspective. My talk will focus more on our current role; now and in the near future.

For 40 years, Retina International has been the voice of patient-led volun-

tary groups, charities and foundations worldwide who fund and support retinal research that is seeking a cure for RP, Stargardts disease, Usher's syndrome, macular degeneration and a whole range of other retinal dystrophies. We represent through **ADVOCACY** the voices of patients living with retinal dystrophies globally in the development of policies that affect them. In the past, present and probably also long into the future, Madame President Christina Fasser has gotten to know almost every single government regulatory body in Europe – and they have certainly gotten to know her too!

More recently joining the team at Retina International - but already very experienced in patient advocacy through many years in several European fora – CEO Avril Daly has joined president Fasser in making sure patient voices are heard worldwide where it matter the most. The RP-associations also contribute to this mission on a national and international level.

**RESEARCHERS** all over the world are investigating and identifying the causes of – and potential treatments for - conditions causing retinal dystrophies with the intention of ultimately developing cures. In 2017, RI sent out a **R.E.D ALERT**; a tool-kit to inform those with rare eye diseases on genetic testing. Genetic information on patients is becoming more and more important; to further knowledge of the genotype-phenotype relationship; to improve accuracy

in the diagnostic process; and has recently been made even more relevant with the advances in genetic treatment possibilities with **LUXTURNA** leading the charge.

The economic situation in the national RP-associations and their ability to fund research ranges from very well funded to very poor. Foundation Fighting Blindness USA has granted hundreds of millions to research since 1971, and fund around 100 research projects annually. In many countries, the RP-associations are small, driven only by the voluntary efforts of individuals and not in a position to fund research.

In Norway, we are somewhere in the middle of this range. We do not have any employees, only volunteers. Our research fund is currently around 1 million NOK and is growing slowly. Still, we have been able to do our small part and we want to share the money we do have. In co-operation with Ragnheidur Bragadottir, Josephine Prener Holtan and the Dep. of ophthalmology at Oslo University Hospital Ullevål, the Norwegian RP-association funded genetic testing of over 200 of our members and we are proud to have been a part of establishing the retina registry at Ullevål, now counting appx. 900 patients.

We give travel grants to Norwegian ophthalmologists to attend international conferences on retinal research to increase the knowledge nationally about RP/IRD's, current research and future potential treatment options.

Additionally, we on occasion and by recommendation give out an “encouragement grant” of 10.000 NOK. If you are a leader who has an up-and-coming retina-focused young employee in your department – or a longterm clinician/nurse who has made our lives easier as patients with their hard work, dedication and personal involvement over many years meeting us in the clinic – please do send us an application!

We are also registered with Extrastiftelsen – a Norwegian grant-provider funded by the national lottery/betting-company Norsk Tipping - and encourage Norwegian researchers to apply for grants through us. Extrastiftelsen is very well funded, they allow for projects up to three years and the grants could be in the millions. I can also mention briefly that NABP has a research fund that in 2017 provided over 6 million NOK in grants.

Last, but not least – maybe most important to the individual patient – is PATIENT EMPOWERMENT. Retina International works hard to empower patients through education and capacity building projects and by providing support to emerging groups worldwide. Working together, we learn a lot about the disease itself and about coping with a visual impairment on a day-to-day basis.

Personally, meeting my peers in the RP-association and the knowledge the organization had to offer was vital to getting out of depression and turning my self-image from a poorly

functioning, worthless “not-really-sighted” person to a weel-adapted, functioning VIP (visually impaired person) with still a lot to offer to my community. Accepting my “sentence” to go blind was made easier by the fact that my fate was not as imminent as I thought before I learned more facts about my condition and its progression. The fear of one day going blind is made easier by getting to know people who are totally blind but are still able to do what I thought would be impossible without sight. And everyday struggles are made easier by learning adaptive strategies, getting knowledge about visual aid technology and government social welfare benefits from others whose vision is the same as mine. Seeing how they do things and not having to re-invent the wheel for myself, so to speak.

I was fortunate enough that the ophthalmologist who diagnosed me, Ragnheidur Bragadottir, told me about the Norwegian RP-association and encouraged me to contact them. I was not ready immediately, actually it took me many years to digest the diagnosis and start moving forward. But in my own time, I learned a lot from information material the RP-association had made, handboks/guides and other knowledge through web-resources and brochures relevant to my situation.

Eventually, I joined a hiking trip over the Besseggen mountain with the RP-association. Feeling certain that this was completely irresponsible to send a bunch of blind people out to

climb in the mountains - but curious to see how these poor blind people would cope with the challenge - I was dumbfounded to get my image of blind people's limitations shattered on this trip. While adrenalin was rushing through my veins to the point of almost seeping out through my ears as I carefully climbed up the steepest part of Besseggen, I was passed by a calm and un-troubled deaf-blind superman and his guide. Not everyone can climb like this guy with Ushers'syndrome (Bedir Yiyit), nor is this kind of extreme adventure a goal for all people - blind or not. But with the shattering of my image of what blind people could be able to do - or rather what I thought would be impossible for them - some of my own fears of the future and thoughts of what I one day would not be able to do when my sight disappears were not so overwhelming anymore. And that was vital to my coping process.

National RP-associations provide this kind of information and these social platforms for patients to learn about their disease and meet their peers. For some patients, it is a lifelong relationship and a social group the

love to spend much time in, while for others the need for information and contact is less prevalent and attendance more sporadic. In some RP-associations, the social activities and educational programs are large and frequent, while in others they are smaller and further apart. But the effect on the individual can be huge regardless.

One day, my future perspective of Retina International and the RP-associations being obsolete might come to happen. But today, tomorrow and for years to come, we are still needed to front patient advocacy, fund and support research towards future treatments and to empower patients in their daily lives. I urge you to get to know your friendly neighborhood RP-association and to refer your patients to contact us. It could help a little, or it could help a whole lot.

I hope you will see us as a partner in this fight and that we in our respective fields of expertise can cooperate to benefit patients with all kinds of retinal dystrophies.

Thank you for your attention!

# Personvernerklæring Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge

Denne personvernerklæringen gjør rede for vår håndtering av personopplysninger som samles inn for å utøve våre tjenester overfor medlemmer og andre vi jobber med.

Behandlingsansvarlig i organisasjonen er styreleder om ikke oppgaver er delegert. Henvendelser for innsyn, retting eller sletting av personopplysninger kan gjøres til (kontaktinformasjon her)

## Medlemskap

Fra våre medlemmer innhenter vi navn, adresse, telefonnummer, fødselsdato og e-post adresse. Disse opplysningene er grunnlag for å rapportere på antall medlemmer for å motta offentlig tilskudd til drift av organisasjonen. I tillegg trenger vi kontaktinformasjon på medlemmer for å kunne gi et tilstrekkelig tilbud og informasjon knyttet til medlemskapet. Når man melder seg inn i organisasjonen samtykker man til hvert enkelt område man tillater at organisasjonen bruker personopplysninger til, eksempelvis medlemsblad, nyhetsbrev, invitasjon til arrangementer mm Ved avsluttet medlemskap slettes dine personopplysninger.

## E-post

Du kan sende e-post til oss, men husk at alle virksomheter er sårbare for datatveri. Du bør derfor ikke sende sensitivt innhold per e-post. Om vi mottar en slik e-post, behandler vi e-posten i henhold til innhold og sletter den straks.

## Nyhetsbrev

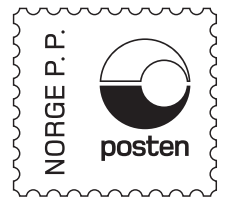
Som medlem hos oss kan du melde deg på som mottaker av vårt nyhetsbrev. For at vi skal kunne sende deg nyhetsbrev må du registrere din e-post adresse hos oss. Denne lagres i en egen database, deles ikke men andre og e-post adressen slettes når den ikke lengre er i bruk.

## Bruk av informasjonskapsler (cookies)

Nettstedet vårt bruker informasjonskapsler for å kartlegge besøkende og deres bruk. Dette gjør vi for å tilpasse og gjøre nettstedet vårt mest mulig relevant for våre besøkende. Informasjonskapslene inneholder ikke personopplysninger. Du kan selv forhindre at informasjonskapsler blir lagret på datamaskinen din ved å endre innstillinger i nettleseren.

## Påmelding kurs og arrangementer

Via vår nettside og nyhetsbrev er det mulig å melde seg på kurs. I tilknytning til dette samler vi informasjon som navn og kontaktopplysninger i tillegg til allergier og behov for tilretteleggelse. Disse personopplysningene blir ikke brukt til andre formål enn å administrere arrangementet. Personopplysningene vil slettes etter endt arrangement. Vi innhenter egne samtykker for å kartlegge interesse og ønske om å motta invitasjon til nye arrangementer.



Avsender:  
RP-Foreningen i Norge,  
Postboks 5900 Majorstuen,  
0308 Oslo

## Bli medlem i RP-foreningen! Benytt innmeldingsskjema på [www.rpfn.no](http://www.rpfn.no)

### ANNONSE

#### Se nye muligheter i 2018

Vi arrangerer mange forskjellige kurs i 2018 på syn- og mestrings-sentrene Evenes, Solvik og Hurdal. Visste du at:

- du kan få nyttige tips og hjelp på veien ut i arbeidslivet på et karriereverksted på Hurdal?
- du kan få tilbud om kurs på Evenes syn- og mestringscenter hvor både små og store i familien kan delta?
- du kan få hjelp for å endre livsstil og komme i form på et temakurs livsstil?
- du har mulighet til å delta på varierte habiliteringskurs, hvor temaer for eksempel kan være friluftsliv/fysisk aktivitet, litteratur, iPad/iPhone, sang/musikk eller mestringslykke?

Kriteriene for å delta på rehabiliteringskurs er de samme som for å få innvilget hjelpemidler. For å delta på våre habiliteringskurs er det ikke nødvendig at du oppfyller kriteriene for svaksynthet av WHO. Alle medlemmer i Norges Blindforbund kan få plass på våre habiliteringskurs. Ønsker du å melde deg på, eller få mer informasjon, ta kontakt med Rehabiliteringsavdelingen i Oslo, telefon 23 21 50 00, eller epost; [rehab.oslo@blindforbundet.no](mailto:rehab.oslo@blindforbundet.no)

Vi sender deg gjerne kurskatalogen for 2018.



**Norges Blindforbund**  
Synshemmedes organisasjon