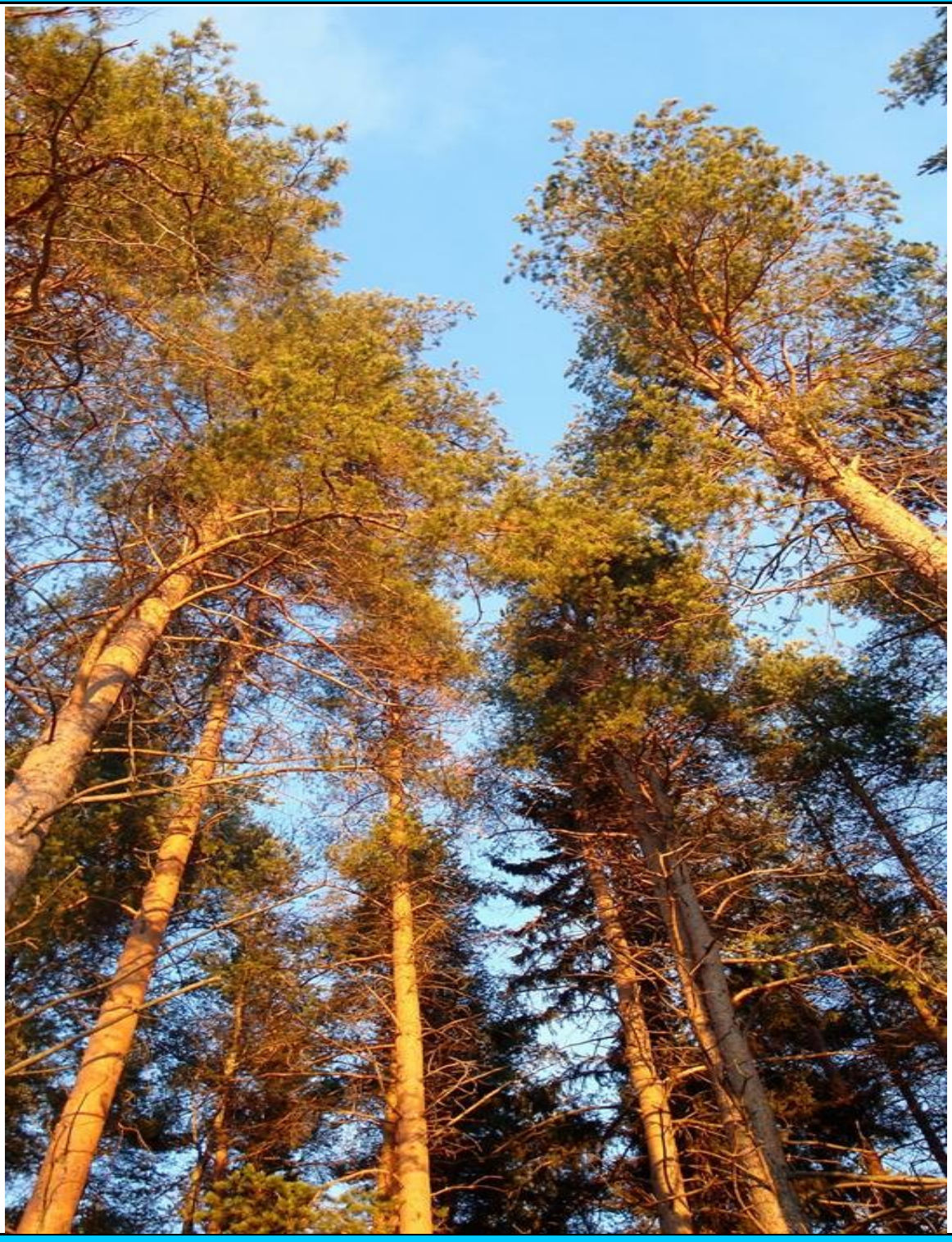
FAMY-BLADET

ÅR 2019 NR 2



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

NR 2-2019
FAMY-bladet utkommer 4 ggr per år

FAMY
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 2/2019

Ledare……...…….....3

Fikaträffen den 4:e mars……...….....4

Erik Lundgren skriver ny bok om Skellefte-sjukan, bidra med dina erfarenheter! 4

Rapport av Kenneth Lång från forskarseminariet i Piteå 190222…….……...5 och 6

Medlemsresa till Böle Garveri och Svensbyn…….7

Famys nya styrelse……..….8

Föreläsning med Ann-Charlotte Pavval……..8

Krysset…….....……..….. 11

Bad onsdagar
Kl:17.00
Nya medlemmar är välkomna!
Kontakta kansliet

Pristagare FAMYs kryss 1–19

Två trisslotter: **J-O Lindberg**
Läkarvägen 8 A
931 41 Skellefteå

En trisslott : **Kristina Olsson**
Gökropsvägen 5H
906 51 Umeå

Magnus Holmström
Svartbäcksvägen 16
128 44 Bagarmossen

Sommar på G !

Tänk att det finns ingen månad som känns så lång som januari ! Och dessutom så hade vi en väldigt kall sådan. Även februari bjöd på kyla och mycket snö så nu räcker det med vinter för den här säsongen tycker jag. Nu när vi snart ska gå över till sommartid och det blir ljusare kvällar så börjar sommaren kännas allt närmare . Vi får hoppas på en lika fin sommar som förra året !

I år var det Piteås tur att anordna forskarseminariet. Det var nio forskare som fått forskningsanslag från oss under 2018, varav sex stycken kunde närvara under dagen och redogöra för sitt forskningsarbete under året som gått. Läs Kenneth Långs rapport från detta på sid:5 och 6. I år (2019) skänker FAMY Skellefteå 500 000 kronor, FAMY Piteå 300 000 kronor och stiftelsen AMYL 400 000. Totalt blev det alltså 1,2 miljoner till forskningen ! Inte illa ! ***STORT TACK*** *till alla er som har skänkt pengar under året. Det gör verkligen skillnad vilket vi har kunnat läsa om i media senaste tiden. Forskningsrapporterna kommer som vanligt att publiceras löpande här i Famy-bladet.*

Den 4:e mars så hade vi fikaträff för våra medlemmar. Många kloka råd och erfarenheter utbyttes under kvällen. Läs mer om det på sidan:3

Efter årsmötet den 18:e mars så ser vår styrelse lite annorlunda ut. Vi hälsar ***Nils Lundgren*** *välkommen som ordförande och* ***Torbjörn Wahlberg*** *som ledamot. Presentation av styrelsen på sidan:8*

Måndag den första april kl:19.00 (inget aprilskämt) så kommer Ann-Charlotte Pavval hit och föreläser för oss. Hon var här för två år sedan och nu kommer hon tillbaks och ger oss inspiration och lite nya insikter. En energikick utav stora mått. Missa inte detta !

Den 29:e maj så har ni möjlighet att åka med på bussresa till Böle Garveri med kaffepaus i Jävre och sen vidare till Hembygdsområdet i Svensbyn där Palt serveras. Resan arrangeras av HjärtLung-föreningen. Endast 550 kronor om du är medlem i FAMY. Läs mer om detta på sidan:7.

I sommar har jag som vanligt tänkt ha semester vecka:27,28,29 och 30. Då kommer kansliet att vara stängt och öppnar alltså igen den 29:e juli.

Ha de gott !

Karin Olofsson

Fikaträff den 4:e mars

Måndag den 4:e mars så hade Famy fikaträff för sina medlemmar. Det var ett givande möte där alla deltagare fick dela med sig av sina upplevelser av sjukdomen, sjukdomssymptom, erfarenheter från vården, läkemedelsbehandling och hur den har fungerat.

Ett tips som kom upp var att höra med din behandlande läkare om möjligheter till fri tandvård. Då skickas ett läkarintyg till bedömningstandläkaren i Umeå, Hans Flodin. Det finns även möjlighet till fri fotvård och behandling av legitimerad sjukgymnast för lindring av smärta i ben eller liknande, så kolla upp detta med din läkare.

Det händer mycket nu inom forskningen och då finns det naturligtvis också mycket frågor runt de nya läkemedlen.

Vi får planera in en sån här träff även till hösten och vi håller tummarna för att tillgången till de nya läkemedlen finns ute på marknaden då.

Karin Olofsson

Foto: Karin Olofsson

Bidra med dina erfarenheter till Erik Lundgrens kommande bok !

Mitt intresse för familjär amyloidos med polyneuropati (FAP) har gällt genetiken och sjukdomsmekanismen. Jag har hört många gripande berättelser under åren från FAMYs medlemmar. I ljuset av det sista årets behandlingsgenombrott skulle jag vilja skriva en text, som jag hoppas kan ges ut som en populärvetenskaplig bok. Jag skulle önska att få med era berättelser om hur det kändes när sjukdomssymptomen började och när ni mindes hur era släktingar hade samma symptom. Skriv några rader till erik.lundgren@umu.se och gärna ert telefonnummer, så kan jag vid behov ställa några frågor. Alla uppgifter ni lämnar kommer jag att behandla med sekretess, inga namn kommer att lämnas ut.

Erik Lundgren, prof.em.

Erik Lundgren, prof.em.

Rapport från forskarseminarium i Piteå 190222

Det blev en intressant och trevlig dag trots att 2 forskare, Jonas Wixner och Anders Olofsson, med kort varsel inte kunde komma, vi var många som sett fram emot deras presentationer. Elisabeth Sauer Eriksson hade redan tidigare meddelat förhinder att deltaga. 6 forskare presenterade sina rön det senaste året, forskning med ekonomiskt stöd av patientföreningarna FAMY Västerbotten, FAMY Norrbotten och Stiftelsen AMYL.

Från vänster : Kennth Lång, Malin Olsson, Intissar Anan, Rayomand Press, Elisabeth Ihse och Per Westermark

Foto: Karin Olofsson

Intissar Anan läkare FAP-team Umeå: Allmänt om sjukdomen och behandling.
Gjorde en allmän genomgång av symptom som ju kan variera mycket även vid samma mutation, ex V30M, men ju högre siffra på mutationen, ju mer hjärtpåverkan, ex Glu54Leu en ny mutation i Norrland, en av 15 i Sverige. Gentest och vävnadsprov med amyloid av transtyretintyp (TTR) ger diagnos men om vävnadsprovet är negativt, utan amyloid, är diagnosen säker om det påvisas positivt DPD-scint, en isotopröntgen av hjärtat som påvisar inlagring av TTR-amyloid. Dagens behandlingsmöjligheter, förutom symptombehandling, är bromsmedicinerna Vyndaqel vid polyneuropati Stadium I, Diflunisal på licens för övriga som ej har indikation för Vyndaqel. Doxycyklin (antibiotikum som kan lösa upp TTR-fibriller) och Ursofalk (björngalla) kan ha viss effekt på hjärtsjukdomen men används i liten utsträckning. **Grönt te (EGCG)** i kapselform, 600 mg dagligen, har i små behandlingsstudier på 1 år utan kontrollgrupp, visat en uppbromsning av sjukdomen i hjärtat utan att medföra några biverkningar. Som bieffekt noterades även sänkt kolesterol! Denna behandling kan rekommenderas till de som har hjärtsjukdom och inte har indikation för Vyndaqel eller Diflunisal för polyneuropati. Det finns idag inget godkänt läkemedel för hjärtamyloidos. Kan köpas receptfritt på apotek eller i hälsokostbutik. För att få samma dos av EGCG som i kapselformen måste man dricka flera liter grönt te vilket är olämplig vätskemängd för person med hjärtsvikt.
Levertransplantation är fortfarande den idag effektivaste behandlingen för lämpad patient men nu finns 2 nya mediciner som blockerar bildningen av TTR via mRNA i levercellerna, Onpattro (patisiran) intravenöst var 3.e vecka, och Tegsedi (Inotersen) subcutant varje vecka, mediciner som i studier visat utomordentligt god effekt. Medicinerna är godkända i EU och USA men inte tillgängliga i Sverige än. Inga närmare besked gavs om och när man kan tänkas börja använda dessa nya, dyra läkemedel och till vilka patienter, men förhoppningsvis vet vi efter sommaren 2019. Sannolikt kommer man att föreslå en sk ”behandlingstrappa”, dvs man får börja med bromsmedicin och om denna behandling inte får önskad effekt kanske den nya medicinen får användas.
Pågående och nya läkemedelsstudier i Umeå: ALN-TTR02-006 är en öppen förlängningsstudie med Patisiran, totalt 5 år, alla får aktiv behandling, inga nya patienter tas in.
DFNS02 är en öppen behandlingsstudie med Diflunisal mot hjärtamyloidos, pågår i Umeå, Skellefteå och Piteå, nya patienter tas in och behandlingen utvärderas efter 2 år.
PRX004-101 är en ny behandlingsstudie i Fas I (första utvärdering i patient) med antikroppar mot felveckat, muterat, TTR. Ges i dropp var 4.e vecka, totalt 3 doser, och förhoppningen är att sjukdomsförloppet ska stoppas upp. 3 patienter är inkluderade idag, ytterligare 2 - 3 skall tas in i studien. Inga svåra biverkningar noterade hittills. En förlängningsstudie planeras också med samma patienter.
ALN-TTR02-008 (OLT) är en öppen internationell behandlingsstudie med Onpattro (patisiran)till levertransplanterade som försämras neurologiskt. Behandling var 3.e vecka i 1 år. Målsättning att inkludera 2 patienter i Umeå under hösten 2019.
ALN-TTRSC02 (HELIOS) är en öppen internationell studie där Onpattro (patisiran) iv var 3.e vecka skall jämföras med en ”subcutan patisiran” (spruta under huden) var 3.e månad under 18 månader med efterföljande öppen behandling under 36 månader. 6 patienter i Umeå och 2 patienter i Stockholm skall tas in i studien som startar tidigast hösten 2019.

Per Westermark, prof emeritus Uppsala: Vikten av korrekt diagnos vid amyloidos.

Ett stort antal äggviteämnen i kroppen kan bilda amyloid. För korrekt diagnos vid fynd av amyloid i vävnadsprov måste proteintypen bestämmas för rätt diagnos och behandling. Korrekt provtagning, hantering av provet och ffa analys kräver specialkunskap och behöver därför göras på fåtal centra. På senaste tiden har man diagnosticerat amyloid i prov från bukhuden (hudstans som är rutin vid diagnostik av FAP) där amyloiden är orsakad av insulininjektioner för diabetes! Insulin ges oftast subcutant på buken. Samma mutation, V30M vid Skelleftesjukan, kan ge upphov till olika sjukdomsbild, 2 olika sjukdomar (?), med olika amyloidfibrilltyp. Typ A-fibriller är en blandning av hela och spjälkade fibriller och är vanligast då äldre över 50 år insjuknar, drabbar ffa hjärtat men även nerver, får ingen effekt av levertransplantation. Typ B-fibriller är enbart hela = fullängsfibriller, ses vid tidigt insjuknande, har dominerande nervsymptom, sällan hjärtengagemang och har god nytta av levertransplantation. Denna kunskap har vi sedan ca 10 år men är mest känd i Sverige.

Fortsättning på nästa sida

Fortsättning från föregående sida

Karpaltunnelsyndrom (nervtillklämning i handleden) och Spinal stenos (nervtillklämning i ryggmärgskanalen) kan orsakas av amyloid. En del som insjuknar i FAP är redan tidigare opererade för dessa tillstånd. Kan amyloidfynd vid operationen utgöra en tidigdiagnos för Skelleftesjukan?
I en studie i Stockholm har 253 män och kvinnor över 50 år opererats för spinal stenos i ländryggen. 96 patienter = 38 % hade TTR-amyloid i ryggen varav 43 i stor mängd. Av dessa hjärtutreddes 30 för att se om de hade amyloid i hjärtat. 9 hade onormalt EKG och 6 hade avvikande MR-undersökning talande för amyloid i hjärtat. 5 hade tidigare opererat karpaltunnelsyndrom. Inga gentester gjordes. Slutsatsen
blev att spinal stenos sannolikt är tidigt tecken på TTR-amyloidos med hjärtsjukdom hos vissa patienter, då med Typ A -fibriller.
Kanske är ATTRV30M med typ A-fibriller i princip samma sjukdom som s.k.senilsystemisk amyloidos = amyloidos orsakad av normalt TTR (utan mutation) som drabbar ffa äldre män och ger ffa hjärtsjukdom.

Elisabeth Ihse, Uppsala: Fortsatta undersökningar om fibrilltypernas förekomst och uppkomst.

Typ A resp Typ B-fibriller (se ovan) förekommer även i Japan och i Portugal och förefaller ha samma korrelation till ålder vid insjuknande och hjärtpåverkan som i Sverige.
Samma fibrilltyp består hos den som drabbats av FAP (efter 10 år) och samma typ finns också hos de som insjuknar i en och samma familj. Fortsatta studier krävs för att kunna förklara vad som orsakar bildningen av de olika fibrilltyperna, ffa varför det sker klyvning i Typ A men ej i Typ B.
I den senast upptäckta mutationen Glu54Leu med prover från 4 patienter påvisas spjälkade fibriller men av en ny typ som inte är tidigare beskriven.
Framtiden: förbättra dagens diagnosmetoder och utveckla nya, tex blodprover för påvisande av amyloid – förstadier i blod.

Malin Olsson, Umeå: Släktträd som redskap i forskning.

Beskrev nedärvningen av V30M-anlaget för sjukdom, sk. autosomal nedärvning med 50% risk att ärva om 1 förälder har anlag. Den svenska mutationen är unik, dvs inte densamma som tex i Portugal, och utgår från ett gemensamt ursprung, ett anpar där en spontan mutation uppstod omkring år 1630 i norra Sverige. Den portugisiska uppstod omkring år 1250.
Målsättningen är att med traditionell släktforskning hitta faktorer, genetiska eller andra, som kan förklara skillnaderna inom den svenska V30M-populationen med olika symptom, ålder vid insjuknande, fibrilltyp och varför vissa med anlaget insjuknar, andra inte. 997 V30M-bärare, sjuka och anlagsbärare jämförs med samma antal personer födda i samma områden. Med hjälp av databaser och statistik försöker man finna möjliga samband men än finns inga säkra svar.

Marie Tranäng, Huddinge: Läkemedel för FAP och levertransplantation.

Alla som levertransplanteras för FAP i världen registreras i **FAPWTR** som sammanställs i Huddinge. 2225 patienter från 21 länder är registrerade tom december 2018. 63 olika mutationer varav 1861 med V30M-mutationen. 164 patienter opererade i Sverige varav 83 sk domino-operationer där FAP-levern går till patient med omedelbart behov av ny lever, oftast person med avancerad men potentiellt botbar lever cancer. Antalet operationer har minskat kraftigt sedan 2010 då bromsmediciner började introduceras. Har de som behandlats med bromsmediciner medfört en försenad transplantation och därmed sämre resultat av operationen? Statistik hittills talar inte för att så är fallet. De flesta får bromsmedicin i avvaktan på operation, inte istället för. Patienter som försämrats trots transplantation har i 15 fall fått prova bromsmediciner, antingen Vyndaqel eller Diflunisal. Likaså har 20 patienter som fått en lever från FAP-patient (dominomottagare) och som utvecklat symptom på amyloidossjukdomen behandlats med bromsmediciner.

Raymond Press, neurolog FAP-center Huddinge:

Jämförelse mellan Stockholm och Norrland avs FAP.

Beskrev verksamheten på Karolinska Huddinge och en studie där sjukdomsbilden jämförs med den i Norrland (Umeå). Hittills 21 patienter och 18 anlagsbärare under uppföljning, de flesta med norrländskt ursprung. 3 läkare och 1 sköterska finns på enheten för neuromuskulära sjukdomar, samarbete med kardiolog samt P Westermark, Uppsala och stöd från Riksenheten i Umeå. Strukturerat arbetssätt och vårdprogram för diagnostik och behandling/uppföljning finns.
Sjukjournaler på 134 patienter i Umeå under tiden 2006 – 2017 har studerats och jämförts med 21 patienter på KS. Ingen skillnad avseende debutålder för symptom eller ålder vid diagnos påvisas. Men det är vanligare med uttalad polyneuropati då diagnosen ställs i Stockholm. Även skillnader avseende annan organpåverkan men detta troligen på olika fokus i diagnostiken. Längre dröjsmål för remiss från primärvården i Stockholm och diagnosen ställs senare än i norrland. Detta sannolikt pga lägre medvetenhet om FAP-sjukdom i vården.
Patientföreningarnas forskningsanslag kommer att användas till: en 5-årig studie över s.k. biomarkörer (BioFAP) hos anlagsbärare utan sjukdom samt hos redan diagnosticerade med FAP. Målsättningen är att hitta markörer i blod och vid undersökningar som kan i tidigt skede tala om att sjukdomen håller på att utvecklas innan genbäraren kan uppleva nerv- eller hjärtsymptom. Detta skulle medföra en tidigare diagnos och bättre effekt av behandling. En ny apparat, Sudoscan, som mäter svettkörtelfunktionen i händer och fötter, skall användas för att diagnosticera rubbningar i det autonoma, icke viljestyrda nervsystemet, som blir rubbat när amyloidossjukdomen påverkar nervsystemet. Apparaten används vid varje kontroll och kan vara en möjlighet att tidigt upptäcka begynnande nervpåverkan.

Kommentar: Inga stora nyheter presenterades denna gång. För mig var informationen om grönt te i kapselform som tänkbar bromsmedicin vid amyloid hjärtsjukdom en nyhet. Många med mig hade nog hoppats på mer information om de nya genterapipreparaten, ffa om och när de skulle kunna bli tillgängliga i Sverige. I avvaktan på besked får patientföreningarna arbeta vidare med att påtala behovet av denna behandling för våra sjukdomsdrabbade medlemmar.

Kenneth Lång
FAMY-Norrbotten

Vårresa för medlemmar och andra - Föreningarnas hus.

29 maj

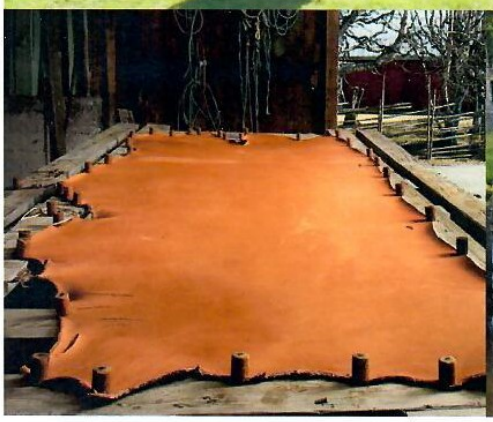
Avresa kl 8.30 från Storgatan 50, Skellefteå.

Välkommen att boka vårens bussresa från Föreningarnas Hus. Arrangerad av HjärtLung föreningen.

Vi avreser 8.30 den 29 maj och åker sedan till Jävre där vi gör ett kort stopp. Kaffe /Thé och härliga muffins. Gott!

Sedan direkt till Böle Garveri. Vi får ingående kunskaper via ägarnas guidening. Resan fortsätter till Hembygdsområdet i Svensby. Anrika, sevärda och härliga miljöer.

Där äter vi vår måltid. Palt med smörbrunn. Oslagbart tycker många. **Boka nu - välkommen.**



Svensby hembygdsförening bildades den 28 oktober 1989 med målsättningen att visa gångna tiders arbetsmetoder och levnadssätt. Ursprunget till hembygdsföreningen var en studiecirkel. Den hade som uppgift att forska, kartlägga och dokumentera Svensbyns historia.

Föreningens mål är att ge en god bild av en jordbruksfastighet från 1800-talets mitt.

Böle Garveri är ett fjärde generationens familjeföretag som finns i Bölebyn utanför Piteå sedan 1899.

Företaget är kunglig hovleverantör, och framställer världsunikt läder samt exklusiva portföljer, ryggsäckar och väskor i det egna sadelmakeriet beläget i samma hus som garveriet.

Resan kostar för medlem i förening i Föreningarnas Hus 550 kr. Betalas i förväg. Ej medlem 700 kr

Inbetalning sker till plusgiro 48 89 77 - 0 Ange ditt namn och mobilnummer vid inbetalning. Boka plats gör du genom att ringa 0910-702084 eller 0910-701306. Senast den 20 maj måste vi ha din anmälan

Famys styrelse 2019

Foto: Ulf Burman

Bakre raden från vänster : Suppleant : Jan Söderström, sekreterare Maria Burström., ledamot Torbjörn Wahlberg, ordförande Nils Lundgren och vice ordförande Östen Hällgren.
Främre raden: Suppleant Karin Olofsson och kassör Per-Erik Marklund

Inspiration till livsglädje !
Föreläsning av
Ann-Charlotte Pavval !

Var: **Storgatan 50**
När: **Måndag den 1:a april kl:19:00**
Famy bjuder på fika !

Anmälan till kansliet **senast fredag den 29:e mars** på telefon:**0910-36017**

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

Vi stödjer skelleftesjukans forskning
Hoppas andra företag också gör det !

Vi stödjer skelleftesjukans 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

Utemiljö

Vi stöder FAMY
Utemiljö Skellefteå AB

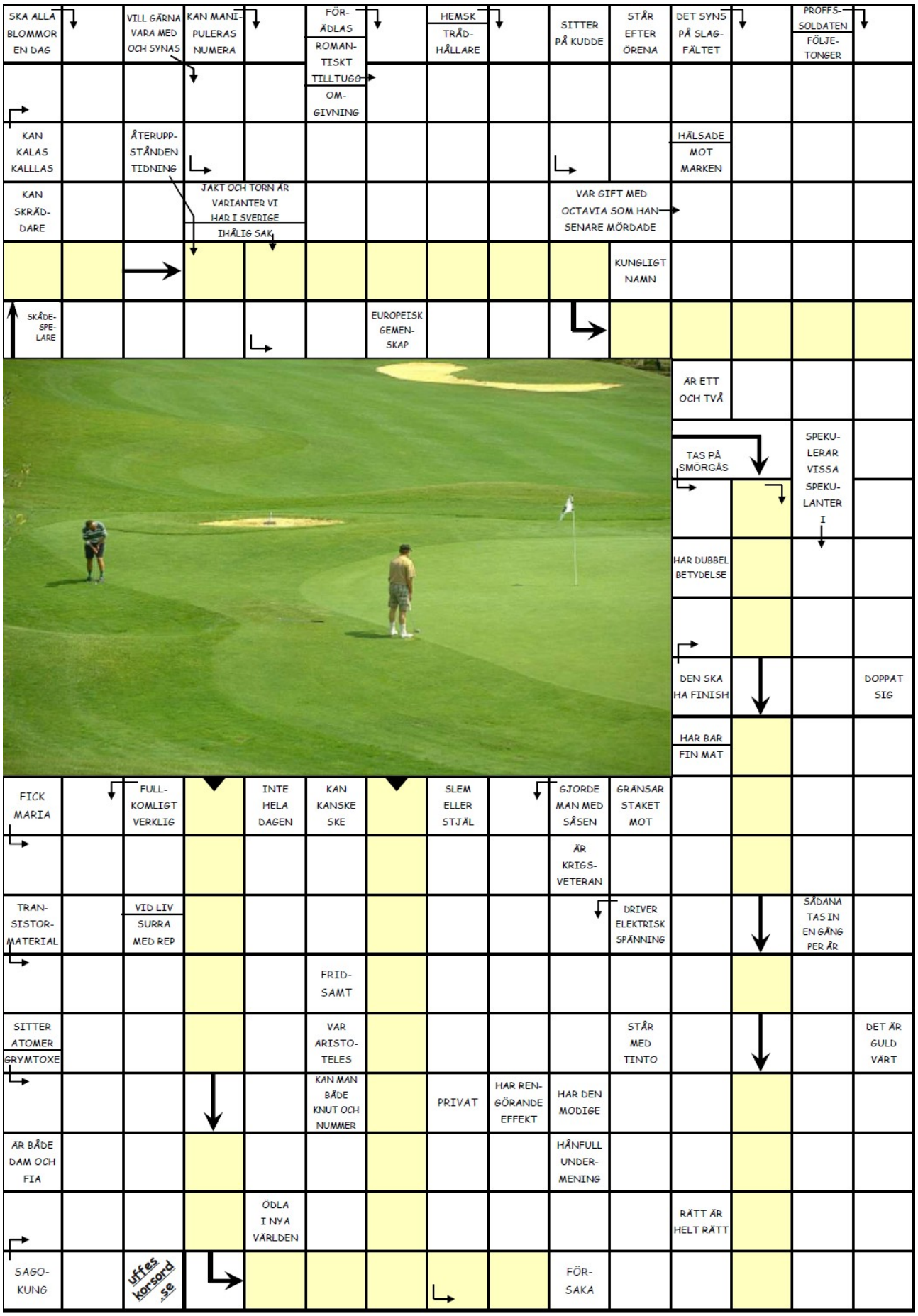
Du vet väl om att du kan stötta FAMY genom att prenumerera på en bingolott varje vecka ?

13 kronor per lott går till föreningen.

Hör av dig till kansliet så ordnar vi en prenumeration!

Bingo Lotto

KRYSSET 2-2019



Lösningarna ska vara märkta med ”Krysset 2–2019 och måste vara FAMY Storgatan 50, 931 30 SKELLEFTEÅ tillhanda senast **15 augusti 2019** Tre priser delas ut, ett på två trisslotter 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 gör 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

STIFTELSEN AMYL

FAMY