

FAMY-BLADET

ÅR 2019

NR 4



Stöd "Skelleftesjukans" forskningsfond bankgiro 234-1204
Swish 123 275 94 05



NR 4-2019

FAMY-bladet utkommer 4 ggr per år

FAMY

Tel: 0910-360 17

E-mail: info@famy.se

Hemsida: www.famy.se

Besöksadress

Storgatan 50

Postadress

931 30 SKELLEFTEÅ

FAMYs bankgiro 234-1204

Swish 123 275 94 05

Redaktionen

Ansvarig utgivare

Karin Olofsson

FAMY:s ordförande

Nils Lundgren

Tel: 070-5853637

E-post:

nilslundgren@hotmail.se

Produktion

Skellefteå Tryckeri AB



Innehåll 4/2019

Ledare.....	3
Forskarrapport från Malin Olsson.....	4
Forskarrapport från Raymond Press.....	5
Forskarrapport från Jonas Wixner.....	6
Julfest på Arken.....	7
Reportage från Medleforsdagen.....	8
Krysset.....	11

Bad onsdagar

Kl:17.00

10 gånger per termin

400 kronor/termin

**Kontakta kansliet för mer
information**

Pristagare FAMYs kryss 3– 19

Två trisslotter:

Solveig Forsberg

Skolgatan 31

934 51 Byske

En trisslott :

Helena Lundin

Isbanegatan 2

722 40 Västerås

Margareta Lestander

Skeppargatan 1

931 30 Skellefteå

Gott hopp om genterapier i höst !

Den 10:e oktober hade vi vårt tredje telefonmöte med NT-rådet och jag kan säga att det var ett väldigt positivt möte !

Tyvärr har avtalsprocessen och utformning av rekommendationen dragit ut lite mer på tiden än beräknat. NT-rådet kan dock berätta att vi inom de närmaste två veckorna hoppas att få alla bitar på plats och att det ser ut som att det då kan bli en rekommendation som möjliggör behandling med genterapierna **Tegsedi och Onpattro** i Sverige. **ÄNTLIGEN !**

Lägesrapport tillgång till diflunisal: Just nu analyserar Apotekens Produktion och Laboratorier (APL) diflunisal-substans från en läkemedelsfabrik som man ska sluta leveransavtal med. Om analyserna är tillfredsställande kan vi räkna med att rikets patienter i behov av diflunisal kan fortsätta med detta läkemedel och då behöver man ingen licens heller !

Året börjar lida mot sitt slut och då är det dags igen för vår traditionella julfest på Arken. Tidigare har vi alltid haft julfesten söndagen före den första advent , men i år har vi beslutat att senarelägga den en vecka då många tycker att det känns lite för tidigt med julbord redan i november. Anmälan **senast den 18:e november till kansliet. Vänligen respektera sista anmälningdagen.**

Läs mer om julfesten på sidan :7

Vi har gjort en ny beställning av FAMY-ljus, så nu kan ni komma in på kansliet och handla ! Samma pris som tidigare, 100 kronor per ljus, 30 kronor för ljusbrickan och 20 kronor för presentpåse. Se bild på ljuset längst ner på sidan och där kan du också se det vackra spetsmönster som ljuset bildar när det brunnit ner en bit. Genom att köpa ett ljus så stöder du också forskningen om Skellefjesjukan. Perfekt som julklapp eller "gåbortpresent"

Östen Hällgren har även tillverkat mobil/ipad-hållare i samma material som ljusbrickorna och vi säljer dem för 30 kronor. (se bild längst ner till höger) Väldigt praktiskt om man ska se något filmklipp eller liknande på mobilen (finns att köpa här på kansliet)

Den 27 september så hade vi en informationsdag på Medlefors folkhögskola och konferens tillsammans med Famy Norrbotten. Det blev en lyckad dag där Kenneth Lång, Kurt Boman och Mona Olofsson föreläste om Skellefjesjukan . Du kan läsa mer om det på sidan:8

Slutligen så vill jag passa på att önska er alla en **God Jul och ett Gott Nytt År ! Även om det känns lite tidigt med det när ni får den här tidningen ! Men det är årets och 10-talets sista FAMY-BLAD**

Karin Olofsson



Forskarrapport från Malin Olsson

Forskningsrapport 2018

Släktträd som redskap för genealogisk studie av Skellefte-sjukan (ATTRV30M).

Malin Olsson, PhD, Inst. Folkhälsa och klinisk medicin / Medicin, Umeå Universitet

Det genealogiska projektet inleddes 2011 och är ett ständigt pågående projekt då det tillkommer nya patienter och friska gentestade personer löpande.

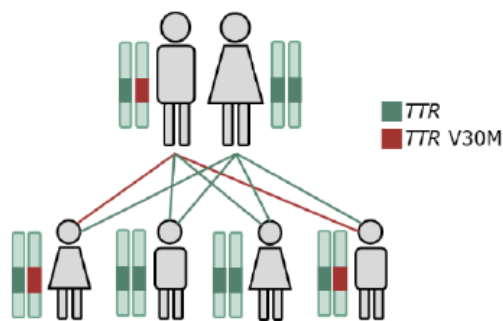
Syftet med studien är dels att hitta ett gemensamt anpar till så många anlagsbärare som möjligt och dessutom att skapa en genealogisk databas, där förutom familjedata även sjukdomssymptom, ålder vid insjuknande, fibrill-typ, etc. ingår.

Bakgrundskunskaper som föranlett till vår genealogiska studie.

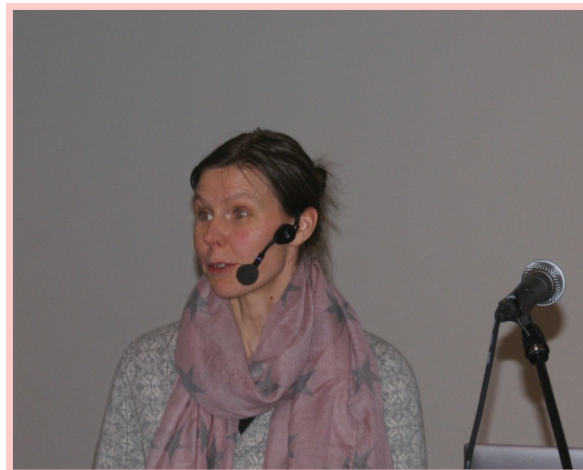
- Det svenska anlaget för Skelleftesjukan är unikt.
- Alla svenska anlagsbärare, friska och sjuka, har gemensamt genetiskt ursprung.
- Sjukdomen är autosamt dominant nedärvd (fig 1), vilket betyder att om en förälder bär på sjukdomsanlaget så har varje barn 50 % risk att ärva anlaget.

Denna kunskap i kombination med den för Sverige unika kyrkobokföringen gör det möjligt att utföra detaljerade genealogiska studier på Skelleftesjukan.

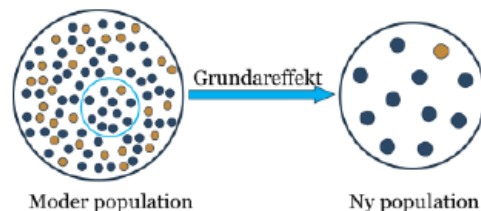
Databasen ska fungera som ett redskap för att studera den komplexa och varierade symptom bilden som finns inom den svenska ATTRV30M populationen i relation med anpar, ursprung och familjer. Databasen ger oss även möjligheten att identifiera potentiella grundareffekter. Grundareffekt är förlusten av genetisk variation som uppkommer då en ny mindre population grundas av ett mindre antal individer från moderpopulationen (fig 2). Den genealogiska databasen ska dessutom ligga till grund för det planerade projektet där vi ska studera andra genetiska faktorer som påverkar sjukdomen.



Figur 1. Autosamt dominant nedärvning



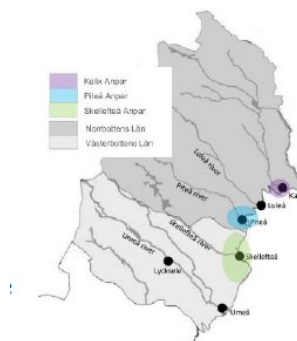
Malin Olsson Foto: Karin Olofsson



Figur 2. Grundareffekt

Via traditionell släktforskning har vi i nuläget tjugopotentiella anpar med signifikant fler avkomlingar som bär på sjukdomsanlaget än kontroller. Hela 90 % av de totala antalet anlagsbärare som är med i studien kan spåras till dessa 20 anpar.

Anparens födelseplatser återfinns i Skellefteå, Piteå/Älvsbyn och Kalix området (fig 3). När vi studerar ålder vid insjuknande finns det en skillnad mellan anparen, där V30M avkomlingar till vissa anpar har högre och andra lägre medelålder vid insjuknande än genomsnittet. Ett av anparen visar tydliga tecken på en grundareffekt. Historien om detta anpar är att tre av deras barn, troligen bärande på V30M anlaget, flyttade från Burträsk till Lycksele och förde vidare anlaget till kommande generationer. Medelåldern för insjuknade är betydligt högre för V30M avkomlingar till detta anpar.



Figur 3. Anparens födelseplatser ligger inom dessa områden.

Forskningsrapport 2018- till FAMY från Tema Neuro på Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge

1] Projekt som låg till grund för ansökan till FAMY 2018:

En longitudinell studie av biomarkörer hos asymtomatiska anlagsbärare för TTR-FAP samt för uppföljning av patienter med känd TTR-FAP

Status:

Etiskt ansökan sökt och beviljad.

Biobanktillstånd säkrat för att spara blod från patienter

Offert för apparaten Sudoscan inhämtad

De första tre patienter har inkluderats.

OBS! Notera att detta är en prospektiv longitudinell studie på minst 5 år. Det är osannolikt att vi kommer att ha studieresultat att delge FAMY ens för år 2020!

2] En deskriptiv studie av patienter med hTTR-FAP i den icke-endemiska regionen, Stockholm

Studie startad under hösten 2017, i samarbete med hATTR Amyloidoscentret i Umeå och med stöd från Pfizer.

Bakgrund:

Sverige är en av tre största endemiska regionen i världen för FAP, med en incidens på 2.02 per million. I de endemiska regionerna i landet, dvs Västerbotten och Norrbotten är incidensen 45.28 per million, vilket motsvarar 77% av alla diagnostiserade fall i Sverige. För 20 år sedan uppmärksammades patienter med FAP främst i de endemiska regionerna i Sverige, men tack vare intern migration och immigration upptäcks nya fall av FAP numera även i icke-endemiska regioner i landet såsom i Stockholm. Under de senaste fem åren har antal patienter som har erhållit diagnos hTTR-FAP i Stockholm ökat konstant, jämfört med få fall innan dess. De flesta, men inte alla patienter som är diagnostiserade i Stockholm, härstammar från de endemiska regionerna, men sådana mönster har inte kartlagts systematisk tidigare. Det finns anledning att tro att patienter med FAP i icke-endemiska regioner i landet får diagnosen i ett senare stadium av sjukdomen eftersom sjukdomen är relativt okänd såväl bland patienter som sjukvården utanför Västerbotten. Därmed har patienter i Stockholm hunnit utveckla ett mer avancerat stadium av sjukdomen FAP vid tidpunkt för diagnos jmf patienter i Norrland där såväl patienter som sjukvården har en högre medvetenhet om FAP. Att få starta bromsande terapi mot FAP först sent under förloppet av sjukdomen påverkar prognosen negativt.

Syfte:

Syftet med studien är att identifiera patienter med FAP som diagnostiserats i Stockholm och kartlägga ifall det föreligger skillnader beträffande tid det tar att få diagnos, samt skillnad beträffande förlopp och prognos jämfört med matchade patienter diagnostiserade under samma tidsperiod i Västerbotten.

Material:

Tjugoen patienter med FAP i Stockholm, och 134 med FAP i Norrland identifierats genom sökning efter ICD 10 koderna för FAP (E85.1-3) i öppen- och slutenvårdsregister inom Karolinska sjukhuset och Västerbottens Läns Landsting. Klinisk information samlats från elektroniska patientjournaler på Neurologiska kliniken Karolinska, andra sjukhus resp. primärvården inom SLL samt från elektroniska slutenvårds- och öppenvårds patientjournaler i Västerbotten (tillgänglig sedan 2006).

Statistik:

Icke-parametrisk Mann Whitney multiple comparisons test. Fishers exact test för utvalda parametrar. P är signifikant om <0.05 .



Raymond Press

Foto: Karin Olofsson

Preliminära resultat:

1] Demografi: Ingen skillnad beträffande debutålder (63 vs. 60), ålder vid 1:a besök inom primärvården, eller ålder vid diagnos mellan Stockholm och Norrländska patienterna.

2] FAP patienter i Stockholm har redan hunnit utveckla en fullbordad grovtråds polyneuropati innan de söker vård för 1:a gången ($P=0.03$).

3] Vanligare med ett högre FAP stadium i Stockholm jmf Norrland vid tidpunkt för diagnos ($P<0.0001$).

4] Fler patienter har motoriska symtom ($p=0.005$) och balanspåverkan ($p=0.009$) vid diagnostillfället i Stockholm än i Norrland.

5] Andel patienter med hjärtpåverkan före diagnos skiljer sig inte signifikant i Stockholm jmf Norrland

6] Trend till längre handläggningstider inom primärvården för patienter med FAP i Stockholm. Tiden mellan 1:a besök inom primärvården för FAP symtom till remiss till FAP centrum är signifikant längre i Stockholm än i Norrland ($p=0.007$).

Konklusion:

Patienter som söker vård för de första FAP symtom i Stockholm är lika gamla som patienter som gör det i Norrland, men Stockholmpatienter har sannolikt haft en längre sjukdomsduration innan de söker 1:a vårdinstansen (primärvården), eftersom de har ett högre FAP stadium och en högre andel av de hunnit utveckla en grovtrådspolyneuropati jmf patienter som söker 1:a vårdinstansen i Norrland. Samtidigt, är det inte fler patienter i Stockholm som hunnit utveckla hjärtpåverkan före diagnosdatum, än de i Norrland.

Handläggningstiden mellan 1:a primärvårdsbesök för FAP symtom och tidpunkt för remiss till FAP center för fortsatt utredning är längre i Stockholm jmf Norrland.

Fortsättning av studien:

Analys beträffande ett stort antal andra kliniska parametrar avseende typ av polyneuropatisymtom, men även organpåverkan, terapi och prognos pågår för patientkohorterna från Stockholm vs. Norrland.

Forskarrapport från Jonas Wixner

Forskningsrapport Jonas Wixner 2018

Vi har under 2018 fortsatt vårt arbete med att kartlägga förekomsten av Skelleftesjukan i Sverige och dess olika sjukdomsbilder. Vi har också försökt klargöra mekanismerna bakom sjukdomsutvecklingen, främst avseende amyloid fibrilltyp. Tyvärr har arbetet med blod- och vävnadsprover för analys av hormoner och nervceller i mag-tarmkanalen stannat av lite, dels p.g.a. problem på labbet och dels p.g.a. tidsbrist. Målet är dock att slutföra analyserna av det aptitreglerande hormonet ghrelin och nivåerna av s.k. Cajal-celler i tjocktarmen hos patienter med Skelleftesjukan jämfört med friska frivilliga och patienter utan amyloidos. Vår teori är att rubbningar i dessa system bidrar till den försämrade mag-tarmfunktionen vid Skelleftesjukan.

Min forskning har fokuserats på att kartlägga gruppen av patienter med Skelleftesjukan i Sverige och hur träffsäker dagens diagnostiska metoder är. Tillsammans med en läkarstudent här i Umeå har jag gått igenom alla patienter som bedömts här i Umeå sedan 2006 och vi har då hittat totalt 255 patienter. Majoriteten (65%) var män och 73% remitterades från Norrland (främst Västerbotten). Medianåldern vid sjukdomsdebut var 61 (23-84) år och majoriteten av patienterna hade neuropati och/eller hjärtsvikt vid debuten. Medianöverlevnaden var 17 (13-21) år efter debuten och hjärtsvikt, sen sjukdomsdebut (>50 år) och icke-V30M-mutation var associerat med en sämre överlevnad. Levertransplantation och behandling med diflunisal eller Vyndaqel var dock associerat med en bättre överlevnad.

Eftersom all behandling har bättre effekt om den sätts in tidigt i sjukdomsförloppet så är det viktigt med en tidig och korrekt diagnos av sjukdomen. Dagens diagnostik baseras på fynd av amyloid i buk fett som tas med hjälp av en hudstansbiopsi. Vi har goda erfarenheter av denna metod men har aldrig gått igenom träffsäkerheten av detta på ett mer systematiskt vis. Därför har vi nu tagit fram en lista på alla patienter som genomgått buk fettstansbiopsi i Umeå sedan 2006 och fått fram drygt 300 patienter. Vi har gjort en preliminär analys på de första 70 patienterna och där finner vi en diagnostisk träffsäkerhet på upp mot 90% vilket är mycket bra.



Jonas Wixner Foto: Karin Olofsson

Nu följer en detaljerad analys av alla 300 patienter och detta ger förhoppningsvis samma goda resultat. Detta arbete kommer att ske tillsammans med en läkarstudent.

Tyvärr har vi ännu inte lyckats inhandla en ultraljudsmaskin för att ytterligare stärka diagnostiken i buk fett, men vi jobbar hårt på detta. Tanken är att man med hjälp av ultraljud kan se var på buken man ska ta sin biopsi för största chans att hitta amyloid.

Med hopp om fortsatt gott samarbete,
Umeå 2019-03-15
Jonas Wixner



Famy bjuder in till julfest på Arken

Söndag den 1:a december kl:17.30

Traditionellt julbord

**Pris: 250 kronor för medlemmar och
295 kronor för icke medlemmar.**

Barn upp till 8 år 110 kronor.

9-12 år 170 kronor.

Från 12 år samma pris som vuxna.

Lotteri och musikunderhållning

Betalas in på vårt **bankgiro 234-1204** eller
swisha till 123 275 94 05 senast 29 november.

Skriv också namn på dom du betalat för !

Anmälan senast 18 november OBS !

till Famy:s kansli

via **mail:info@famy.se**

Eller

Tel:0910-360 17



Från informationsdagen på Medlefors

Den 27 september så hade vi en informationsdag på Medlefors tillsammans med Famy Norrbotten. Denna träff genomfördes med stöd av Pfizer och Akcea.

Vi hade bjudit in Kenneth Lång, Kurt Boman och Mona Olofsson som föreläsare denna dag.

Kenneth inledde dagen med ett axplock från Berlin-mötet:

- Stora framsteg på senare år = hopp för drabbade men få har ännu tillgång till bästa behandling.
- Sjukdomen i många varianter finns i hela världen, ca 10-12 000 drabbade av hATTR-sjukdom (ärfblig sjukdom), många fler av wtATTR (hjärtsjukdom)
- Alliansen arbetar för högre medvetenhet om sjukdomen och att alla ska få bra behandling.

Vidare informerade han även om bl.a. de nya läkemedlen och hur/vem som godkänner nya läkemedel t.ex.

NT-rådet (NT= Nya Terapier) som vi nu har haft tre telefonmöten med och som är en expertgrupp inom SKL Sveriges Kommuner och Landsting. Ger rekommendationer om vilka läkemedel som ska användas på sjukhus. Samarbetar med TLV (Tandvårds- och Läkemedelsförmånsverket) som i sin tur beslutar om vilka läkemedel som ska ingå i högkostnadsskyddet, prissförhandlar om läkemedel som köps på apotek och gör hälsoekonomiska analyser.

Efter lunch så blev det Kurt Boman och Mona Olofssons tur att berätta bl.a. om de positiva resultaten av studien på Tafamidis (Vyndaqel)

I slutet av dagen så bjöds Åke Johansson upp till scenen för en paneldebatt där han fick berätta och svara på frågor om sin upplevelse av sin behandling med Tafamidis. Tid fanns också sen för åhörarna att ställa frågor till föreläsarna.

Dagen avslutades med blommor som överlämnades av undertecknad till våra föreläsare denna givande dag.

Karin Olofsson



*Kenneth Lång
Foto: Karin Olofsson*



*Mona Olofsson
Foto: Karin Olofsson*



*Från vänster: Kenneth Lång, Kurt Boman, Åke Johansson och Mona Olofsson.
Foto: Karin Olofsson*

Vi stödjer skelleftejsjukans forskning
Hoppas andra företag också gör det !

Vi har marknadens största sortiment av mat, dryck, utrustning, tjänster och service för restauranger och storkök. Våra specialister hjälper dig till en riktigt god affär.

Kontaktuppgifter till våra lokala säljkontor hittar du på martinservera.se



Tillsammans skapar vi energin.

Vi vill vara en kraft i vårt samhälle. En kraft i stort och smått. Därför är vi stolt sponsor till FAMY.

skekraft.se



SK
Skellefteå Kraft

Vi stödjer skelleftejukans forskning Hoppas andra företag också gör det !

NETSÖ Kontrollprodukter



Utrustning för oförstörande provning. Belysningar till magnetok för magnetpulverprovning och vakuumlådor för täthetsprovning av svetsar på cisterner och liknande.

Östen Hällgren
Ingenjör
Måbärsgatan 20
932 37 Ursviken
Telefon: 0910-354 08
Mobil: 073-830 70 13
ostenhallgren@spray.se



Vi stöder FAMY Utemiljö Skellefteå AB

MEVÄ
MOTORELEKTRISKA VERKSTADS AB
Tel 0910-142 00 Fax 0910-131 92
www.meva-ab.se info@meva-ab.se

Kontaktpersoner
Torbjörn Wahlberg
VD, Meva AB
Tel: 070 - 697 13 13
Jour: Dygnet och året runt

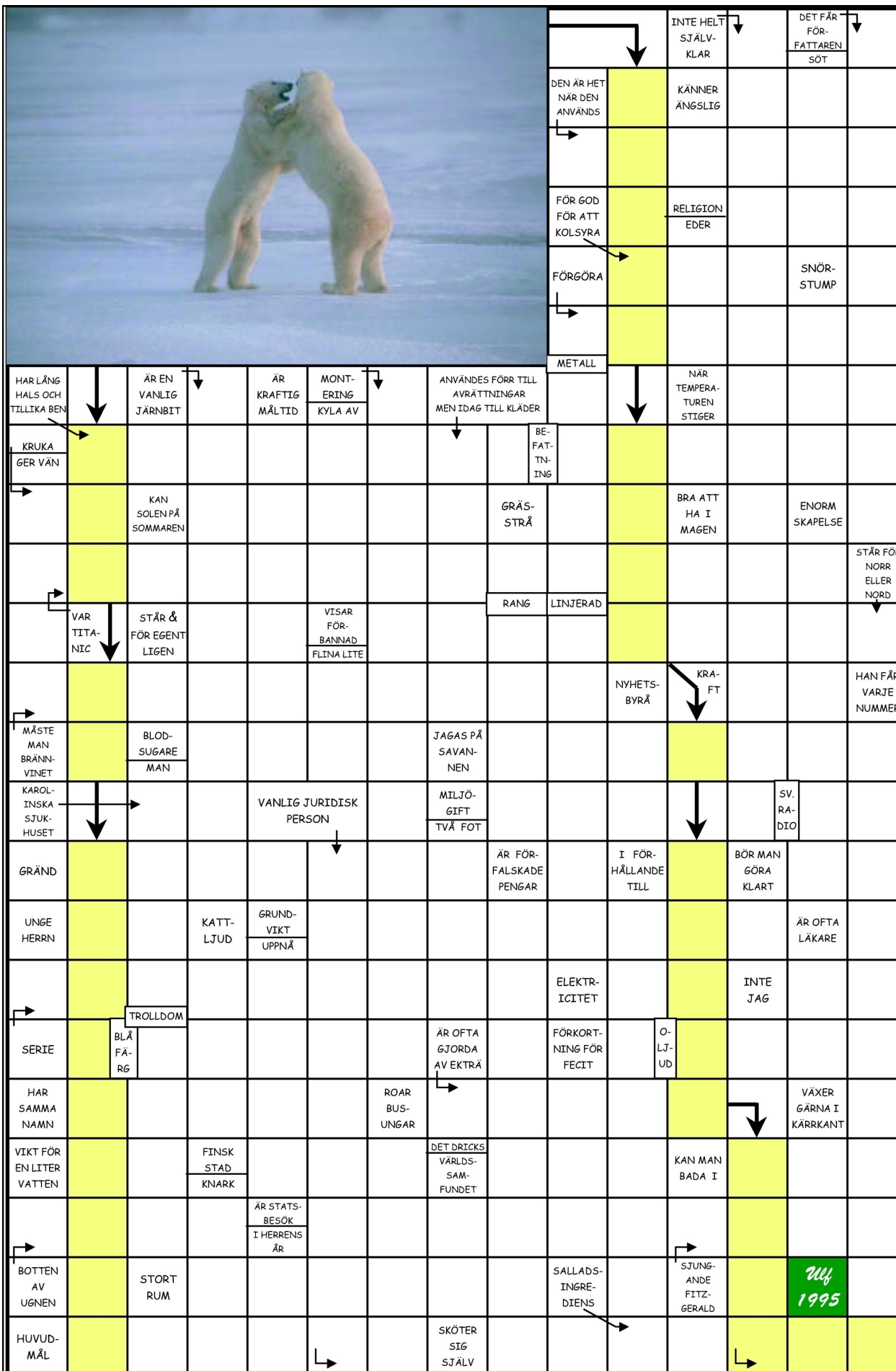
Meva AB har huvudkontor samt verkstad i Skellefteå. Vi har ett stort leverantörsnät och en snabb service. Vi har teamet med mångårig erfarenhet av underhåll och driftstörningar på elmaskiner. Inom industri, små som stora, därför garanterar vi Er en snabb och professionell service. Meva AB reparerar, säljer och köper in begagnat som nytt. Intresserad av renoverade, begagnade nya: **Elmotorer/kuggväxlar, dieselmotorer, transformatorstallverk, generatorer, pumpar, likströmsmaskiner, reservdelar med mera.** Vi har mellan effektområdena 1kW till 125 MW på lager, alltid 1 års garanti.

Om vi inte har den efterfrågade varan på lager så har vi ett brett kontaktnät i Europa och övriga världen. Vilket gör att vi har möjligheterna att lösa era problem.

I verkstaden sker bland annat:

Balansering, Laseruppriktning och konditionsmätning. Vi utför även högspänningsomlindningar, Större likströmsomlindningar samt servo /stegmotorer, reparationer, metallisering, prototyp tillverkning.





KRYSSET 4-2019

Lösningarna ska vara märkta med "Krysset 4-2019" och måste vara FAMY Storgatan 50, 931 30
 SKELLEFTEÅ tillhanda senast **15 januari 2020** Tre priser delas ut, ett på två trisslott och två på en trisslott.

NAMN:.....

ADRESS:.....

POSTNUMMER:

Föreningsnytt

FAMYs styrelse 2019

Nils Lundgren, ordförande
Östen Hällgren, vice ordförande

Per-Erik Marklund, kassör

Maria Burström, sekreterare

Torbjörn Wahlberg, ledamot

Suppleant: Jan Söderström och Karin Olofsson

Festkommitté:

Sonja Andersson

Maddy Burman

FAP-teamet

Medicinmottagning B Plan 6

Skellefteå lasarett

931 86 Skellefteå

Telefontid: Må-Tors. 7.30-12.00

Fredag 8.00-9.30

Nytt nr. 090- 785 91 78, menyval 4

(mag/tarm team)

Mina vårdkontakter: 1177.se/e-tjänster

Erik Wallmark läkare

Britt-Marie Nilsson,

sjuksköterska

Elisabeth Stenberg, sjuksköterska

Stöd forskningen!

Om Ni vill hedra minnet av en avliden eller uppmärksamma en högtidsdag med en gåva till forskningen kan Ni göra detta på tre sätt.

Det ena sättet är att ringa direkt till FAMY 0910-360 17 eller Stiftelsen AMYL 070-276 30 31 som utformar och förmedlar telegram samt talar om hur gåvan kan betalas in. Följande uppgifter krävs (i god tid!) för telegramförmedlingen.

- * **Vem gäller telegrammet**
- * **Var och när ska telegrammet skickas**
- * **Vers som ska vara med**
- * **Avsändare**

Det andra sättet är att sätta in beloppet direkt på någon av forskningsfondernas Bankgironummer enligt nedan.

Som ”meddelande till betalningsmottagaren” uppger du:

- * **Till minne av/vem gäller gåvan**
- * **Datum för begravning eller högtidsdag**
- * **Närmast anhörig**
- * **Avsändare, namn och adress**

Du kan numera också gå in på vår hemsida famy.se och fylla i dina uppgifter där under fliken kontakt, telegram

Telegramutskrift kostnadsfritt!

Bankgironummer

FAMY: 234-1204

AMYL: 523-8001

OBS! Medel från de två fonderna delas ut gemensamt en gång per år

