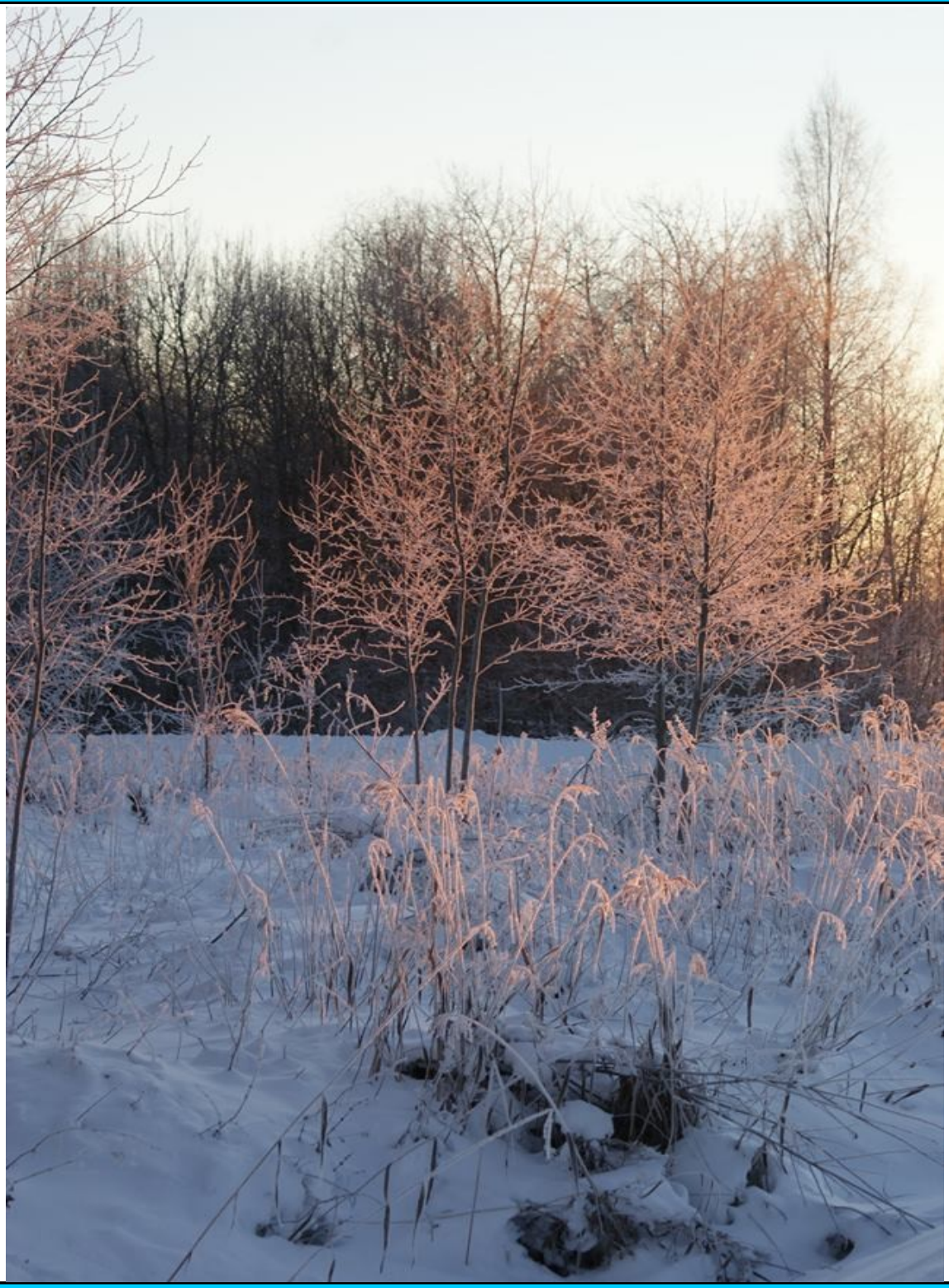
FAMY-BLADET

ÅR 2016 NR 4



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

NR 4-2016
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 85 SKELLEFTEÅ

FAMYs bankgiro 234-1204
Swish 123 275 94 05

Redaktionen
Ansvarig utgivare
Karin Olofsson och Ulla Jonsson

FAMYs
Ordförande
Ulla Jonsson
Tel: 0910-310 40
070-641 8422

E-post: ulla@familjenjonsson.se
Produktion
Skellefteå Tryckeri AB

Innehåll 4/2016

Ledare……...3

Julfest…….. 4

Föreningsträff i Uppsala……..……....5

Forskningsrapport från Ole Suhr…….6

Forskningsrapport från Per Westermark..7

Informationsträff om stöd till anhöriga till svårt sjuka……..8

Krysset……...….. 11

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

Pristagare FAMYs kryss 3–16

Två trisslotter: **Gunvor Lindberg**
Läkarvägen 8 A
931 41 Skellefteå

En trisslott : **Berit Åberg Alsiö**
Storgatan 12 A
579 30 Högsby

Magnus Holmström
Svartbäcksvägen 16
128 44 Bagarmossen

Det lider mot jul !

Ja tiden rusar iväg och nu är det snart jul igen !

Men innan vi har vår julfest så tänkte vi göra ett försök med en ***surströmmingskväll den 22:a november kl:17.00 här på Storgatan 50. Läs mer om det på sidan:8***

Sen har vi också planerat in en kväll när vi träffs på ***Västerbottensteatern för att se den klassiska julsagan om elake Ebenezer Scrooge som blir hemsökt natten till julafton…***
Onsdag den 23:e november kl:19.00. Pris 295 kronor, fika köper man på plats.

Biljetter: *www.tickster.com Turistbyrån tel: 0910-45 25 15 Receptionen Nordanå tel:0910-73 33 10*

Den 29:e oktober kl:11.00 –14.00 *så deltar Famy med två loppisbord på Guldstadens Bouleclubs loppis i Skellefteå, S:a Järnvägsgatan 29. Så ni är varmt välkomna att komma och fynda och samtidigt stötta vår förening.*

Vi har som vanligt ***Famy:s julfest på Arken*** *och som i år infaller* ***söndag den 4:e december kl:17.00 där vi äter ett traditionellt julbord. Treklang underhåller med sång och musik.***
Mer information om detta på sidan:4
Glöm inte att anmäla er till kansliet via mail: info@famy.se eller på tel:0910-360 17

Vi har nu också fått in fler t-shirts med Famy-tryck i vitt och även i blått, det finns här på kansliet i storlekarna M, L och XL som vi säljer för 100 kronor. (se bilder)

Vill också passa på att önska er alla en riktigt

God Jul och ett Gott Nytt År !

Karin Olofsson

Vill du donera ?

Dela med dig av Ditt inre-
Medan du fortfarande kan påverka

Kontakta Skellefteå donationsförening (SKE-DOF)
Samordnare och initiativtagare:
Ruth Jönsson 0910-163 91, 070-60343 64
mail:ruths@live.se

Ruth Jönsson,
Samordnare

FAMY INBJUDER TILL JULFEST PÅ ARKEN

Söndag den 4:e december kl:17.00

Traditionellt julbord

Pris:250 kronor som betalas in på vårt bankgiro 234-1204 senast 1 december.

Eller swisha till 123 275 94 05.

Skriv också namn på dom du betalat för !

Barn upp till 3 år gratis sen 10 kr/år

Dvs 4 år =40 kronor.

Från 12 år samma pris som vuxna.

Lotterier

Treklang under håller med sång och musik.

Anmälan senast 28:e november

Till Famy:s kansli via

mail:info@famy.se

Eller tel:0910-360 17

Välkomna !

Föreningsträff i Uppsala

Internationellt symposium i Uppsala.

Läkemedelsföretaget Alnylam, USA, bjöd in oss till International Symposium on Amyloidosis i Uppsala 3 - 7 juli. Inbjudna var, förutom forskare och föreläsare, även representanter för patientföreningar från olika delar av världen, totalt 900 deltagare.
Från FAMY deltog Ulla Jonsson och Leif Brännström samt Ove Rehnberg och Susanne Berglund från FAMY Norrbotten. Vi deltog tre dagar av fem.
Första dagen föreläste Björn Pilebro, Umeå, om TTR i hjärtat och därefter professor Ando från Japan.

Dag två träffade vi företrädare för Alnylam, som berättade om sitt företag och forskning angående genterapi. En studie pågår och ska utvärderas 2017. Professor Ole Suhr, Umeå, är delaktig i den. De ville höra våra åsikter och önskemål om de bromsmediciner och behandlingar vi varit i kontakt med.
En intressant uppgift var, att levertransplantationerna på Fap-patienter har minskat betydligt. 2008 gjordes 122 transplantationer i hela världen, men 2015 gjordes bara 25. Vilket kan betyda att leverbyte inte passar alla patienter samt att bromsmediciner och genbehandling har kommit långt och kan ge bättre resultat.
Dag tre hade vi tid för utbyte med de olika patientföreningarna t.ex Brasilien, Japan Spanien m.fl. Där beslutades , att bilda en grupp för information ang. Fap och hur vi arbetar inom patientföreningarna. Detta kommer att finnas tillgängligt på nätet.
Överlag tyckte deltagarna att läkarna har för dåliga kunskaper om vår sjukdom. En holländare berättade, att han alltid hade med ett faktahäfte när han besökte en läkare, samt delade ut det till andra patienter.
Vi insåg också att anlaget slår olika hårt i olika länder. 90% av anlagsbärarna blir sjuka i vissa länder.
Våra samlade intryck av dagarna i Uppsala är positiva och vi riktar ett tack till Alnylam som bekostade vår resa och uppehälle.
Ulla och Leif

I mitten Ulla Jonsson, här med representanter från Spanien och Brasilien.

Närmast i bild Ove Renberg och Leif Brännström

Måndag den 7:e november kl:19.00
kommer
Hans-Eric Lundgren hit till Storgatan 50 och berättar om studien och behandlingen med bromsmedicinen för skelleftesjukan.
Famy bjuder på fika.
Anmälan till kansliet via mail info@famy.se eller tel:0910-360 17
Senast 4:e november

Välkomna !

Forskningsrapport för 2015. Ole Suhr.

Vi har publiserad följande arbeten under 2015:

Originala arbeten

Hellman U, Lundgren H-E, Westermark P, Stafberg C, Nahi H, Tachlinski S, Guggi M, Flogegård M, Hamid M, Escher SA, **Suhr OB**. A genealogical and clinical study of the phenotypical variation within the Swedish transthyretin His88Arg (p. His108Arg) amyloidosis family. *Eur J Med Genet*, 2015 **58**:211-5.

Wixner J, Sundström T, Karling P, Anan I, **Suhr OB**. Outcome of gastric emptying and gastrointestinal symptoms after liver transplantation for hereditary transthyretin amyloidosis. *BMC Gastroenterology* 2015 **15**:51. doi: 10.1186/s12876-015-0284-4.

Ericzon, BG, Wilczek HE, Larsson M, Wijayatunga P, Stangou A, Pena JR, Furtado E, Barroso E, Daniel J, Samuel D, Adam R, Karam V, Poterucha, J, Lewis D, Ferraz-Neto B-H, Waddington Cruz M, Munar-Ques M, Fabregat J, Ikeda S-I, Ando Y, Heaton N, Otto G, **Suhr O**. Liver transplantation for hereditary transthyretin amyloidosis: After 20 years still the best therapeutic alternative? *Transplantation.* 2015;**99**(9):1847-54.

Gustavsson S, Granasen G, Gronlund C, Wiklund U, Morner S, Henein M, **Suhr OB**, Lindqvist P. Can echocardiography and ECG discriminate hereditary transthyretin V30M amyloidosis from hypertrophic cardiomyopathy? *Amyloid*, 2015;22(3):163-70.

Suhr OB, Coelho T, Buades J, Pouget J, Conceição I, Berk J, Schmidt H, Waddington-Cruz M, Campistol JM, Bettencourt BR, Vaishnaw A, Gollob J, Adams D. Efficacy and safety of patisiran for familial amyloid polyneuropathy: A phase II multidose study. *Orphanet J Rare Dis* 2015;10:109. doi: 10.1186/s13023-015-0326-6

Suhr OB, Larson M, Ericzon B-G, Wilczek HE Survival after transplantation in patients with mutations other than Val30Met. Extracts from the FAP World Transplant Registry (FAPWTR). *Transplantation*, Published online December 11, 2015, doi: 10.1097/TP.0000000000001021

Reviews:

Hawkins PN, Ando Y, Dispenzeri A, Gonzalez-Duarte A, Adams D, **Suhr OB**. Evolving landscape in the management of transthyretin amyloidosis. Annals of Medicine 2015. DOI: 10.3109/07853890.2015.1068949

Publikation 1 rör sig om en mutation som har identifierats i Dalarna, och där vi har beskrivit symptom och förlopp av sjukdomen. Det är speciellt hjärtkomplikationer som karakteriserar sjukdomen, men även nervpåverkan och dessutom carpaltunnelsyndrom, alltså kompression av nerver i handleden, och dessutom hos en patient, förträngning av spinalkanalen med påverkan av ryggmärgen, en komplikation som verkar vara relativ vanlig hos patienter med transthyretin amyloidos. Vi har kunnat länka ihop alla patienter till en familj i Dalarna med gemensam förfäder tillbaka till 1700-hundra talet. En patient har genomgått båda lever- och hjärttransplantation med gott resultat.

I publikation 2 undersökte Jonas Wixner magsäckstömning före och efter levertransplantation. Som förväntat är denne oförändrat över tid, men det finns en ökning av magtarmsymptomen efter transplantation. Detta verkar dock inte vare relaterad till amyloidossjukdom, men är en komplikation till levertransplantation då detta också är beskrivit hos patienter som transplanteras för t.ex. leversjukdom. Dessutom såg vi ingen försämring av nutritionsstatus under tiden efter transplantation, alltså sannolikt ingen progress av amyloidossjukdomen, men komplikationer relaterad till transplantationen.

Arbeten 3 och 6 beskriver överlevnaden efter levertransplantation, dels hos patienter med Val30Met mutationen, alltså vår ”vanliga mutation”, dels för patienter med andra mutationer. Det är 20 års uppföljning, och vi ser tydligt en stor skillnad i överlevnad mellan patienter med tidig debut av sjukdomen jämfört med dom som har en sen debut av sjukdomen (>50 år), dessutom mellan patienter med Val30Met mutationen jämfört med andra mutationer. Dock ser vi också, att för patienter med andra mutationer, så är det enstaka mutationer där patienterna har en mycket bra resultat av transplantation, som t.ex. den danska Ile111Met. Varje mutation måste utvärderas för sig själva med av seende på transplantation.

Ole Suhr
Fotograf: Karin Olofsson

I arbete 4 har vi utvecklad en algoritm för att kunde identifiera patienter med transthyretin amyloid hjärtförstoring (cardiomyopati). Det är en simpel undersökning med EKG och hjärtechocardiografi, där man enkelt kan skilja transthyretin cardiomyopati från mera vanliga former för hjärtförstoring.

Genterapi är en mycket lovande behandling av transthyretinamyloidos. I arbete 5 visar vi att man med infusion av läkemedlet kan minska produktionen båda av det muterade och av det normala tranthyretin med över 80%. Vi har inte sett några allvarliga biverkningar, och vi har hittat en rätt dos och rätt intervall mellan infusionerna, 3 veckor. Det är den dos som nu utvärderas i en kliniska kontrollerad studie som är den studie som kommer att visa om genterapi har den effekt som vi hoppas på.

I vår översiktsartikeln har en internationell grupp av forskare vari undertecknad ingår, sammanställt resultaten av aktuella behandlingförsök för transthyretinamyloidos, och sammanställt förslag till behandlingsstrategi av sjukdomen beroende på ålder, symptom och mutation.

Allt som allt har vi har bra framgång under 2015 och vi har redan flera arbeten inskickad för publicering.
Medicinsk behandling kommer sannolikt inom en överskådlig framtid att vare effektiv behandlingsalternativ till levertransplantation, och redan verkar det som om behandling med tafamidis och diflunisal kan bromsa sjukdomsförloppet också i den kliniska vardagen, men hos vissa patienter verkar det som om sjukdomen trots allt fortskrider, och kommande behandlingar, som nu prövas verkar mycket lovande.
Emellertid, så kommer inga av dagens behandlingar, eller de behandlingar som prövas att kunde påverkar utvecklingen av ögonkomplikationer. Likaså, finns det farhågor om amyloidbildning i hjärnan på lång sikt, ett problem vi inte har sett tidigare, men med den ökade långtidsöverlevnad, kan det bli ett problem i framtiden, vi håller på att undersöka detta med nya undersökningstekniker.

Diagnostik av och manifestationer vid transtyretin-amyloidos

Per Westermark

Rudbecklaboratoriet, Uppsala universitet och Akademiska sjukhuset

Diagnos av transtyretin-amyloidos
Ärftlig amyloidos (FAP) beroende på mutation i genen för transtyretin (TTR), där aminosyran valin har bytts ut mot metionin, finns som två former, som vi kallat typ A och typ B. Amyloidens fibriller av typ B innehåller bara hela TTR-molekyler medan bitar av TTR (fragment) dominerar inlagringarna vid typ A. Typ B patienter får i allmänhet sjukdomen vid yngre år och har främst nervsymtom (polyneuropati) medan patienter med typ A insjuknar vid högre ålder. Den viktigaste skillnaden mellan de två typerna är att typ A patienter har en tendens att utveckla problematiska och ökande hjärtinlagringar, som dessutom kan byggas på vidare efter levertransplantation. Huruvida de två typerna svarar olika på annan behandling är ännu okänt. Emellertid är det uppenbart att det är viktigt att kunna diagnostisera dessa två olika amyloidosformer och även ställa diagnos tidigt under sjukdomen. Mycket av vårt arbete har varit och är därför att förbättra diagnostiska metoder. Vi har utvecklat den metod som idag används för att bestämma typ A och typ B amyloid med hjälp av en biopsi från underhudens fettvävnad. En sådan biopsi tas ofta med en hudstans. Avgörande om amyloidos föreligger eller inte sker med hjälp av mikroskopi och bestämning av amyloidtyp med hjälp av elektrofores och speciella antikroppar. Metoden är känslig men när endast mycket små amyloidinlagringar finns kan det vara svårt eller omöjligt att avgöra fibrilltyp. Vi är i färd med att studera möjligheten att använda andra antikroppar, som vi utvecklar, direkt på amyloid som placerats på objektglas för mikroskopi. Vi hoppas hitta en antikropp som reagerar specifikt bara med den ena amyloidformen. Detta arbete pågår.

Det är alltmer tydligt att diagnosen amyloidos måste ställas så tidigt som möjligt för att de moderna behandlingarna ska ha maximal effekt. Helst ska man ställa diagnosen innan sjukdomen brutit ut, d.v.s. innan amyloidfibriller har bildats. Detta är ännu inte möjligt men experiment med möss har visat att innan riktig amyloid har bildats kan aggregat av TTR upptäckas i vissa vävnader. Vi har börjat testa biopsier tagna från underhudens fettvävnad för att se om sådana tidiga inlagringar kan påvisas. För dessa studier har vi preparerat små fettvävnadbitar för elektronmikroskopi, som tillåter en förstoring mycket högre än vanlig mikroskopi. Ultratunna snitt behandlas sedan med speciell antikropp, som binder TTR och antikropp som bundits till amyloid eller förstadier kan sedan påvisas i elektronmikroskopet med mycket små guldpartiklar, som i sin tur binder sig till antikroppen. Vi kan tydligt urskilja de två typerna elektronmikroskopiskt (se bild).

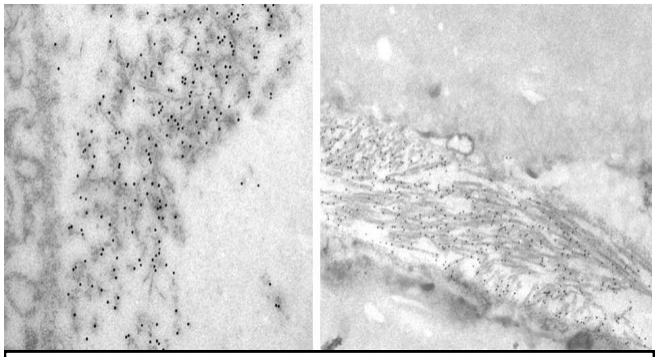
Med denna teknik har vi också kunnat se ytterst tunna pålagringar på fettcellerna av ett material som också binder antikroppen men som inte har tydlig fibrillstruktur. Vi arbetar efter hypotesen att detta material kan vara förstadier till amyloid. Arbetet fortsätter.

I föregående års ansökan redogjorde jag för ett projekt att utnyttja den amyloidbildande förmågan hos TTR för att ta fram ett känsligt test att tidigt diagnostisera TTR. Idén går ut på att till ett vävnadsprov tillsätta TTR eller fragment av TTR, som får bygga på befintlig minimal amyloid i ett provrör till dess att synliga inlagringar har bildats. Detta arbete, som sker i samarbete med Torleif Härds grupp i Uppsala, har visat sig behäftat med vissa svårigheter, som hänger ihop med dålig löslighet hos fragment. Vi har emellertid inte gett upp detta projekt och testar ytterligare fragment.

Per Westermark
Foto: Karin Olofsson

Lumbal spinal stenos
Förträngning av ryggmärg och nerver i ländryggen (lumbal spinal stenos) är ett inte ovanligt tillstånd, som ibland ger svåra besvär fr.a. från benen. Tillståndet har sannolikt flera olika orsaker. Vi misstänker att lumbal spinal stenos kan uppkomma genom amyloidinlagringar av typ A, både vid FAP och hos personer utan mutation men med TTR-amyloidos. En studie, som vi planerat under ganska lång tid har nu startat. Den är ett samarbete mellan Svante Berg (ortoped, Stockholm Spine Center), Per Eldhagen (kardiolog, Karolinska sjukhuset, Stockholm), Ole Suhr (FAP-specialist, Umeå universitetssjukhus) och mig själv.

Tack
Det stora engagemang som FAMY, FAMY Norrbotten och stiftelsen Amyl har visat genom åren betyder väldigt mycket för att vår forskning ska kunna genomföras. Det ekonomiska bidraget har stor betydelse! Jag är som alltid imponerad över den energi med vilken föreningarna bedriver sin verksamhet.



Elektronmikroskopiska snitt från två olika biopsier med TTR-amyloid, till vänster typ A och till höger typ B. Snitten har behandlats med antikropp mot TTR och sedan med speciella guldpartiklar som binder sig till antikroppen. Typ A fibriller är korta och ligger huller om buller medan typ B fibriller finns som parallella buntar. Fibrillerna ses som tunna grå streck och guldpartiklarna som små prickar. Diametern hos guldpartiklarna är 0,00001 mm.

Kurator Lena Wahlberg Eriksson berättade om stöd för anhöriga till svårt sjuka

Måndag den 3:e oktober då vi hade vår fikaträff så bjöd vi in kurator Lena Wahlberg Eriksson från AHS (Anhörighetsstöd) . Hon berättade om gruppträffar som de anordnar för närstående till svårt sjuka.

- Vi tror att Du som är närstående kan behöva möta andra, som likt dig har en partner, maka/make, mamma/pappa, syskon eller vän som drabbats av en allvarlig sjukdom. Därför har vi startat ”Närståendegrupper” säger Lena.

-Vår tanke är att föra samman människor som bär på liknande erfarenheter av att leva med någon som är allvarligt sjuk och ge er möjlighet att dela upplevelserna med varandra.

Varje träff har 90 minuter till förfogande. Du ges möjlighet att dela med dig av något du vill lyfta fram utifrån din/er situation.

- Vi hjälps åt att lyssna till varandras berättelser och övar oss att vara varsamma med det som berättas säger Lena. Alla reaktioner och känslor är tillåtna.

- Vi tror att när människor med liknande erfarenheter delar med sig av sina upplevelser med varandra händer det något med respektive individ och med gruppen.

- Vi träffas vid åtta tillfällen. Tillsammans kommer vi på vad vi använder tiden till vid varje tillfälle.

Antal deltagare är begränsat till åtta personer per grupp.

Östen Hällgren lämnade avslutningsvis över ett Famy-ljus till Lena som tack för att hon tagit sig tid att komma och informera oss om AHS och dess verksamhet.

Foto: Karin Olofsson

Har du frågor eller vill anmäla dig så kontakta Lena Wahlberg Eriksson kurator AHS
Tel 0910-77 17 21 lena.wahlberg.eriksson@vll.se

Karin Olofsson

Surströmming

Den 22:a november kl:17.00
så äter vi surströmming här på **Storgatan 50.**
Pris: 80 kronor per person
Anmälan till kansliet senast 10:e november via mail:info@famy.se
eller tel:0910-360 17
Vi bör vara minst 10 anmälda för att vi ska genom föra detta.

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
SKELLEFTEÅ

KRYSSET 4-2016

Lösningarna ska vara märkta med ”Krysset 4– 2016 och måste vara FAMY 931 85 SKELLEFTEÅ tillhanda senast **15 januari 2017**. Tre priser delas ut, ett på två trisslotter och två på en trisslott.

NAMN: .....

ADRESS: .....

POSTNUMMER: .....

POSTADRESS:.....

Föreningsnytt

FAMYs styrelse 2016
Ulla Jonsson, ordförande
Per-Erik Marklund, kassör
Leif Brännström, sekreterare
Östen Hällgren, Johan Berglund
Suppleant: Gunilla Gellin och Karin Olofsson

Festkommitté:
Sonja Andersson
Maddy Burman

Loppisgruppen
Maj Berglund, sammankallade
Ethel Marklund
Ulla-Märta Wiklund
Östen Hällgren

FAP/Transplantationsteamet

Medicinmottagning A
Skellefteå lasarett
931 86 Skellefteå
Telefontid: Må-Tors. 7.30-16.00
Fredag 7.30-14.00
0910-77 10 93
Fax: 0910-77 11 25

E-post: medicinmottagningen.@vll.se
Mina vårdkontakter:1177.se/e-tjänster

Erik Wallmark läkare
Marie Höglund, undersköterska
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 två 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**

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