

RP *nytt*



Nummer 3
2024
30. årgang

Dette bladet er utformet
for å være lesevennlig
for synshemmede.



*Bilde av Christine Henriksen som melker ei ku under «Farmen» på høstsamlingen. Det klarte hun fint og det vises at hun er kry. Mestring er viktig på alle plan...
Foto: Amalie Kapstad Tyssekvam.*



RETINITIS PIGMENTOSA
FORENINGEN I NORGE

Leder	3	Innkalling til årsmøte 2025	10
Informasjonsmateriell	4	Bli med på vinn – vinn i 2025	11
Redaktørens hjørne	5	Fantastisk gave fra interoptik	12
Tibi	6	Høstsamling 2024	13
Anmeldelse av boken Blålys og hvitt pulver av Håkon Gisholt	7	Nytt fra forskningen – vinter 2024	16
Likepersonsamling 29. november til 1. desember 2024	8		



**RETINITIS PIGMENTOSA
FORENINGEN I NORGE**

Leder: Amalie Kapstad Tyssekvam
Tlf. 954 57 927
amaliekt@hotmail.com

Nestleder: Martin Smedstad

Styremedlem/sekretær: Terje Gravvold

Styremedlem: Thor Dagfinn Bjelland

Styremedlem: Anna L. Amundsen

1.varamedlem: Brynjulv Norheim

2.varamedlem: Anette Ofstad

Kasserer: Marit Øverby

RP-nytt
Redaktør: Grethe Lunde
rpnytt@rpfn.no

RP-nytt fås i vanlig skrift, på lyd hos Tibi (tidl. NLB) 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 navneendring, adresse etc.
gis på telefon 994 69 543 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: Aksell AS – aksell.no
Layout: May Brith Wiig Pedersen
Ombrekking: Aksell AS – aksell.no
Opplag: 700 stk.
ISSN 1503-5352





Av
Amalie Kapstad
Tyssekvam



Frå leiar

Kjære medlemmar og lesarar av RP-nytt!

No er det ikkje lenge igjen av 2024 og eit nytt år skal skrivast inn i historie-bøkene. Dette året har sust av gårde for både foreningen og ein sjølv.

For min eigen del har det å gå frå å vere student til å byrje i jobb vore utruleg kjekt. Det er spanande å endeleg kunne bruke sin kompetanse inn i læreryrket og kunne gjere ein forskjell for dei elevane ein møter kvar dag.

Foreningen har dette året heldt på med sine aktivitetar, noe som har gått veldig bra, kvar både nye og gamle har deltatt og fått nye vennskap. Eg set utruleg stor pris på det engasjementet som er i foreningen for våre aktivitetar. Dette syner at det vi i styret arbeider med har ein verdi for fleire enn oss sjølv.

I haust har det vore mykje oppmerksomheit rundt vinn – vinn aktivitetane i foreningen. Vi feira ti års jubileum på Galdhøpiggen med heile 100 deltakarar! Ti år med vinn – vinn hadde ikkje vore mogeleg utan Håkon Gisholt som har utvikla sitt hjartebarn til å bli eit fantastisk samarbeid mellom RP-foreningen og Tyrilistiftelsen.

Filmen som vi i mange år har venta på, vart endeleg vist på NRK1.

Dokumentaren «politi og røver» viser korleis to ulike skjebnar kan skape eit meget godt vennskap, tross alle fordommar som har loge i lufta tidlegare. Med dokumentaren vist på skjerm har også vinn – vinn hatt stort oppmerksomheit i media. Det har vore fleire aviser som har intervjuet Håkon Gisholt og Tommy Johansen og deira historie. Dei har jobba på for at flest mogleg skal bli interessert i det prosjektet vi held på med. Takk for at de har gjort ein god jobb for å gjere foreningen, Tyrili og vinn – vinn synleg for alle andre.

Sjølv om det har vore mykje positivitet i haust, har det også vore litt turbulent med tanke på neste års vinn – vinn moglegheiter. Kort tid etter medieomtalen og dokumentaren kom det ut at Tyrili ikkje fekk vidareføre dei behandlingssjessane dei har i dag. Utfallet av dette kunne fått konsekvensar for vinn – vinn i 2025. Det er mange som har vist støtte og interesse for kuttet i rusrehabiliteringa, ved å gå i fakkeltog, dele rørende historier på sosiale medier og uttalt seg i aviser. Heldigvis har dette ein lykkeleg slutt for vinn – vinn i 2025, kvar årets samlingar vil gå som normalt. Dette er bra både for oss, men også elevane i Tyrili som får oppleve det unike samhaldet vi får gjennom vinn – vinn.

Mørketida har komt inn over landet vårt, og med det følgjer også kulden. I Bergen har det vore utruleg kaldt den siste tida, kvar julestemninga kjem krypende når snøen dalar ned.

Eg vil med dette ynskje alle ei riktig god jul og eit godt nytt år!

Kanskje sjåast vi i 2025?

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

**Innsikt gir utsikter
(informasjonshåndbok – hefte)**

**Mobilitet når synet svikter
(DVD – ikke på nettsiden)**

**Følelser når synet svikter
(DVD – ikke på nettsiden)**

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)**

Hjelp oss å holde medlemsregisteret oppdatert!

Har du flyttet, endret telefonnummer eller e-post? Gi oss beskjed slik at vi sender deg informasjon til korrekt adresse.

Melding om flytting kan sendes inn til oss på e-post post@rpf.no, på telefon 994 69 543, eller ved å benytte vårt kontaktskjema på www.rpf.no





Redaktørens hjørne

Av: Grethe Lunde

Kjære lesere av RP-nytt!

Sesongen for solbriller er forbi, nå er det knapt lyst i det hele tatt. Flere av oss liker bedre den lyse tiden av året og betrakter vinteren som en slags ventesesong. Som rullestolbruker kjenner jeg på irritasjon når jeg sklir ned til gata der bilen er parkert fordi det er glatt av snø eller is. Hvert år håper jeg at snøen skal komme ned ferdig smeltet (som regn) for at jeg skal kunne ta meg en tur ut. De som ønsker å bruke planker under føttene kan reise til snøen, snøen trenger vel plent ikke reise til lavlandet?

Men, i desember henger vi opp lys og det er koselig. I Stavanger sentrum har vi vinterlys i trærne fra november til februar og den tradisjonen liker jeg. Man blir glad av lys.

I denne utgaven av bladet kan du lese om Høstmøtet og alle farmenoppgavene deltakerne måtte gjennom. De måtte melke ei ku, treffe spikeren på hodet, holde melkespann og lukte seg frem til hvilket dyr forskjellig møkk tilhørte blant annet.

Likepersonene har kurset seg til å bli bedre likepersoner. Det er viktig med



påfyll i alle slags spann, ikke bare melkespann viser det seg.

Ta gjerne en prat med noen, gjerne likepersoner i foreningen, dersom du har spørsmål du lurer på – eller om du ønsker å prate med noen om din egen situasjon. Likepersonen du prater med har taushetsplikt.

RP-foreningen har mange gode likepersoner som har gått veien før deg, som har erfaring og som mer enn gjerne tar den samtalen med deg.

Jeg ønsker alle en riktig
GOD JUL og et GODT NYTT ÅR.

Tibi

Tibi – Biblioteket for tilrettelagt litteratur forteller hva vi er og gjør: Et bibliotek som tilbyr tilrettelagt litteratur. Kortnavnet Tibi er en fri forkortelse og kombinasjon av tilrettelagt (ti) og bibliotek (bi).

Alle som strever med å lese visuell tekst, kan låne lydbøker, e-bøker og punktskriftbøker hos Tibi.

Tibi har bøker for barn, ungdom og voksne. Velg blant tusenvis av titler i alle sjangre. Du kan abonnere på aviser og tidsskrifter i lydutgave, og studenter kan låne tilrettelagt studielitteratur.

Finn og lån bøker på nettsiden eller i Tibi-appen. Der får du oversikt over nye bøker og kan finne nyheter og boktips. Du kan også få tilsendt lydbøker på CD, og få hjelp på telefon hvis du vil det.

Alle som har utfordringer med å lese, kan melde seg inn hos Tibi. Nedsatt syn, dysleksi, ADHD, kognitive utfordringer eller funksjonsnedsettelse som gjør det vanskelig å holde og bla i en bok, kan være det som gir lesevansker og lånerett.

Meld deg inn på nettsiden tibi.no. Du bekrefter selv at du har lånerett.

Kontakt

www.tibi.no

E-post: utlaan-tibi@nb.no

**Telefon: 22 06 88 10
(hverdager kl. 10–14)**



Anmeldelse av boken Blålys og hvitt pulver av Håkon Gisholt

Av: Atle Lunde

En spennende og gripende bok med god innsikt i to forskjellige skjebner, men også likhetstrekk, som oppturer og nedturer og en evinnelig tro på fremtiden.

Denne boken fikk meg rett tilbake til min egen opplevelse av å gradvis miste synet av RP. Både Håkon og Tommy skildrer sin barndom og voksenaliv på en utrolig gripende måte. Vi får innblikk i Håkons fortvilelse med å være en ung politimann med egen familie og sjokket det var å få denne diagnosen. Alt rundt ham falt sammen, men vi som kjenner Håkon vet at han aldri gir opp – han har en ukuelig tro på at ting ordner seg. Å lese om Tommy sin oppvekst var som å lese om de fleste trygge familier, helt til det raknet. Tommy kom i feil miljø og veien mot stupet var brutal. Vi kan med trygghet si at dette er noe vi aldri ønsker oss selv eller andre.

De to, som begge elsker friluftsliv, har nå en god mulighet for å nå sine mål – om de hjelper hverandre på veien.

Til alt hell møter Tommy Håkon gjennom Vinn-vinn-prosjektet til RP-foreningen og et utrolig varmt og godt vennskap former seg. To skjebner trekker i samme retning og gode ting skjer.

Du kan nå lese denne boken i Tibi, både som e-bok og som lydbok.

Du kan lese andre anmeldelser her: <https://www.norli.no/boker/dokumentar-og-fakta/historie-og-dokumentar/blalys-og-hvitt-pulver> - under beskrivelsen av boken finner du kundeanmeldelser.

Aktivitetar 2025

- 28. februar til 2. mars: Vinn – Vinn, vintersamling på Mesnali
- 28. mars til 30. mars: Årsmøte i Bergen
- 10. mai: Holmenkollstafetten
- 12. juni til 15. juni: Vinn – Vinn, vårsamling
- 15. august til 17. august: Vinn – Vinn, fjelltursamling
- 11. september til 13. september: LSGEDR konferanse i Oslo (informasjon vil komme på e-post før sommaren)
- 20. september: Oslo Marathon
- 24. oktober til 26. oktober: Høstkonferanse på Hurdalssenteret

Likepersonsamling 29. november til 1. desember 2024

Av: Amalie Kapstad Tyssekvam

Styret i foreningen har det siste året hatt fokus på likepersonsarbeidet i foreningen. Denne helgen samlet vi våre likepersoner for å snakke om hva vi legger i det å være likeperson, hvordan vi gjør det i dag, og hvordan ønsker vi å gjøre det fremover.



Benedicthe – foredragsholder likepersonssamling.



Rundt møtebordet



Anne Berit Gransjøen – foredragsholder

En likeperson er en person som selv har diagnosen eller er pårørende til en med diagnosen. Likepersonen er en samtalepartner som gir informasjon, støtte og veiledning, slik at den andre kan ta egne valg ut fra egen situasjon og virkelighet. Likeperson

er ikke fagperson, og gir derfor ikke medisinske eller juridiske råd.

For foreningen handler det å være likeperson om å være en samtalepartner for de som trenger det. Tidspunkt for når man ønsker å snakke med noen vil være ulikt fra person til per-

son. Med RP går man igjennom ulike stadier av utviklingen som vil ha ulikt behov for å løfte sine tanker, spørsmål, usikkerhet og andre ting som oppstår underveis. Derfor er våre likepersoner tilgjengelige når det er behov for å ta en prat.

Lørdagen samlet likepersonene i foreningen seg for å snakke om hva vi gjør i dag og hva vi ønsker å gjøre framover. Etter lunsj fikk vi besøk av Benedichte Rappana Olsen som snakket om hvordan det er å være en likeperson, hva det er viktig at en likeperson må være klar over i sin egen livssituasjon og hvordan man kan bruke sine erfaringer til støtte for andre. Det ble også snakket en del om hvordan vi gjør det i dag og hvordan vi kan utvikle oss videre. Vi fikk noen utfordringer knyttet til å gi bedre informasjon til våre medlemmer om hvilke profiler våre likepersoner innehar.

Søndagen var det Anne Berit Gransjøen som hadde lederansvaret for det faglige innholdet. Her var begrepet livsomstilling et sentralt begrep i samtalene, hvor vi snakket om hva det innebærer for oss selv og for oss som likepersoner. Videre handlet det om hvordan vi kommuniserer som likepersoner og relasjoner.

Hvordan komme i kontakt med en likeperson i foreningen?

Du kan komme i kontakt med en likeperson ved å ringe telefonnummeret til foreningen: 994 69 543. Den som

svarer i andre enden kan svare på det du lurer på der og da, eller sette deg i kontakt med en av de andre likepersonene vi har som hen tenker vil passe bedre for deg å snakke med.

Du kan også sende e-post til foreningens e-postadresse post@rpf.no og spør om å kunne få snakke med en likeperson. Da vil du få svar om at en av våre likepersoner vil ta kontakt med deg for å avtale en tid som passer for dere begge.

Det er også mulig å ta kontakt via kontaktskjema på nettsiden: <https://rpf.no/info/likepersoner/>

Våre likepersoner deltar også på de ulike samlingene vi har. På årsmøte og høstsamlingen kan du avtale med dem som er tilgjengelig som likeperson for en samtale i løpet av samlingen.

Likepersonene i foreningen har alle ulike erfaringer som kan komme til nytte i en samtale. Noen er pårørende som har barn med RP. Noen har RP selv. Noen har RP selv og barn med og uten RP. Noen har erfaringer fra arbeidslivet og å være student. Så her er det mye erfaring og hjelp som er tilgjengelig for deg som ønsker en prat, ønsker oppklaring, forståelse, tips og mye annet.



Innkalling til årsmøte 2025

Sted: Thon Hotel Rosenkrantz Bergen, Rosenkrantzgaten 7, 5003 Bergen

Dato: 28. mars til 30. mars 2025

Saker som ønskes behandlet på årsmøtet må være styret i hende senest 12. februar 2025. 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: Monica Johansen, mjvettre@online.no, 952 00 061 innen 12. februar 2025

FORSLAG TIL SAKSLISTE:

Åpningstale av styreleder Amalie Kapstad Tyssekvam

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	Valg av tellekorps
Sak 7	Valg av medunderskriver av protokollen
Sak 8	Styrets årsmelding for 2024
Sak 9	Årsregnskap 2024 + Revisors beretninger 2024
Sak 10	Innkomne forslag
Sak 11	Budsjett 2025
Sak 12	Valg

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

BLI MED PÅ VINN – VINN I 2025

Av: Håkon Gisholt

Vi går snart inn i den 11. sesongen med det unike samarbeidet Vinn – Vinn, og vi håper du har lyst til å være med på flere av kommende års samlinger.



Noen har kanskje fått med seg de store nasjonale protestene etter at Helse Sør-Øst valgte å ikke lenger tildele flere av landets beste rus-behandlingssteder midler til videre drift. Protestene fra et samlet rus-Norge førte til at helseforetaket snudde, og nå har åpnet for korriger- ing av tilbud. Dette innebærer blant annet at Tyrili, uansett hva som skjer videre, vil delta i Vinn – Vinn samarbeidet også det kommende året.

Under følger datoene for samlingene for 2025. Program for hver samling og informasjon om påmelding vil bli sendt ut elektronisk til alle medlem- mer, samt bli lagt ut på foreningens nettside.

Noter deg gjerne allerede nå dato- ene, og start å glede deg til samlin- ger som garantert vil skape varige og gode minner.

Vinn – Vinn samlinger 2025:

Torsdag 27. februar til søndag 2. mars

Sted: Tyrilitunet, Mesnali ved Lillehammer

Torsdag 12. juni til søndag 15. juni

Sted: Tyrilitunet, Mesnali ved Lillehammer

Fredag 15. august til søndag 17. august

Sted: Oset fjellhotell på Golsfjellet ved Gol

Egenandel for hver samling (kost, losji og aktiviteter) er 700 kroner per person.

Velkommen til et nytt spennende år med Vinn – Vinn!

Husk å hør på podkasten Politi og narkoman, med flere episoder som omhandler Vinn-vinn samarbeidet. Se nedenfor.

Her er lenke til: www.optimistforlag.no. Her kan du bestille boken Blålys og hvitt pulver, se dokumentaren politi og røver, høre på podkast- serien, bestille foredrag og lese om Vinn-vinn-samarbeidet.



Fantastisk gave fra interoptik

Av: Håkon Gisholt

I løpet av én uke i midten av oktober, samlet Interoptik inn penger til Vinn - Vinn samarbeidet. For hver bestilt synsundersøkelse gjort hos en av landets butikker, donerte Interoptik 50 kroner. Til sammen samlet Interoptik inn 204.400 kroner til dette vakre samarbeidet.

Tirsdag 5. november mottok en takknemlig Håkon Gisholt og Tommy Johansen gavesjekken fra daglig leder i Interoptik, Trond Lie Jensen. I sin takketale berømmet han Interoptik for det genuine engasjementet bedriften har for Vinn - Vinn samarbeidet. Foruten pengegavens størrelse trakk han fram Interoptiks

interesse for å være til stede under Vinn - Vinn samlinger, både som observatører og som gode bidragsytere.

RP-foreningen retter en stor takk til Interoptik, og vi gleder oss til nok et spennende år med godt samarbeid.

Høstsamling 2024



Av: Amalie Kapstad Tyssekvam

Årets høstsamling ble arrangert på Hadeland Hotell helgen 18. til 20. oktober. Vi var ca. 70 personer som deltok på denne samlingen. Dette er rekord! Det er utrolig kjekt for oss som arrangerer at så mange ønsker å delta på samlingen. Det viser at flere setter pris på de aktivitetene vi arrangerer og ønsker å komme i kontakt med likesinnede. Vi hadde ikke hatt mulighet til å arrangere om ingen hadde møtt opp. Så en stor takk til dere alle.



Melkespannholding med tidtaker.

Det er et trivelig hotell som vi får ha for oss selv. Dette opplever vi at mange setter pris på. Hotellet har i år også vært veldig imøtekommende. Mange som har vært der tidligere fikk det samme rommet som sist. Det viser hvilken omsorg hotellet har for oss.

Lørdagen inneholdt spennende farmen aktiviteter og en nydelig orgelkonsert i Søsterkirkene på Gran. Vi fikk prøvd oss på å melke ku, lukte på ulike dyremøkk, hesteskokasting, melkespann, spikeren og kunnskap. Det var mange som aldri hadde prøvd de ulike aktivitetene før og det var stor aktivitet rundt på gården vi fikk



Det øves på å treffe spikeren.



Å treffe spikeren i blinde er ikke enkelt.

låne. En stor takk til Gran Bondelag som var disponible denne dagen.

Søndagen fortalte Martin Smedstad litt om hva som foregikk i forskingsfeltet. Det var mange som hadde spørsmål til det han snakket om. Videre fortalte Marianne Berthelsen om neste års Team RP aktiviteter samt utdeling av Team RP utøverprisen ble delt ut til Anne Berit

Gravvold for hennes innsats dette året.

Vi opplevde helgen som fin og varm for våre medlemmer. Det var mange nye som deltok denne gangen også, noe som er veldig kjekt. Alle fikk pratet med nye og gamle kjente, og vi kunne dele erfaringer og kunnskap om livet generelt. En slik arena for erfaringsdeling er gull for oss.





Bilde fra bakerste rad. Foto Amalie Kapstad Tyssekvam.



Bjarne prøver seg på melking mens bonden står ved siden av og forklarer.



Fra orgelkonserten i Gran kirke.

Nytt fra forskningen – vinter 2024

Av: Martin Smedstad

Arvelig netthinnesvikt er en gruppe genetisk betingede sykdommer som fører til progressivt synstap og, i mange tilfeller, blindhet. Disse tilstandene er forårsaket av mutasjoner i over 300 forskjellige gener, noe som gjør dem svært heterogene og utfordrende å behandle. Imidlertid har fremskritt innen molekylærbiologi, genterapi og regenerativ medisin åpnet nye veier for mulige behandlinger. Denne artikkelen gir en detaljert oversikt over de nåværende fase 2 og fase 3 kliniske studiene som tar sikte på å utvikle behandlinger for retinitis pigmentosa (RP) og andre typer arvelig netthinnesvikt.

Fase 2 kliniske studier

1. Sepofarsen og Ultevursen (Théa)

Gener: CEP290 (sepofarsen) og USH2A (ultevursen)

Tilstander: Leber medfødt blindhet type 10 (LCA10) og Usher syndrom type 2A (USH2A)

Tilnærming: RNA-terapi (antisense oligonukleotider) designet for å korrigere spleisedefekter.

Detaljer: Sepofarsen retter seg mot CEP290-genet, mens ultevursen retter seg mot USH2A-genet. Begge terapiene tar sikte på å korrigere RNA-spleisedefekter og gjenopprette normal proteinfunksjon. Disse terapiene ble opprinnelig utviklet av ProQR og blir nå videreført av Théa.

2. 4D-125 (4D Molecular Therapeutics)

Målgen: RPGR

Tilstand: X-bundet retinitis pigmentosa (XLRP)

Tilnærming: Genterapi ved bruk av en proprietær AAV-kapsidvariant for å levere en funksjonell kopi av RPGR-genet til fotoreseptorer.

Detaljer: Denne studien setter søkelys på å levere funksjonelle RPGR-gen til netthinnen ved bruk av en AAV-vektor. Målet er å stoppe progresjonen av XLRP ved å gjenopprette normal genfunksjon i fotoreseptorer.

3. AAV2/5-hPDE6B (CTx-PDE6b, Coave Therapeutics)

Målgen: PDE6B

Tilstand: PDE6B-assosiert retinitis pigmentosa

Tilnærming: Genterapi som leverer en funksjonell kopi av PDE6B-genet til fotoreseptorer for å indusere transgenuttrykk og syntese av funksjonelle PDE6B-proteiner.

Detaljer: Denne genterapien tar sikte på å behandle RP forårsaket av mutasjoner i PDE6B-genet. Ved å levere en frisk kopi av genet, søker terapien å gjenopprette normal fotoreseptorfunksjon og bremse sykdomsprogressjonen.

4. KIO-301 (Kiora Pharmaceuticals)

Målgen: Ikke gen-spesifikk, sent stadium av sykdomsutvikling

Tilstand: Retinitis pigmentosa og andre arvelige netthinnesykdommer

Tilnærming: Fotoswitch; lite molekyl designet for å gjenopprette syn ved å gjøre det mulig for retinale gangliaceller å reagere på lys.

Detaljer: KIO-301 er et fotoswitch-molekyl som aktiverer retinale gangliaceller, som overlever i avanserte netthinnesykdommer, men ikke naturlig reagerer på lys. Fase 2 ABACUS-2-studien vil inkludere 36 pasienter med svært lavt syn eller ingen lysoppfattelse, med mål om å gjenopprette noe syn.

Fase 3 kliniske studier

1. Botaretigene sparoparvovec (MGT009, MeiraGTx/Janssen)

Målgen: RPGR

Tilstand: X-bundet retinitis pigmentosa (XLRP)

Tilnærming: Genterapi ved bruk av en AAV-vektor for å levere en funksjonell kopi av RPGR-genet.

Detaljer: Denne terapien innebærer bruk av en AAV-vektor for å levere funksjonelle RPGR-gen til netthinnen. Målet er å gjenopprette normal proteinproduksjon og bremse eller stoppe progresjonen av XLRP.

2. Cotoretigene toliparvovec (BIIB112, Biogen)

Målgen: RPGR

Tilstand: X-bundet retinitis pigmentosa (XLRP)

Tilnærming: Genterapi ved bruk av en AAV-vektor for å levere en funksjonell kopi av RPGR-genet.

Detaljer: Lignende botaretigene sparoparvovec, bruker denne terapien en AAV-vektor for å levere en funksjonell RPGR-gen. Studien tar sikte på å vurdere den langsiktige sikkerheten og effekten av behandlingen.

3. Laruparetigene zosaparvovec (AGTC-501, Beacon Therapeutics)

Målgen: RPGR

Tilstand: X-bundet retinitis pigmentosa (XLRP)

Tilnærming: Genterapi ved bruk av en spesiell promotor for å drive uttrykket av kodon-optimalisert RPGR-kodingssekvens spesifikt i tapp-fotoreseptorer.

Detaljer: Denne genterapien bruker en tapp-spesifikk promotor for å sikre målrettet uttrykk av RPGR-genet i fotoreseptorer. Studien tar

sikte på å evaluere terapiens evne til å gjenopprette syn og bremse sykdomsprogresjonen.

4. NAC Attack (NCT03063021)

Målgen: Ikke gen-spesifikk

Tilstand: Retinitis pigmentosa

Tilnærming: Oral N-acetylcystein (NAC) for å redusere oksidativt stress og bremse tap av fotoreseptorer.

Detaljer: Denne studien (ledet av Johns Hopkins University) evaluerer effekten av NAC, en antioksidant, i å bremse progresjonen av RP. Studien involverer 438 pasienter og tar sikte på å avgjøre om NAC kan redusere oksidativt stress og bevare fotoreseptorfunksjon.

5. OCU400 (Ocugen)

Målgen: NR2E3 (modifikatorgen)

Tilstand: Retinitis pigmentosa med forskjellige genetiske mutasjoner

Tilnærming: Gen-agnostisk terapi ved bruk av en AAV-vektor for å levere kopier av NR2E3-genet.

Detaljer: OCU400 er designet for å forbedre reguleringen av flere funksjoner i netthinnen, inkludert fotoreseptorvedlikehold og utvikling, metabolisme, fototransduksjon, betennelse og celleoverlevelse. Fase 3-studien vil inkludere 150 deltakere med mutasjoner i RHO-genet og andre gener som forårsaker RP.

Ytterligere studier under utvikling

SparingVision's SPVN06

Målgen: Ikke gen-spesifikk

Tilstand: Retinitis pigmentosa

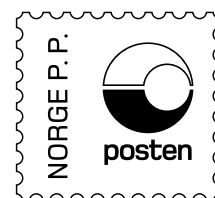
Tilnærming: Gen-agnostisk terapi som leverer Rod-derived Cone Viability Factor (RdCVF og RdCVFL) via en AAV-vektor.

Detaljer: SPVN06 tar sikte på å bremse eller stoppe degenerasjonen av tapp-fotoreseptorer. Terapien er for tiden i en fase I/II klinisk studie kjent som PRODYGY.

Konklusjon

Forskningen på arvelige netthinnesvikt (IRDs) utvikler seg sakte, men sikkert, med mange lovende terapier under utvikling. Genterapi, RNA-baserte terapier, optogenetikk og diverse gen-agnostiske tilnærminger tilbyr alle mulige veier for å behandle disse tilstandene. Selv om betydelige utfordringer fortsatt gjenstår, gir fremgangen så langt håp for pasienter med arvelige netthinnesykdommer og deres familier. Fortsatt forskning og kliniske studier vil være avgjørende for å fullt ut realisere potensialet til disse innovative behandlingene.





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

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

