



RP-foreningen ønsker alle en god jul!

Leder	3	RP-mila 2020	12
Informasjonsmateriell	4	Team RP: Oslo Maraton 2020	12
Les RP-nytt med ørene	5	Team RP: Samling ved Sjusjøen.	13
Innkalling til årsmøte 2021	6	Doktorgrad i arvelig netthinnesykdom . .	14
Invitasjon Vinn Vinn 2021	7	Nytt fra forskning	17
Nysgjerrigheten ble vendepunktet	8	Retina International	22
Høstkonferansen 2020	11		



RETINITIS PIGMENTOSA
FORENINGEN I NORGE

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

Nestleder: Martin Smedstad

Styremedlem/sekretær: Andrea Olvin

Styremedlem: Monica Johansen

Styremedlem: Joachim Larsen

1.varamedlem/kasserer: Marit Øverby

2.varamedlem: Terje Gravvold

RP-nytt
Redaktør: Martin Smedstad
rpnytt@rpfn.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@rpfn.no
Internett: www.rpfn.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@rpfn.no

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

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



Av
Atle Lunde

Fra leder

Kjære medlemmer!

Så går atter et år mot slutten. Det har vært et helt spesielt år for foreningen og hele det norske folk. At vi i mars skulle få en pandemi over oss, hadde vi vel aldri tenkt var mulig. Men det var akkurat det som skjedde.

Koronapandemien viste seg å endre på alt vi tok for gitt. Å holde avstand, vaske hender med såpe og vann og kun være sammen med de nærmeste ble nye regler vi måtte forholde oss til. Arbeidsplasser, skoler, fysioterapi, treningsstudio og mye av kulturen ble lagt ned for flere måneder. Koronapandemien fikk konsekvenser for frivillig arbeid og dermed også for mange organisasjoner og foreninger.

Problemet har vært å planlegge aktiviteter fordi en ikke vet når myndigheten må ta nye grep for å holde smittenivået nede. Men jeg synes vi har fått til mye på tross av varierende smittevernregler.

Utenom årsmøte i Bergen har vi egentlig fått avholdt alle de vanlige aktivitetene, bare i en litt annen form og til annen tid.

2021 er ennå usikker angående planlegging av aktiviteter, men vi håper at smitten er lav fremover og at det raskt kommer en vaksine slik at alt kan bli som det var

før. Årsmøtet planlegges for gjennomføring i Bergen på Scandic Flesland Airport Hotel, 5. til 7. mars 2021, men vi må se situasjonen an når den tid kommer. Vi til prøve å få til så mange aktiviteter som mulig neste år også. Vi krysser fingrene for at alt går fint og at vi slipper å avlyse aktiviteter.

Styret arbeider sammen med gode kontakter for å finne en løsning på den økonomiske siden av en genetisk behandling her i Norge. Som vi har skrevet før er prisen for en slik behandling veldig dyr og myndighetene er ikke villige til å ta den økonomiske belastningen uten å vite om behandlingen vil vare over lang tid. Da mener de gjerne 15 til 20 år. Siden denne behandlingen er ganske ny, er det ingen som helt sikkert vet hvor lenge en slik behandling vil vare og om man må ta en ny behandling etter at flere år er gått.

Vi jobber ut fra en løsning som Danmark har fått til med avbetaling eller delbetaling. Hvis behandlingen ikke viser seg å vare over lengre tid stanser betalingen. Hvis resultatet er bra fortsetter avdragene til alt er betalt.

I kjølvannet av genetikk og behandling vil det alltid oppstå etiske dilemma. Noe av dette kan dere lese i denne utgaven av RP-Nytt, der Martin går dypere inn i saken.

Jeg og styret vil ønske dere en fredelig juletid og et godt nytt år!

Informasjonsmaterieill

Følgende informasjonsmaterieill kan bestilles gratis hos RP-foreningen eller lastes ned gratis fra www.rpfn.no:

Innsikt gir utsikter (informasjons-
håndbok – 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-nyttts 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@rpfn.no, på telefon 994 69 543, eller ved å benytte vårt kontaktskjema på www.rpfn.no

E-postadresser

Slik når du oss på e-post:

For henvendelser til kasserer:
kasserer@rpfn.no

For henvendelser vedrørende RP-nytt:
rpnytt@rpfn.no

For henvendelser til Team RP:
teamrp@rpfn.no

For alle andre henvendelser:
post@rpfn.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.

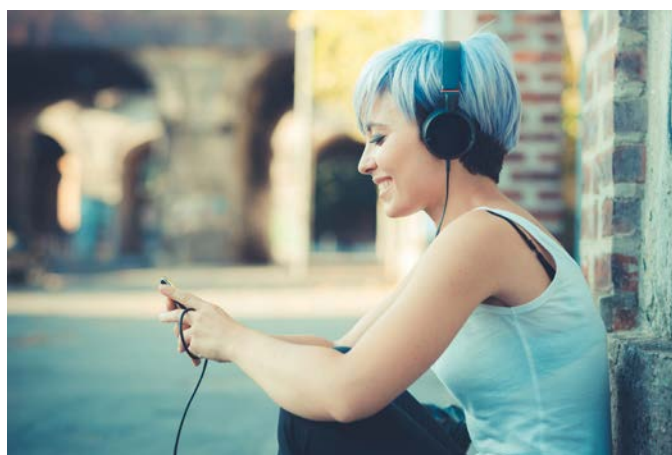
Krim, biografier, faktabøker og serieromaner er noe av det som finnes i lydbokbasen. Flesteparten av lydbøkene produseres i egne studioer. I tillegg kjøper NLB inn lydbøker fra kommersielle produsenter.

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



INNKALLING TIL ÅRSMØTE

Sted: Scandic Flesland

Tid: 5.–7. mars 2021

Saker som ønskes behandlet på årsmøtet må være styret i hende senest 22.1.2021. Send epost til post@rpf.no eller brev til «RP-foreningen i Norge, Postboks 5900 Majorstuen, 0308 Oslo»

Forslag på medlemmer til verv meldes til valgkomiteens leder, Rainer Henriksen på telefon 984 52 267.

FORSLAG TIL SAKSLISTE:

Åpningstale av styreleder Atle Lunde

- Sak 1 Navneopprop
- Sak 2 Godkjenning av innkalling
- Sak 3 Godkjenning av saksliste
- Sak 4 Valg av møteleder
- Sak 5 Valg av møtesekretær
- Sak 6 Tellekorps
- Sak 7 Valg av medunderskriver av protokollen
- Sak 8 Styrets årsmelding av 2020
- Sak 9 Årsregnskap 2020
Revisors beretninger
- Sak 10 Innkomne forslag
- Sak 11 Budsjett 2021
- Sak 12 Valg

Da dette er en foreløpig saksliste, vil endelig saksliste blir sendt til de påmeldte sammen med dokumentene til årsmøtet.

INVITASJON TIL FLOTTE VINN – VINN SAMLINGER I 2021

For åttende gang har vi gleden av å invitere til det unike samarbeidsprosjektet mellom RP-foreningen og Tyrili-stiftelsen.

Samarbeidet går i korthet ut på at tidligere rusmisbrukere i rehabilitering på Tyrili stiller som ledsagere for synshemmede fra RP-foreningen gjennom tre samlingshelger. Alle samlingene har preg av fysisks aktivitet, mye sosialt og lærerikt for begge grupper. Alle som melder seg på vil da få sin motiverte ledsager fra Tyrili, så det er ikke nødvendig å ha med egen ledsager. Alle helgene er 100 % rusfrie.

Vi lever i en litt uforutsigbar tid, men for 2021 tar vi sikte på å invitere til følgende samlingshelger:

Torsdag 11. februar – søndag 14. februar på Mesnali ved Lillehammer. Denne helgen vil det være fokus på vinteraktiviteter som langrenn og alpint, teambuilding og spennende foredrag og underholdning.

Torsdag 10. juni – søndag 13. juni på Mesnali ved Lillehammer. Her vil vi en av dagene reise til Sjoa for rafting, en dag vil vi delta i Birkebeinerløpet (gå, jogg eller løp), i tillegg til at vi satser på flere hyggelige midtsommers uteaktiviteter.

Fredag 13. august til søndag 15. august i Stavern. Denne helgen vil vi gå Kyststien som er mellom Nevlunghavn og Stavern i tillegg til stand up padling og sommeraktiviteter.

Egenandel er 600 kroner pr samlingshelg. Vi håper flest mulig ønsker å delta på alle samlingene da det gir ekstra fint samarbeid mellom synshemmet og ledsager. Det er imidlertid åpent for påmelding til enkeltvis samlinger.

Påmelding skjer via lenke: www.rpfn.no/vv21

Påmeldingsfrist for første samlingshelg er 20. januar.

Detaljert program for samlingene vil legges ut fortløpende på foreningens nettside, og alle påmeldte vil få tilsendt detaljert informasjon i forkant av hver samling.

Unn deg en gave i 2021 etter et kjipt korona-år og bli med på en real Vinn – Vinn opplevelse!

Nysgjerrigheten ble vendepunktet

Skrevet av May Britt Haug, Norges Blindforbund.

(Artikkelen er tidligere publisert i Blindforbundets medlemsblad Synspunkt.)

Da Martin Kristian Smedstad (42) ble diagnostisert med retinitis pigmentosa (RP) så han fremtiden smuldre hen. Nesten 20 år med stadig dårligere syn har gjort han til en ressurs for mange, i tillegg til en mester på forskningsformidling.

Han har forsonet seg med at synet ikke kommer tilbake, det blir bare dårligere. Drømmen om synet tilbake ble erstattet av brennende forskningsentusiasme.

Martin er vokst opp på Romerike i et lite, lukket kristent miljø. Derfor var det naturlig at han gikk i kristen barnehage, på kristen barneskole, sang salmer på fritiden og etter hvert begynte på videregående skole som også var kristen. Og det var her han begynte å se noen logiske brister i den læren han var oppdratt i. Bildet brast, og tvilen fikk han til å få øynene opp for vitenskapen, forskningen og mulighetene.

– Jeg husker jeg reagerte veldig på at vi på en kristen skole snakket om evolusjonsteorien, som om dette ikke var noe helt på tvers av den kristne

troen. Så det var vel da jeg oppdaget vitenskapen tenker jeg, sier han med en latter.

At han valgte å bryte med det kristne trossamfunnet, er en annen historie i Martins liv vi ikke skal gå nærmere inn på.

Sjokket

Martin gledet seg til å ta fatt på militæret, og spesielt øvelser i mørket hvor han kunne få bruke nattbriller. «For ingen ser jo i dette mørket», tenkte Martin, men noen nattbriller ble det ei. Han forteller at alle navigerte trygt rundt, unntatt han. Han havnet til og med utenfor en skrent.

Martin takker gode venner som fikk ham til øyelegen.

Da RP-diagnosen ble stilt i 2003 kom det hele som et sjokk. Det uforståelige var at synstapet ikke var noe å gjøre noe med, det kunne bare bli verre.

– Jeg så bare hele fremtiden min smuldre opp.

Etter hvert ble han med i RP-foreningen og Blindeforbundet. Her lot han seg overbevise om at det går an å leve med dårlig syn.

– Det tok faktisk seks år før jeg hadde fordøyd diagnosen nok til å være klar for å ta tak, forteller Martin.

Tilfeldigheter gjorde at han ble med RP-foreningen på fjelltur. Han innrømmer at han var ganske nysgjerrig på hvordan blinde skulle klare seg i fjellet, men tanken måtte gå til skamme, for blinde klarte seg bedre på tur enn han.

– Følelsen av å møte andre i samme situasjon, som kjenner på kroppen hvordan det er, det var en nydelig opplevelse, forteller han med ettertanke og fryd i stemmen.

– Vrangforestillingene mine ble knust!

Forsknings-fan

En mer dedikert fyr skal en lete lenge etter. Martin forteller at han alltid har vært glad i vitenskap og natur, hvordan ting henger sammen og fungerer i praksis, rett og slett.



Dedikert: At Martin Smedstad (42) er glødende interessert og litt nerdete når det gjelder forskning, har gitt resultater. Han har fått plass i Blindeforbundets fagråd. Her står han ute med en murvegg i bakgrunnen. Foto: Hilde Greve Mo

Det er kanskje dette som er noen av faktorene for hvorfor forskningen og formidlingen av dette ligger hans hjerte nært. Han er genuint interessert og bruker mye tid på å lese seg opp på forskningsstoff.

– Jeg har lagt all «nerdinga» mi inn i RP-forskning, netthinnesvikt, forskning på stamceller og genterapi osv. osv., forteller han.

I RP-foreningen ble han kjent med Ole Christian Lagesen. Radiomann, tidligere rektor ved journalisthøyskolen og en stor mann innen forskning i RP-foreningen, som har RP selv.

– Jeg har satt veldig stor pris på Ole Christian. Han er et stort forbilde som har hjulpet meg til å få en bredere kunnskap om mye.

Stolt

Martins innsikt over mange år innen forskningen, og hans evne til å videreformidle det hele har ført til at han nå har fått sete i Blindeforbundets fagråd. Rådet innstiller søkere til forskningsfondet. Det er ikke fritt for at han må sette

seg inn i nye fagområder nå. Det er et stort mangfold av prosjekter som det søkes støtte til.

Han hopper virkelig etter sitt forbilde, Lagesen, når han nå tar plass rundt møtebordet.

– Det var med stolthet og ydmykhet jeg takket ja. Jeg tar dette som en stor tillitserklæring, forteller han med et smil.

I rundt syv år har Martin jobbet på medlemssenteret i Norges Blindeforbund, så mange har nok slått av en prat med han. Og nå skal enda flere få nytte av hans kompetanse, iver og dedikerte stil i det han skal vurdere store og små prosjekter som skal være til nytte for synet og øyehelsen vår.

HØSTKONFERANSEN

25. – 27. SEPTEMBER 2020

Skrevet av Monica Johansen

I år hadde vi høstkonferansen vår på Soria Moria Hotell i Oslo. Hotellet ligger bare 4 minutters kjøring fra hoppbakken i Holmenkollen. Tryvann skisenter og vinterpark ligger en 5 minutters kjøretur unna, mens Oslo sentrum ligger 12 kilometer fra Soria Moria Hotell og Konferansesenter.

Vi ble 29 deltagere i år som er noe mindre enn vanlig, men for noen ble det for utfordrende å reise grunnet Corona situasjonen.

Vi møttes på fredag og hadde en gjennomgang av hotellet, presentasjon av deltagere og ledsagere. Avsluttet kvelden med middag og sosialt samvær.

Lørdag ble det litt generell informasjon fra Marianne Berthelsen fra Team RP-utvalget. Hun viste også filmen som er laget fra Vinn-Vinn prosjektet.

Videre informerte hun om likepersonsarbeidet i foreningen og åpnet for samtaler med likepersoner.

Etter lunsj fikk vi en guidet tur med Tore Berthelsen. Vi gikk fra hotellet og ned til skianlegget i Holmenkollen og fikk mange fine historier underveis. Dette ble en fin tur. Tilbake på

hotellet ble det quiz med Tor Dagfinn Bjelland som alltid er en suksess. Kvelden gikk med til middag og sosialt samvær.

Søndag var det som seg hør og bør Forskningsnytt med Martin Smedstad. Martin leverer alltid og vi fikk mye nytt om forskning. Innlegget til Martin ble filmet og opptaket finner du på Facebook. Gruppen på Facebook har fått nytt navn og heter nå «RP-gruppa».

Det ble en hyggelig helg og vi var enige om at Hotellet leverte godt både på mat og service.

Til slutt vil jeg takke våre ledsagere Marie og Thomas som var på alerten hele helge. De var til veldig god hjelp for oss alle.

Vi takker for en fin helg og for engasjementet fra dere alle. Gleder oss til neste samling!

RP-mila 2020

Skrevet av Marianne Berthelsen

Søndag 6. september var det nok en gang duket for RP mila, en søndags-tur til inntekt for øyeforskning.

Friluftslivets dag var dessverre avlyst, så vi hadde ingen stand på Sognsvann. Men vi hadde reklamert for turen vår til Ullevålssæter, så vi møttes i gnistrende flott høstvær ved Sognsvann og gikk innover i marka.

Vi var vel bare 12 personer, og skulle gjerne vært flere.

Vi hadde med mat og drikke , så vi hadde piknik ved Ullevålseter før vi ruslet tilbake.

Alle var enig om at det hadde vært en flott dag!

Neste år håper vi på mange flere deltakere til en normal gjennomføring av RP-mila og Friluftslivets dag.

Oslo Maraton 2020

Skrevet av Hanna Sæther

På grunn av corona-situasjonen, ble den tradisjonelle maratonhelgen annerledes. Men vi var et lite knippe som ønsket å gjennomføre løpet likevel. Vi møttes fire stykker oppe ved Sognsvann lørdag 19.september, og løp våre angitte runder for å nå riktig distanse. Vel gjennomført

løp i strålende høstsol, dro vi ned til Gabelshus hotell der vi fikk dusjet og gjort oss klare for en bedre middag. Vi var i alt 8 stykker til bords som spiste, drakk og hadde gode samtaler ut til de små timer. Takk til ledsgere og deltagere for en flott helg!

TEAM RP-SAMLING VED SJUSJØEN 18. – 20. SEPTEMBER

Skrevet av Håkon Gisholt

Team RP har en 10 år lang tradisjon med å delta i Oslo maraton der våre utøvere har løpt sammen med kjendisledsagere for å i fellesskap profilere «Aktiv mot Kreft».

Som alle andre store arrangement ble årets utgave av Oslo maraton avlyst i sin ordinære form. Team RP inviterte derfor i stedet til en flott treningssamling på Mesnali den samme helgen, og samlingen må betraktes som en stor suksess.

18. – 20. september var 35 deltagere samlet på idylliske Tyrilitunet. På fredagen fikk vi høre et inspirerende foredrag fra Karina Lie som fortalte om sin 5 dagers løpende pilgrimsferd i Spania der hun i snitt

tilbakela en drøy maraton hver av de 5 dagene – imponerende.

Lørdagen ble i hovedsak brukt til å løpe virtuell Oslo maraton – enten 10 km eller halv maraton. Løypen var lagt til kuperte skogsveier rundt Sjusjøen, og i stekende solskinn og vindstille ble dette en fantastisk dag i vakkert landskap.

Målet med Team RP samlinger er å ha noe fysisk aktivitet og masse sosialt slik at alle trives godt. Denne samlingen var intet unntak.



Rund jubilent: Team RP-veteran Rainer Henriksen hadde fylt år og ble behørig feiret på samlingen. Bildet viser en smilende Rainer med gavene han fikk: En fyrstekake, en pose kamferdrops og et ordensbånd hvor det står «Happy 50th birthday!» med gullskrift.

Foto: Privat

Morsomme teambuildings-aktiviteter, quiz, filmfremvisning og gode samtaler både ute i solen og innen dørs gjorde sitt til at det ble en så vellykket helg at en ny samling vil bli arrangert samme sted allerede i starten av desember – da med ski på beina.

Doktorgrad på arvelig netthinnesykdom på Haukeland



Øyeleger og genetikere på Haukeland undersøker nå 10 norske familier for å finne en ny sykdomsfremkallende genfeil. RP-foreningen er stolt av å ha skaffet penger (3 millioner kroner) til dette doktorgrads-prosjektet. 500.000 kroner kom fra vårt eget forskningsfond og «øyelege Jon S. Larsens stiftelse» støttet prosjektet med de resterende 2,5 millioner. Vi gleder oss til å følge prosjektet til mål.

Stipendiaten heter Roya Mehrasa, og her skal vi bli litt kjent med henne og prosjektet på Haukeland.

1. Presentasjon av stipendiaten. Bakgrunn, utdanning, tidligere arbeidserfaring.

Jeg er utdannet molekylærbiolog fra Iran. Jeg har arbeidet både i vanlig sykehuslaboratorium og i ulike forskningsgrupper. Nå ønsket

jeg å fokusere på forskning fremover. Jeg synes det er interessant med arvelige øyesykdommer og hadde derfor lyst til spisse meg på dette. I tillegg ønsket jeg å bo og arbeide i utlandet.

2. Hvilke andre personer/avdelinger involvert i prosjektet på Haukeland?

Prosjektet er et samarbeid mellom Oftalmogenetisk forskningsgruppe ved Øyeavdelingen som er ledet av Eyvind Rødahl og Genjakt gruppen ved Avdeling for medisinsk genetik som ledes av Per Knappskog. Disse gruppene har arbeidet sammen over flere år og funnet flere nye gener som gir øyesykdom. Jeg synes samarbeidet mellom de to miljøene med hver sin spisskompetanse innen øyesykdommer og genetik er veldig inspirerende og spennende. Min hovedveileder er forsker Ove Bruland som i mange år har hatt en særskilt interesse for øyesykdommer og øyegenetik. Det er nytt for meg å arbeide med øyesykdommer og jeg er glad for å være en del av denne gruppen.

3. Prosjektets mål og arbeidsmetoder.

Pasienter som har en arvelig netthinnesykdom har i flere år vært tilbudt utvidete genetiske analyser (exomsekvensering) som ledd i det diagnostiske arbeidet. Ved denne analysen undersøker man alle gener der man kjenner varianter som kan føre til netthinnesykdom. Alle varianter som er tilstede i disse

genene kan påvises. Avdeling for medisinsk genetik ved Haukeland Universitetssykehus var den første som tilbød denne analysen («Øyepakken») i Norge. «Øyepakken» var nærmest en revolusjon innen diagnostikk av arvelige netthinnesykdommer, og gjorde at langt flere kunne få en genetisk diagnose. Imidlertid finner vi ikke genfeilen hos ca. 20-30% av pasientene. Dette kan skyldes at genforandringen av ulike årsaker ikke blir oppdaget ved analysen, eller at pasientene har forandringer i gener vi i dag ikke vet er knyttet til arvelig netthinnesykdom. Hos enkelte pasienter er det derfor aktuelt å gå videre i forskningsøyemed for å se om vi kan finne dette nye genet. Siden alle personer har en rekke sjeldne genvarianter er det lettest å finne nye gener hos større familier med minst to syke og gjerne mange friske søsken/familie-medlemmer vi kan bruke til å utelukke at genvarianter vi har funnet er assosiert med netthinnesykdommen. Mitt mål er, for å si det kort, å finne et eller flere nye netthinnegener. Etter å ha funnet et nytt gen (kandidatgen) må vi gjøre en rekke forsøk i laboratoriet for å vise at det nye genet har betydning for utvikling av netthinnesykdommen. Dette kan ta lang tid og krever mye arbeid.

4. Hvordan er arbeidet viktig med tanke på utvikling av bedre diagnostikk og behandling for norske pasienter i fremtiden?

Vi kjenner mange gener som kan gi netthinnesykdom. Å kjenne den genetiske årsaken til sykdom er vik-

tig, både for å kunne stille korrekt diagnose og for å, på sikt, kunne finne behandling for sykdommen. Når vi vet genfeilen er det også mulig å finne ut hvorfor sykdommen oppstår. Dette er viktig fordi det hjelper oss i arbeidet med å finne en behandling for sykdommen. Det blir ofte også raskt spørsmål om hva som er risiko for barn, søsken og andre familiemedlemmer – å kjenne hvordan sykdommen nedarves er nødvendig for å kunne svare på dette. Jeg synes jo også at det er viktig å vite hvilke genetiske sykdommer som finnes i en befolkning. Arbeidet vårt er med på å kartlegge hvilke gener, særlig ikke tidligere kjente, som gir arvelige netthinnesykdommer i Norge.

5. Hvordan påvirket COVID-19 prosjektets fremdrift?

Min første måned som stipendiat ble tilbrakt på hjemmekontor. Så jeg var glad da samfunnet åpnet opp igjen og jeg kunne begynne å arbeide i lab-en. Det er noen restriksjoner fortsatt men vi håndterer dem fint og COVID-19 er egentlig ikke noe problem for fremdriften i prosjektet nå. Vi er på vei!

6. Hva kan dere eventuelt dele av antakelser/funn/konklusjoner så langt i prosjektet? Eller må vi vente i spenning til dere publiserer?

Vi har et veldig spennende nytt kandidatgen som vi mener bestemt er årsak til øyesykdom hos noen av våre pasienter. Det gjenstår imidlertid å vise dette i laboratoriet. Jeg arbeider nå med dette genet på fulltid og vi venter på en dyremodell som vi vil bruke. Veldig spennende og kjekt!

Etiske betraktninger om genterapi og annen genteknologi

Skrevet av Martin Smedstad

Genterapi som behandling for sykdom er allerede på vei til å bli vanlig. Faste lesere av RP-nytt kjenner godt til genterapien Luxturna som kan hindre synstap hos personer med den arvelige netthinnesykdommen Lebers (LCA). Muligheten til å gjøre målrettede endringer i DNA-koden vår kan i fremtiden gjøre det mulig å lage behandlinger for mange flere sykdommer, men metodene kan også brukes til å forbedre egenskaper hos friske individer. Dette skaper allerede debatt og vil garantert gjøre det en god stund fremover i tid.

Mange ulike måter å endre gener på

Det er flere ulike måter å gjøre endringer i genkoden på. DNA i ett gen kan bli erstattet av annet DNA. Gener kan «tvinges» til å mutere og endre sin funksjon. Man kan tilføre gener ved hjelp av spesielle virus. Og man kan rett og slett «slå av» ett gen ved hjelp av kjemikalier slik at det mister sin funksjon i kroppen.

Genteknologi brukes allerede i utstrakt omfang innen landbruk og medisin. Hovedsakelig dreier dette seg om genetisk modifiserte avlinger, også kjent som GMO. For eksempel har korn, mais, ris og andre vekster

blitt modifisert slik at de er motstandsdyktige mot sprøytemidler, gir større avlinger eller inneholder mer næringsstoffer. Bakterier og mikroorganismer som er genetisk modifisert brukes i farmasien for å produsere f.eks insulin og veksthormoner. I forskning er dyreforsøk ett steg på veien mot å utvikle behandlinger for sykdom, og der bruker man dyr som er genetisk modifisert til formålet.

Å arve eller ikke arve – det er spørsmålet

Å gjøre genetiske endringer i reproduktive celler som eggceller og sædceller – den såkalte kimlinjen eller «germline» på engelsk – skaper endringer som arves videre til neste generasjon. Dette kan eliminere arvelige sykdommer som har eksistert i generasjoner. Ideen om genterapi i kimlinjen er kontroversiell. Foreløpig er det ikke lov mange steder i verden å gjøre endringer i DNA i kimlinjen, og det er forbudt i Norge. Selv om det kan spare fremtidige generasjoner fra å utvikle arvelige sykdommer, kan det også påvirke utviklingen av et foster på uventede måter eller ha bivirkninger på lang sikt som ikke er kjent ennå. Fordi individer som vil bli påvirket av kimlinje genterapi ikke er født ennå, kan de heller ikke samtykke og velge hvorvidt de vil ha denne behandlingen.

Somatisk genterapi kalles det når endringer gjøres i DNA i celler som ikke er reproduktive. Benmarg, blodceller eller kroppsvev som f.eks. celler i netthinnen. Luxturna er ett eksempel på somatisk genterapi, ettersom behandlingen retter seg mot celler i netthinnen.

Det er viktig å skille mellom å bruke genterapi til å kurere eller hindre sykdom og bruk av genteknologi til å modifisere friske individer. Det siste er vesentlig mer kontroversielt enn det første, noe jeg kommer tilbake til senere i artikkelen. Det er dessuten mindre kontroversielt med somatisk genterapi der endringene kun skjer i enkeltindividet enn genterapi i kimplinjen der endringene arves videre til neste generasjon. Likevel er det enkelte problemstillinger som kan knyttes også til somatisk genterapi ved sykdom og funksjonssvikt.

Tre argumenter som brukes imot genterapi ved sykdom:

1) «Ukjente farer»

Teknologien er så ny at man ikke kjenner til langtidsvirkningene ennå. Potensielt kan det oppstå skadelige bivirkninger på sikt som man ikke kjenner til i dag. I genterapiens spede barndom skjedde det rundt årtusenskiftet dødsfall i kliniske forsøk med genterapi. Det førte til en stans i forskningen frem til det ble avklart i hvilken grad dette skyldtes genteknologien i seg selv eller om det var på grunn av underliggende sykdom og dårlige rutiner for gjennomføring av forskningen. I dag er metodene

forbedret kraftig, og det har ikke vært slike tilfeller av dødsfall innen genetisk forskning siden. Kunnskapen om genetik er også blitt mye større slik at genetisk forskning og behandling kan gjennomføres på en tryggere måte.

Men vi kan ikke ennå si at vi vet alt om hva som kan gå galt. Alle risikofaktorer er ikke eliminert ennå. Det kan skje forandringer i DNA andre steder enn det som er tilsiktet, med ukjente konsekvenser. Virusene som benyttes for å frakte DNA til celler er kanskje ikke så ufarlige som vi foreløpig har inntrykk av. Ved endring av reproduktive celler kan det oppstå bivirkninger som ikke kommer til syne før etter mange år, og da vil endringene allerede kunne være videreført til neste generasjon.

2) «Fører til økt diskriminering»

Diskrimineringsargumentet går som følger: Noen mennesker har en funksjonsnedsettelse som følge av genetiske faktorer de har arvet. Mennesker med funksjonsnedsettelser opplever ofte diskriminering i samfunnet vårt og kan ha færre muligheter enn andre. Ved å fjerne genetiske årsaker kan mennesker unngå å bli født med (eller utvikle) slike tilstander og dermed fjerne en av grunnene til diskriminering. Men implisitt i dette ligger det en oppfatning om at mennesker som har en funksjonsnedsettelse må bli gjort «normale» gjennom behandling. Enkelte mener derfor genetiske

behandlinger kan bidra til økt diskriminering av funksjonsnedsettelse.

3) «Irrelevant på grunn av andre metoder»

Dette argumentet går på at genetiske behandlinger i enkelte tilfeller allerede er irrelevant på grunn av mulighetene til kunstig befruktning og seleksjon av embryoer. Hvis en arvelig tilstand kan oppdages i tidlig fosterstadium, og tilstanden ikke finnes i alle embryoer fra foreldrene, så kan man lage flere embryoer gjennom kunstig befruktning og selektere for implantering kun de som ikke bærer den arvelige tilstanden. I slike tilfeller vil genterapi være unødvendig og irrelevant.

Kan genteknologi skape «super-mennesker»?

Etikere er generelt lite bekymret for bruk av genterapi for å hindre sykdom hos enkeltindivider, men de er desto mer bekymret over utfordringer og implikasjoner knyttet til bruk av genteknologi for å endre DNA i friske individer.

Først og fremst er det ett lignende argument som nevnt om genterapi ved sykdom; altså at man ikke har nok kunnskap ennå og at det kan være ukjente og farlige konsekvenser. Disse bekymringene kan være mer alvorlige siden målet ikke er gjenopprettelse av en normal funksjon, men går i retning av et ukjent territorium der menneskeheten ikke har vært tidligere. Vi vet rett og slett ikke hvilke rare skapninger som kan

være resultatet av å tøye strikken litt for langt i eksperimenter.

Gjennom metoder som CRISPR har man nå muligheten til å gjøre målrettede endringer i menneskets DNA-kode. Denne metoden kan brukes til å hindre sykdom, men den kan også brukes til å undertrykke eller forsterke visse fysiske egenskaper ved mennesker. Høyde, hårfarge, hudfarge, øyefarge, muskelmasse, utholdenhet – kun fantasien setter grenser. Når man kjenner den genetiske koden som ligger bak fysiske trekk, kan man forsterke eller undertrykke enkelte trekk gjennom genteknologi. Dersom visse personlighetstrekk og handlingsmønstre skulle vise seg å ha et genetisk opphav slik enkelte antar, vil man kunne tilpasse og «designere» mennesker etter eget ønske. Samfunnet verdsetter intelligens, styrke, utholdenhet, skjønnhet, og dessuten visse trekk innen personlighet og oppførsel. Hvorvidt man er på rett spor med hva som blir verdsatt i dagens samfunn, er en annen diskusjon.

Forkjempere av slik «genetisk ingeniørkunst» («genetic engineering» på engelsk) poengterer at menneskeheten allerede forsøker å forbedre seg på disse områdene gjennom fysisk trening, kosthold, utdanning, kosmetikk og plastiske operasjoner. Hvis man belønnes for å trene og ha et sunt kosthold for å oppnå fysisk styrke og utholdenhet, og hvis man lovprises for å ta utdanning og øke sin kognitive kapasitet, hvorfor skulle det ikke være like bra å oppnå disse tingene gjennom genteknologi?

Motstandere av «genmodifiserte mennesker» har en rekke ulike argumenter fra vidt forskjellige ståsteder. Her er noen av de mest vanlige:

1) «Bryter med naturens orden/tukler med skaperverket»

En rekke religiøse og andre konservative miljøer er prinsipielt imot at mennesket skal begi seg ut på dette området. Det religiøse argumentet er at Gud har skapt mennesket slik det er, og man skal ikke «leke Gud» gjennom genteknologi. Dette argumentet finner man særlig hos «kreasjonister» innen religiøse miljøer. Men dette synet finnes også blant religiøse som tror på evolusjonen og naturlig seleksjon, samt ikke-religiøse. Ikke-religiøse konservative utelater Gud fra argumentet, men mener på samme måte at mennesket ikke skal bryte naturlovene og blande seg inn i naturens gang. Menneskehetens bevisste endring av sine gener anses derfor annerledes enn å la naturens egen seleksjon avgjøre hvilke gener som føres videre.

2) «De-humaniserende og skaper kløft mellom mennesker»

Dette argumentet mener at genetisk modifisering er de-humaniserende fordi det vil skape ikke-menneskelige skapninger. Genmodifiserte mennesker vil kanskje oppleve en identitetskrise både i forhold til «vanlige» mennesker og andre genmodifiserte mennesker. De vil ikke føle at de er

en del av den menneskelige rase, men vil samtidig ikke nødvendigvis ha nok til felles med andre genmodifiserte mennesker til å følge tilhørighet blant dem heller. De vil bli fremmedgjort fra alle og kan oppleve forvirring om identitet og tilhørighet.

3) «Mennesker blir foreldet som en gammel data-maskin»

Dette argumentet tenker at genetisk modifiserte skapninger vil lide av foreldelse slik som en gammel data-maskin når nye modeller med forbedrede egenskaper kommer på markedet. Den trendy nye menneske-modellen vil kunne være gammelt nytt noen år senere. Foreldre vil være foreldet målt mot barna sine, og tenåringer kan være håpløst utklasset av sine yngre søsken.

4) «Det åpner for legitimering av rasehygiene (eugenikk)»

Eugenikk er en ide som målbærer at man bør styre utviklingen av menneskeheten gjennom genetikk. Tanken er ofte koblet opp mot selektiv avl, tvangssterilisering av de som bærer «uønskede elementer» og i ytterste konsekvens utryddelse av disse elementene gjennom eutanasi. Dette vekker minner fra tidlige deler av det tyvende århundret da slike meninger var populære i USA og Nazi-Tyskland. Mennesker med funksjonsnedsettelse, mennesker med psykiske lidelser, mennesker fra andre raser/etniske grupper enn hvite, mennesker med annen sek-

sualitet enn heterofili etc. Eugenikk nådde sitt mest ekstreme punkt i Nazi-Tyskland og førte til masseutryddelser, men tilhengere av eugenikk fantes i USA lenge før andre verdenskrig. Dette synet er nå for det meste sett på som moralsk forkastelig. Enkelte kritikere av genetisk modifiserte mennesker ser på det som et forsøk på å gjeninnføre eugenikk gjennom genteknologi.

Tiden for debatt om genteknologi er kommet

Genterapi for behandling av sykdom er allerede blitt en realitet når dette skrives, og andre typer genteknologi utvikles i rasende fart. Genetiske endringer i friske individer ligger fortsatt i fremtiden, men nærmer seg raskt. Tiden er kommet for å ta debatten om hvordan samfunnet skal

forholde seg til mulighetene og utfordringene som ligger i denne nye teknologien.

Spørsmål til ettertanke:

Hvem skal bestemme hvilke trekk som er ønsket og hvilke som er uønsket i samfunnet? Hvem bestemmer om det er frivillig eller pålagt å motta behandling dersom man blir født med et «uønsket» trekk? Vil dette være forbeholdt de rikeste blant oss, eller tilgjengelig for alle? Hvilke konsekvenser på godt og vondt vil genteknologi ha for menneskehetens fremtid?





Retina International; generalforsamling og strategisk plan 2020–2025

Generalforsamlingen i Retina International ble avholdt digitalt på Zoom 5.-6. september 2020. Christina Fasser har vært president i nesten 30 år, men tok ikke gjenvalg i år. Generalforsamlingen anerkjente hennes lederskap og dedikasjon for det globale netthinne miljøet i alle disse årene, og takket henne for innsatsen. Christina Fasser vil fortsatt bidra til Retina Internationals arbeid som rådgiver i tiden fremover.

Ny president i Retina International er Franz Badura fra den tyske RP-foreningen Pro Retina Deutschland. Følgende personer ble valgt som styremedlemmer: Jeremy D'Souza (Retina Australia), Ronan Holoahan (FFB Ireland), Jason Menzo (FFB USA), Claudette Medefindt (Retina South Africa), Saburo Morita (Japanese RP Society), Caisa Ramshage (Svenska RP-foreningen), David Sanchez Gonzales (FARPE), Martin Smedstad (RP-foreningen i Norge), Marina Sutter Penz (Retina New Zealand). **Strategisk plan 2020-2025:**

Retina International er en global paraply-organisasjon som representerer 43 pasient-organisasjoner fra

alle kontinenter. Siden 1978 har RI arbeidet for å fremme forskning på netthinnesykdommer og støtte mennesker som lever med netthinnesykdommer verden over.

Formålet til Retina International er å støtte forskning og sikre global tilgang til diagnostisering, behandling og hverdagsmestring for mennesker med netthinnesykdommer.

Tre pillarer – «Educate, Participate, Innovate» – definerer arbeidet i organisasjonen:

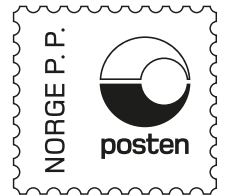
1) Utdanning («Educate»)

Det er kritisk at pasientorganisasjoner og medlemmene de representerer er informerte for å kunne påvirke beslutninger. Retina International vil utvikle en kunnskapsportal, «Retina Education Hub», som en del av kunnskaps-pillaren. Denne portalen vil inneholde kurs for brukermedvirkning innen forskning og metodevurdering, interessepolitisk arbeid og informasjon om netthinnesykdommer.

2) Brukermedvirkning («Participate») 3) Innovasjon («Innovate»)

For å oppnå interessepolitisk suksess, må pasienter delta på arenaer som påvirker avgjørelser og gir positive endringer. Retina International er en aktiv bidragsyter i global interessepolitikk, både innen WHO, FN og EU. Retina International vil hjelpe medlemsorganisasjonene til å bli informerte aktører i utvikling av politikk både nasjonalt og internasjonalt.

Støtte til forskning er en fundamental pillar i Retina Internationals arbeid. Medlemslandene har i over 40 år bidratt med finansiering av forskning på netthinnesykdommer for å utvikle behandlinger. Dette omfatter både tradisjonell laboratorie-forskning, utvikling av medisinske registre og sosio-økonomisk forskning som underbygger behovet for investering i forskning på behandlinger og tilgang til behandlinger for pasienter verden over.



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

Bli medlem i RP-foreningen! Benytt innmeldingsskjema på www.rpfn.no

ANNONSE

Se nye muligheter i 2020

Vi arrangerer mange forskjellige kurs i 2020 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

Vi sender deg gjerne kurskatalogen for 2020.



Norges Blindforbund
Synshemmedes organisasjon