FAMY-BLADET

ÅR 2022 **NR 4**

Foto: Karin Olofsson

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

NR 4-2022
FAMY-bladet utkommer 4 ggr per år

FAMY

Tel: 076-0340160
E-mail: info@famy.se
Hemsida: www.famy.se

Besöksadress

Skeppargatan 16

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:

ordforande@famy.se

Produktion

Skellefteå Tryckeri AB

Innehåll 4/2022

Ledare……...…….....3

Forskarrapport från Jonas Wixner……...4, 5 och 6

Forskarrapport från Victoria Heldestad…..….7 och 8

Julfest på Arken……..……..……..…...9

Krysset……...10

Bad onsdagar
Kl:17.00
10 gånger per termin
400 kronor/termin
Kontakta kansliet för mer information

076-0340160
Eller info@famy.se

Pristagare FAMYs kryss 3–22

Två trisslotter: **Barbro Holmström**
Pulkstigen 33
931 51 Skellefteå

En trisslott : **Inger Lindh**
Morkullevägen 16
931 34 Skellefteå

En trisslott: **Margareta Lestander**
Skeppargatan 1 LGH 1302
931 30 Skellefteå

Snart är det jul igen !

Tiden går fort *och snart är det jul igen! Men innan dess så bjuder vi in till en informationskväll den 7:e november med Kurt Boman och Mona Olofsson om studien på den nya medicinen Eplontersen. De behöver fler som ska delta i studien så är du intresserad så skicka ett mail till* ***mona.olofsson@regionvasterbotten.se***

Den så kallade gensaxen *som upptäcktes vid Umeå universitet och har belönats med nobelpriset, har nu för första gången börjat användas för behandling på människor. Umeå är ett av tre center i världen i vad som än så länge är en forskningsstudie. Förhoppningen är att gensaxen ska innebära bot för svåra ärftliga sjukdomar som Skelleftesjukan.*

I Umeå är det tre patienter *med Skelleftesjukan som den nya behandlingen med gensax provas på, av totalt åtta i världen i det här skedet. De andra är i Storbritannien och Nya Zeeland. Det är än så länge en fas ett-studie, vilket innebär att det är väldigt tidigt i utvecklingen av läkemedel. Gensaxen går rätt och slätt in och ”klipper” i den gen, TTR på kromosom 18, som bildar transtyretinproteinet som veckas fel och bildar amyloid, så att genen inaktiveras. På så sätt kan man få ned mängden transtyretin ännu mer, och behandlingen ska bara behöva göras en gång i livet. Transtyretinet har annars till uppgift att transportera A-vitamin och sköldkörtelhormon. Dessa ämnen transporteras också av andra ämnen i blodet, så det verkar som att man klarar sig bra utan transtyretin. Gensaxen CRISPR/Cas9 förs in i kroppen via en lösning med dropp. När ämnet väl har kommit till levern ”klipper” det sönder genen ifråga.*
Det händer mycket nu runt forskningen om amyloidos så det här känns verkligen positivt !

Tisdag den 6:e december kl:18 *så bjuder Famy in till julfest på Arken enligt tradition. Eftersom råvarupriserna stigit rejält så har priset på julbord stigit till 420 kronor på helgerna. Om vi tar det en vardagskväll så blir priset 360. Därför har vi valt att lägga det en kväll under veckan istället. Du kan läsa mer om det på sidan 9.*

Eftersom det här *är årets sista FAMY-blad så vill jag också passa på att önska er alla en*

God Jul och ett Gott Nytt År !

Karin Olofsson

Inbjudan till informationskväll med Kurt och Mona

Måndag den 7:e november kl:19 så kommer Kurt Boman och Mona Olofsson hit till Skeppargatan 16 och informerar om studien på den nya medicinen Eplontersen.
Famy bjuder på fika
Anmälan till kansliet senast 3:e november
Välkomna !

Forskarrapport från Jonas Wixner

Forskarrapport 2021

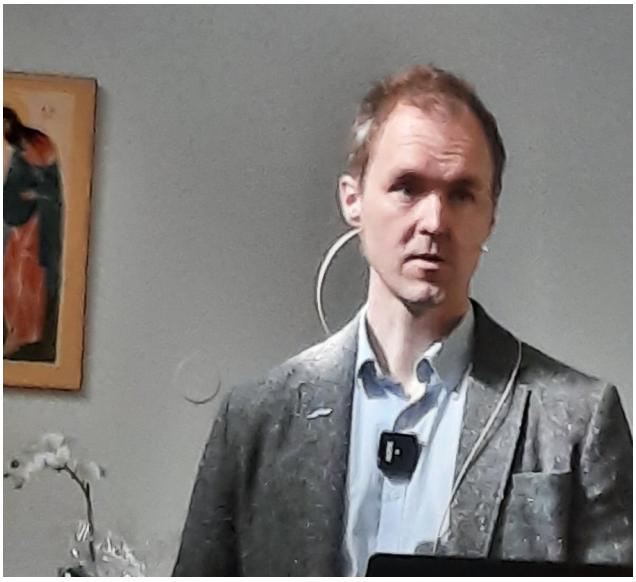
Coronapandemin har påverkat oss under både 2020 och 2021, men arbetet på Amyloidoscentrum i Umeå har trots allt flutit på ganska bra. Under 2021 har vi färdigställt en översiktsartikel om Skelleftesjukan för Läkartidningen där vi beskriver den senaste tidens behandlingsframgångar och vilka utmaningar de medfört. Utöver våra kliniska läkemedelsprövningar har jag fokuserat min del av forskningsarbetet på vårt nya nationella kvalitetsregister, SveATTR (uttalas Svea TTR).

Registret är ett samarbete mellan Region Norrbotten, Region Västerbotten, NPO Sällsynta sjukdomar och Registercentrum Norr där Region Västerbotten är personuppgiftsansvarig och jag (Jonas Wixner) är registerhållare. SveATTR är webbaserat och sköts av Registercentrum Norr via den så kallade INCA-plattformen. Syftet med registret är att på ett säkert och lättillgängligt sätt samla data på patienter och anlagsbärare med ärftlig transtyretinamyloidos och patienter med förvärvad (vildtyps) transtyretinamyloidos. Detta både för att underlätta utvärderingen av vården och för att underlätta forskning. Data som samlas in består av bl.a. av information om ursprung, mutation, nedärvning, debutålder, diagnostidpunkt, amyloid fibrilltyp, symtom, sjukdomsförlopp, behandling och överlevnad. För kvalitetsregister behövs inget aktivt samtycke från deltagarna, men man har så klart möjlighet att neka till att delta och begära att sina data ska tas bort. Inför ett eventuellt uttag av data för forskning krävs dock som vanligt ett godkännande från Etikprövningsmyndigheten.

Arbetet med SveATTR har försenats lite av flera skäl, men registret är nu i princip färdigt. Vi på Amyloidoscentrum i Umeå har fört in data i SveATTR från ett tidigare register med data från 1980-talet och framåt och för nu fortlöpande in data från patienter som kommer till oss för bedömning. Även FAP-teamet i Piteå har börjat föra in data i registret under 2020. Under 2021 har ytterligare några kliniker från övriga Sverige, bl.a. i Stockholm och Göteborg, att börja använda registret.

Vi har tagit fram en första årsrapport från registret och även utformad en så kallad klinikrapport där varje registrerad klinik snabbt kan få fram en översikt över sina egna data. Ännu behövs några smärre justeringar innan allt är i perfekt ordning, men jag ska dock ge en kort sammanfattning av hur data ser ut idag.

Totalt finns 1297 patienter och anlagsbärare registrerade med diagnos från 1960-talet fram till idag (Figur 1). Könsfördelningen är 57% män och 43% kvinnor. Flest patienter (408 st) är diagnostiserade under 2010-talet. Majoriteten (51%) härstammar från Västerbotten, medan 41% har sitt ursprung i Norrbotten (Figur 2). De allra flesta (95%) bär på den vanligaste så kallade Val30Met-mutationen. Debutåldern för sjukdom är i medel 61 år för män och 58 år för kvinnor. Majoriteten (89%) har perifer neuropati (nervpåverkan i fötter, ben eller händer) som debutsymptom. Sex procent har syn-påverkan som ett



Jonas Wixner

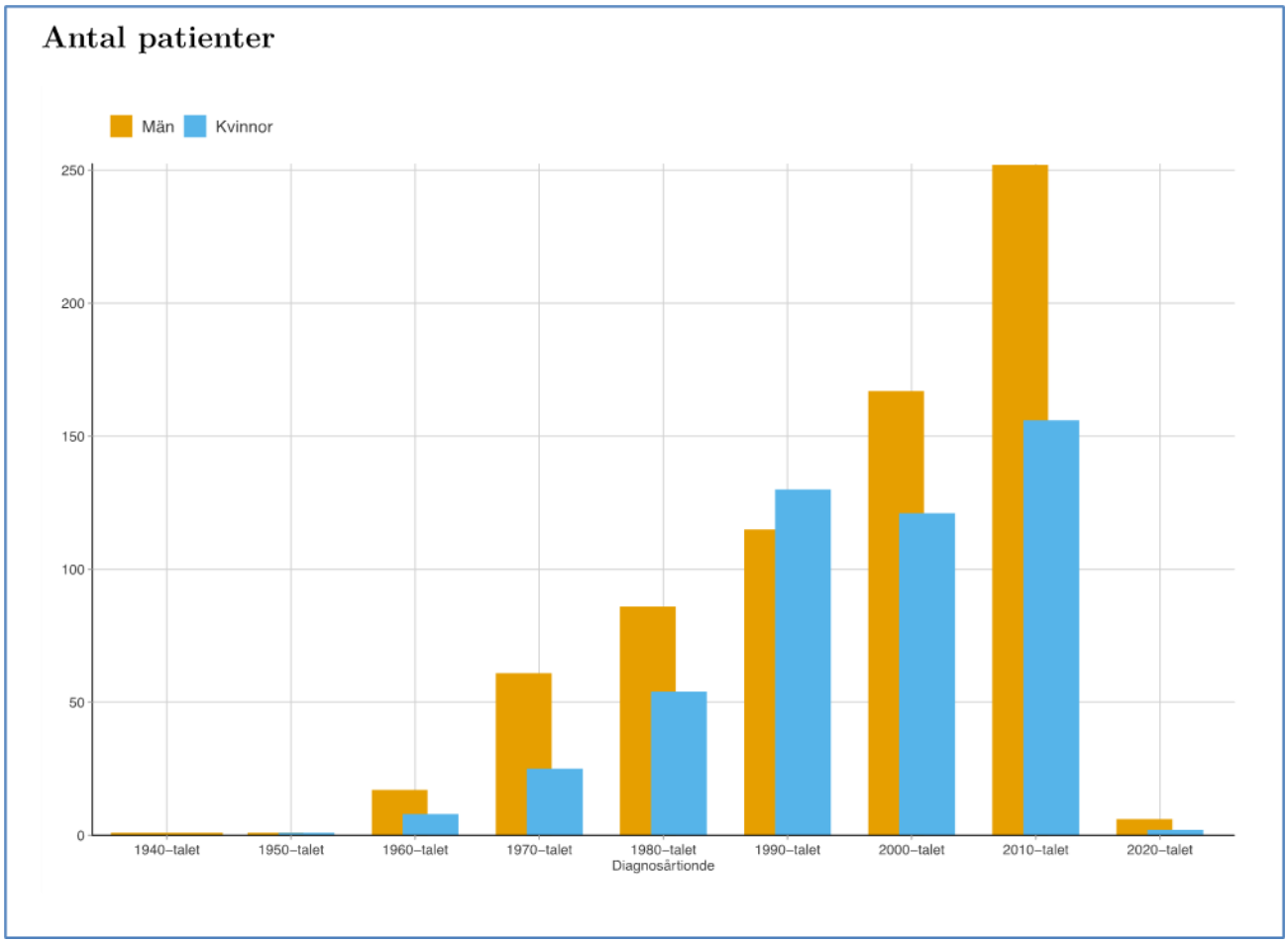
Foto: Karin Olofsson

första symptom medan 5% har hjärtrelaterade symptom vid debut. De flesta patienter har inte genomgått organtransplantation men 159 patienter har blivit levertransplanterade genom åren (sedan 1990). Enstaka patienter har genomgått hjärt- eller njurtransplantation (Figur 3). Data för medicinsk behandling med Diflunisal, Vyndaqel, Onpattro och Tegsedi är ännu osäkra men totalt 157 patienter har eller har fått någon form av medicinsk behandling. Nittiosju (9%) av alla patienter i registret har fått en pacemaker. Medelöverlevnaden för män var 10 år efter sjukdomsdebut och 11 år för kvinnor. Ungefär hälften av alla patienter hade avlidit vid tidpunkten för denna rapport (Figur 4).

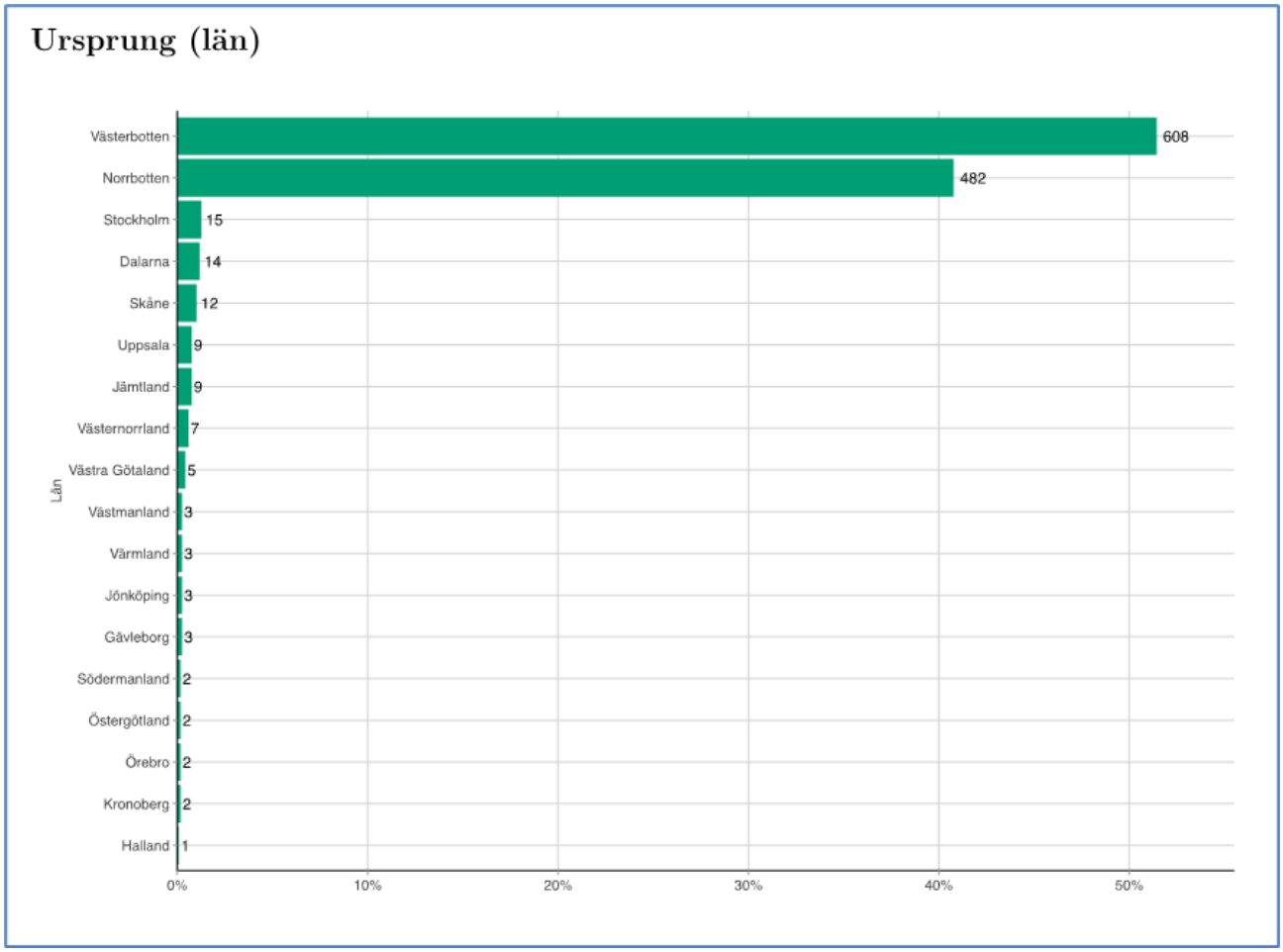
Under 2022 kommer vi att ansöka om etikprövning för ett större datauttag som underlag för forskning och en mer detaljerad redovisning av data ur registret. Etikansökan är påbörjad men ännu inte färdigställd. I denna utförligare rapport vill vi utöver ovanstående också beskriva skillnader i behandling och överlevnad mellan olika tidsperioder och patientgrupper. Målet är sedan att publicera detta i en lämplig vetenskaplig tidskrift under 2023.

Med hopp om ett fortsatt gott samarbete,

Umeå 2022-06-28
Jonas Wixner

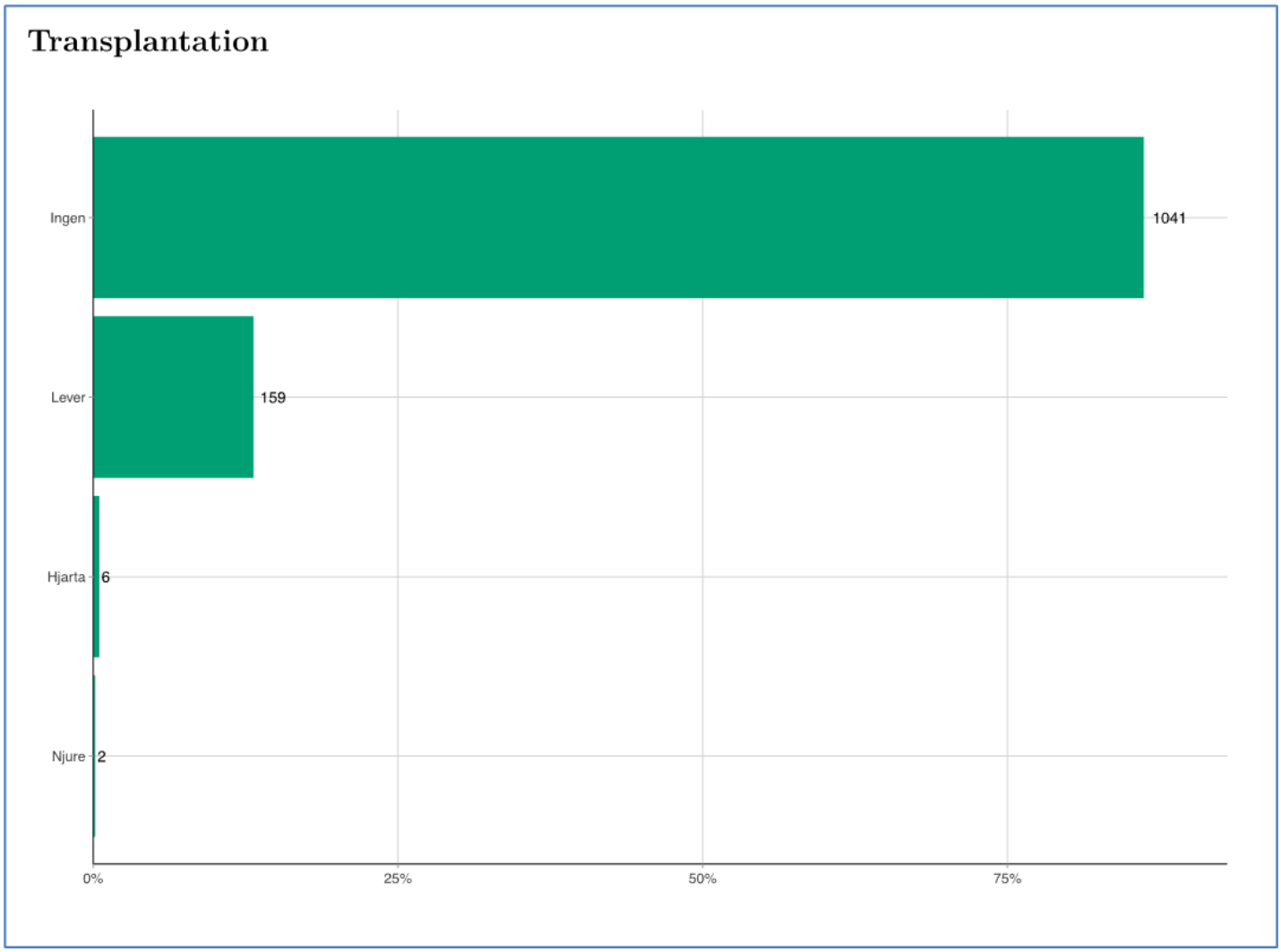


Figur 1: Patientfall per decennium.

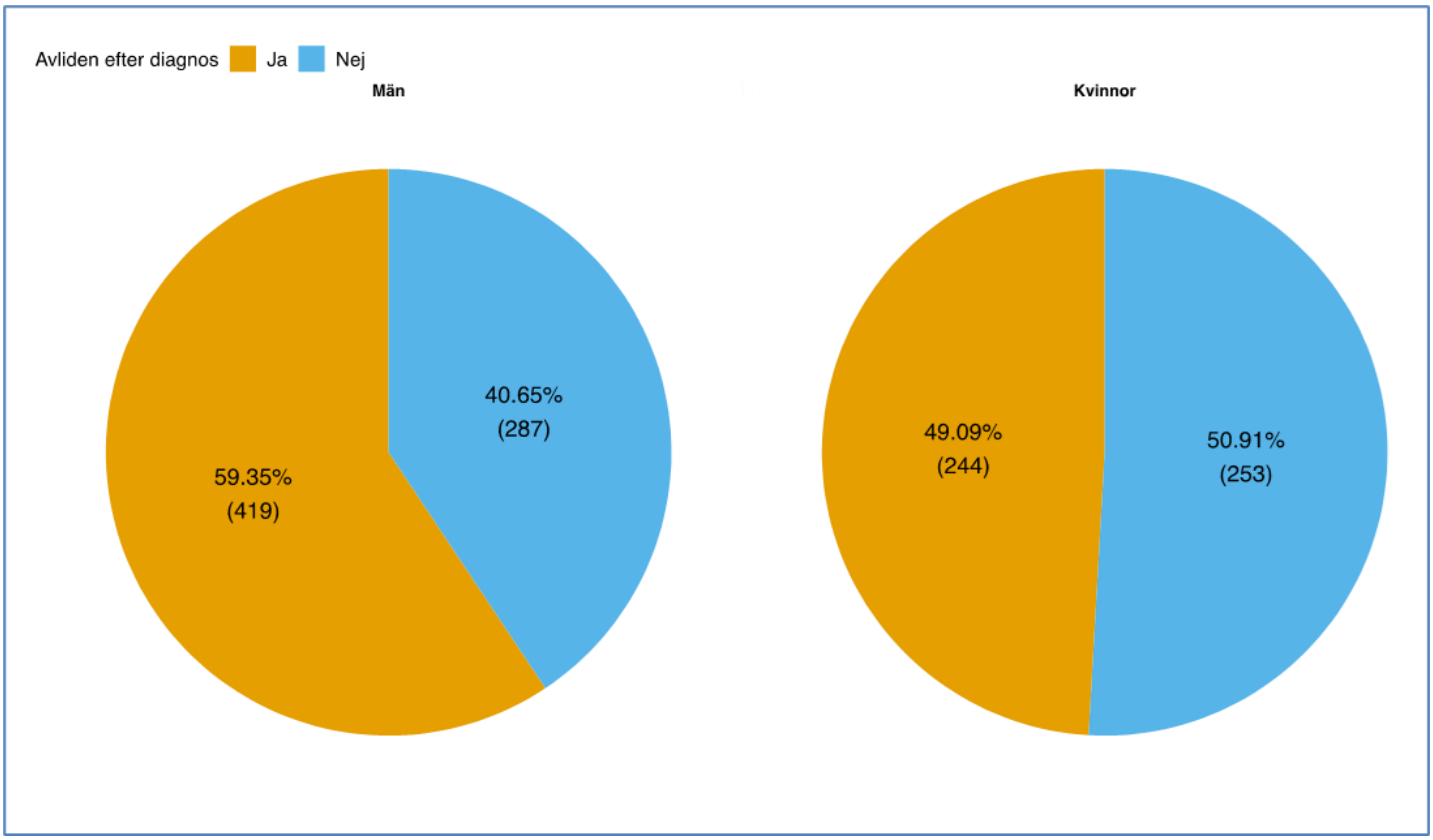


Figur 2: Ursprung per län.

Fortsättning nästa sida



Figur 3: Antal transplanterade.



Figur 4: Andel avlidna.

Forskningsrapport 2022

Victoria Heldestad, universitetslektor, medicine doktor, biträdande prefekt, institutionen klinisk mikrobiologi, Umeå universitet

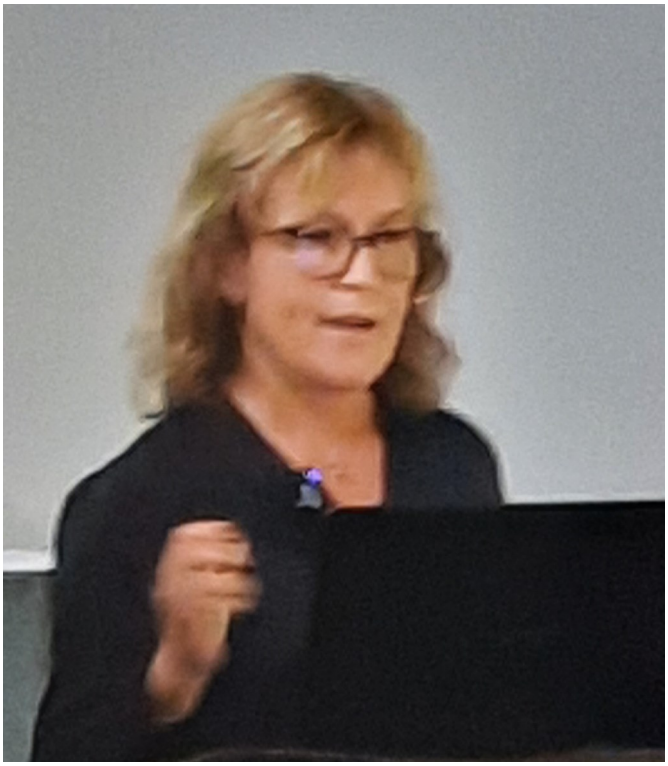
Ultraljud - perifera nerver
Bakgrund

Ärftlig Amyolidos med polyneuropati (hATTR) karaktäriseras av inlagring av amyloid i kroppens organ, där proteintrådarna består av två typer av fibriller, typ A och B, vilket är betydelsefullt för sjukdomens olika uttryck. Patienter med tidig debutålder av sjukdomen, utvecklar oftare perifer nervpåverkan jämfört med patienter med sen debutålder vilka i högre utsträckning utvecklar kardiomyopati. Patienter med sen debutålder ser även ut att oftare utveckla karpaltunnelsymtom (CTS), en nervinklämning av n. medianus vid handledsnivå, exakt när i tid detta sker är dock okänt. Tidiga kliniska symptom av sjukdomen är diskreta men ger successivt ökad störd funktion det i perifera nervsystemets och/eller i hjärtat. Rutinmässigt utförs bland annat kliniska neurofysiologiska undersökningar såsom neurografi (ENeG), elektromyografi (EMG) och kvantitativ sensorisk testning (termometri) vid utredning av hATTR. De två förstnämnda undersökningarna kan upplevas obehagliga av patienterna eftersom man ger svaga elektriska stötar respektive sticker med tunna nålar i olika muskler. Ultraljud, är också en vanligt förekommande klinisk undersökning vid utredning, men inte av perifera nerver utan av hjärtat. Generellt sett är ultraljud en icke invasiv undersökning som inte ger några obehag, där strukturella förändringar lätt kan ses. Ultraljud på perifera nerver har börjat användas alltmer det senaste decenniet och är väldigt användbart vid utredning av entrapment, såsom CTS, eftersom en tydlig svullnad ses på nerven proximalt om inklämningen. I dagsläget finns inga tidigare studier med ultraljud på perifera nerver utfört på svenska hATTR patienter.

Eftersom hATTR har så varierande grad av initiala kliniska symtom och involverar antingen perifera nerver eller hjärtat var studiens syfte att identifiera om ultraljud av perifera nerver är en användbar klinisk metod för denna patientgrupp och att identifiera eventuella tidiga tecken på entrapment vid hATTR, samt få ett bra referensmaterial vilket är viktigt generellt vid utredning av patologi på perifera nerver.

Material och metod

Fem hATTR patienter (29-74 år) och fem åldersmatchande kontroller (23-72 år), alla män, ingick i denna initiala studie. Ultraljud på perifera nerver



Victoria Heldestad
Foto: Karin Olofsson

utfördes efter rutinmässiga neurofysiologiska undersökningar (ENeG, EMG och termometri) på hATTR patienterna. Matchande kontroller ingick i insamlande av referensmaterial. Deltagandet var frivilligt, enligt Helsingforsdeklarationen och etiskt godkännande fanns. Ultraljud utfördes av samma biomedicinsk analytiker på samtliga individer. En Canon Aplio A450 (© Canon Medical Systems Europe B.V., 2020), med probe 18L7, modell PLT-1204BT (© Canon Medical Systems Europe B.V., 2020) och frekvensområde 18 MHz användes. Ultraljud i längd -och tvärsnitt undersöktes bilateralt i armar (n. medianus och n. ulnaris) och ben (n. tibialis, n. peroneus och n. suralis), längs flera avsnitt på respektive nerv.

Preliminär analys är utförd av tvärsnittsareor (mm^2) på n. medianus proximalt om karpaltunneln, n. ulnaris vid mediala epikondylen och n. peroneus vid fossa poplitea. Mann-Whitney användes för jämförelse mellan grupper, $p<0,05$ ansågs vara signifikant.

Fortsättning nästa sida

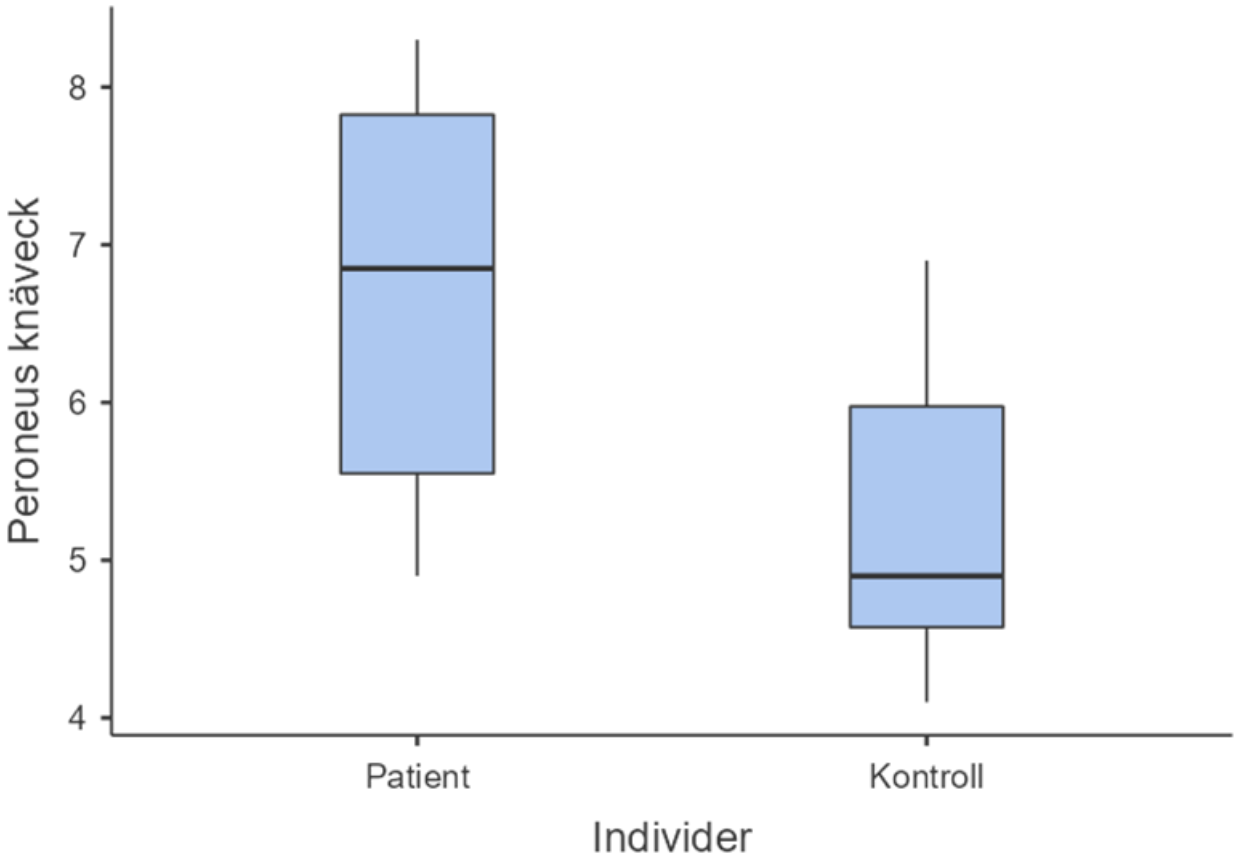
Resultat

Tvärsnittsarean över n. medianus (proximalt om karpaltunneln) och n. ulnaris (mediala epikondylen) visade ingen signifikant skillnad mellan grupper (*p=0,112 respektive p=0,762*). För patienterna varierade tvärsnittsarean mellan 8,5 – 13,8 (medel=10,4) mm^2 för n. medianus och mellan 4,2 – 10,0 (medel=7,39) mm^2 för n. ulnaris. För kontrollgruppen varierade n. medianus mellan 6,1 – 11,2 (medel=9,5) mm^2 och n. ulnaris mellan 4,2 – 10,0 (medel=8,26) mm^2.

Fortsatta studier

Visuellt noterades en tydlig skillnad mellan patienter och åldersmatchande kontroller proximalt om karpaltunneln (Figur ej visad här), dock var inte denna skillnad signifikant. Fler patienter och åldersmatchande kontroller kommer därför att inkluderas i vidare studier. Fortsatt analys av be fintligt material, med fokus på distala punkter på nedre extremitet kommer även att utföras.

Troligtvis har samtliga inkluderade i denna studie Val30Met mutation, men detta måste kon trolleras. Tre av patienterna var yngre än 38 år och ifall fler patienter inkluderas kan statistiska analyser även utföras mellan sen och ung debutålder, vilket är av intresse med tanke på att CTS verkar vanligare hos patienter med sen debutålder.



Figur 1. Tvärsnittsarea över fossa poplietal (n. Peroneus vid knävecket) på hATTR patienter (n=5) och åldersmatchande kontroller (n=5), alla män. Grovt svart streck på box-ploten visar medianen, samt interkvartilavstånd, 25–75 och max-min värden.

Famy bjuder in till julfest på Arken

Tisdag den 6:e december kl:18.00

Traditionellt julbord

Pris: 360 kronor
Barn från 9-12 år 170 kronor.
Barn från 4-8 år 110 kronor.
Barn 0-3 år äter gratis.

Lotteri och musikunderhållning
Har du något hemma som du kan skänka till lotteriet så tar vi tacksamt emot alla gåvor !

Betalas in på vårt **bankgiro 234-1204** eller
swisha till 123 275 94 05 senast 28 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:076-0340 160

Välkomna !

Vi stödjer skelleftesjukans forskning
Hoppas andra företag också gör det !

Utemiljö

Vi stöder FAMY
Utemiljö Skellefteå AB

Meva reparerar och servar din elmotor

Vi renoverar alla typer av elektriska motorer, oavsett fabrikat. Vi maximerar livslängden på din motor och som återförsäljare kan vi med vårt globala kontaktnät snabbt leverera just den produkt du behöver.

BUSCK SIEMENS Ingenuity for life Atlas Copco

FÖRSÄLJNING OCH SERVICE
MEVA
ALLT RUNT EN ELMOTOR

Tel. 0910-142 00 vx.
www.meva-ab.se info@meva-ab.se

Skellefteå Tryckeri

FOLIERING
DEKALER
VEPOR
BEACHFLAGGOR
BANDEROLLER
KUVERT
ROLLUPS
ETIKETTER
BROSCHYRER
PACKTEJP
FOLDRAR
FLYERS

En leverantör, alla typer av trycksaker!
Skellefteå Tryckeri AB | Servicegatan 1 | 931 76 Skellefteå
Tel. 0910-72 99 10 | info@sketryck.se | www.sketryck.se

KRYSSET 4-2022

KORT-PERSON
GÖRA BOT FÖR ETT BROTT
DÄR VÄGAR MÖTS
ÄR TILL FÖR FOTEN
FISK / LUSTSPEL / RESA
VINYL-SINGEL
ILLA-SINNAD
HAMRAR UT JÄRN
KRYPA
PLAN-DRIVNING
MUHAM-MED / SOVRUM
TILLOPP
START-PUNKT I LIVET
HAR FISK / TARM-BAKTERIE
MÄRK VÄL - NOTA BENE
VANDR-ANDE ARAB
NYHETS-INTRESSE-RAD / ANSEENDE
ANSIKTET S VID TAL OM SVETT
AFFÄRS-LOKAL
KOMMER EFTER UNDER-SKRIFT
GER RENA SYN-INTRYCK
DEN LEVER MÅNGA PÅ PÅ SOMMARN
GLO OCH GLANA
RING-FORMAD FIGUR / SKY
KALLES DYLIKA ÄR KALAS
PÅ MO-MANGEN
LÅNG-DRAGEN OCH LÅNG-TRÅKIG
FORN-SVENSKT NAMN
GER OLJA / FÅR RES-TAURANG-GÄST
STALLBO / GÖR MAN PÅ FEST
GÖR MAN HONUNG / LAGLÖS-HET
SLUTORD / UPP-RÖRDA
LEVER I ETT SAMHÄLLE
HAFFA ELLER SKAFFA
FALLIT HUVUD-STUPA
ANVÄNDS PÅ LÖPAR-BANA
ANVÄNDS SOM JULDEKO-RATION
OKRÄNK-BARHET
ANVÄNDER STEN-HUGGARE
HAR VUNNIT MÅNGA GRAND SLAM-TITLAR / ÄR BUTELJERAT
BLAND-NING
LAND-VINNANDE KRIGS-HERRAR
FLYTETYG MINDRE ÄN FARTYG
DET LUKTAR GOTT
DRAR I PÅSE / ASK
C_2H_5OH
EN TID
ROMAN AV STEPHEN KING
RÄCKA UT FINGRET
BESTÅNDS-DEL I DEG
ÄR GULD VÄRD
KLIMAX
Uf 1996
TRÄDSLAG / ÄR OTÄTT
KOMMER RUSANDE I VILD FART
HÄNGIVEN / SKA / AUKTIONIS-T
MÅSTE DEN SOM INTE VET
FRÅN DEN SOM IN-STÄMMER
KOMMA FRAM TILL / SKÄR JORDEN
AVSTÄLP-NINGS-PLATS / DÖRRLÅS
ÖPPEN OCH KORT JACKA
INLEDER OFTA FRÅGA

Lösningarna ska vara märkta med ”Krysset 4-2022 och måste vara FAMY Skeppargatan 16, 931 30 SKELLEFTEÅ tillhanda senast **15 januari 2023.**Tre priser delas ut, ett på två trisslotter och två på en trisslott.

NAMN:.....

ADRESS:.....

POSTNUMMER: .....

Föreningsnytt

FAMYs styrelse 2022

Nils Lundgren, ordförande
Torbjörn Wahlberg, vice ordförande
Per-Erik Marklund, kassör
Maria Burström, sekreterare
Ulf Burman, ledamot
Annica Wiklund, 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, överläkare
Elin Enquist, 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 gör detta på tre sätt.

Det ena sättet är att ringa direkt till FAMY 076-0340 160 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 telegram.

Telegramutskrift kostnadsfritt!

Bankgironummer

FAMY:	**234-1204**
AMYL:	**523-8001**

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

STIFTELSEN AMYL

FAMY VÄSTERBOTTEN