

FAMY-BLADET

ÅR 2025

NR 1



Foto: Karin Olofsson

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



NR 1-2025
FAMY-bladet utkommer 4 ggr per år

FAMY

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

Kansliets öppettider:

Måndag:08.00-15:30
Tisdag:08.00-15:30

Onsdag;Stängt

Torsdag:08:00-15:30
Fredag:08:00-15:30

Lunch: 12-12:30

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 1/2025

Ledare.....	3
Forskarrapport från Intissar Anan.....	4 och 5
Årsmöte.....	6
Forskarrapport från Per Westermark.....	7
Ny forskning vid Umeå Universitet.....	8 och 9
Krysset.....	11

Vårens bad startar om onsdag den
22 januari kl:17
Vi planerar att utöka
antalet tillfällen till 15 gånger per termin.
Vi höjer då priset till 50 kronor per gång.
750 kronor/termin

Kontakta kansliet för mer
information

076-0340160

Eller info@famy.se

Pristagare FAMYS kryss 4- 24

Två trisslotter: Solveig Forsberg
Skolgatan 31
934 51 Byske

En trisslott : Barbro Holmström
Pulkstigen 33
931 51 Skellefteå

En trisslott: J-O Lindberg
Läkarvägen 8 A
931 41 Skellefteå

Gott Nytt År !

Hoppas ni har haft en fin jul och en bra början på det nya året !

Under hösten hade styrelsen i Famy ett digitalt möte med Jonas Wixner för att få lite mer information om behandlingstrappan och kriterierna som krävs för att få olika läkemedel utskrivet. Allt för att vi skulle vara förberedda inför uppföljningsmötet med politikern Anna-Lena Danielsson (Hon var på informationsmötet vi hade på Scandic i april förra året) Det blev ett intressant digitalt möte med Anna-Lena då vi var i Piteå tillsammans med Famy Norrbotten samt läkemedelsbolaget Alnylam. Uppföljning på detta kommer under våren.

Strax innan jul så gick det ut en pressrelease om nya forskningsrön vid Umeå Universitet. Anders Olofsson och Intissar Anan har gjort studier på bland annat läkemedlet N-acetylcystein (NAC) som visar sig stärka kroppens nivåer av glutation. I provrör kan forskarna visa att både glutathion och NAC effektivt hämmar den patologiska formen av TTR i plasma redan i terapeutiskt intressanta nivåer.

Läs mer om detta på sidan 8 och 9

I samarbete med Astra Zeneca så skickade vi ut en länk till vår hemsida där vi har en enkät om hur det är att leva med Skelleftesjukan.. Jag hoppas att ni tar er tid att svara på den då studien fokuserar på hur personer med Skelleftesjukan (ATTRv) upplever sin livskvalitet och den vård och behandling de får. Har ni inte fyllt i den än så kan ni göra det på vår hemsida famy.se under fliken aktuellt.

Sen är det snart dags för årsmöte igen ,måndag 24:e mars klockan: 18.00 . Så jag hoppas att ni kommer då. Alla val är klara innan dess men vi behöver vara fler än bara styrelsen för att kunna klubba besluten.

Önskar er alla en riktigt god fortsättning på 2025 !

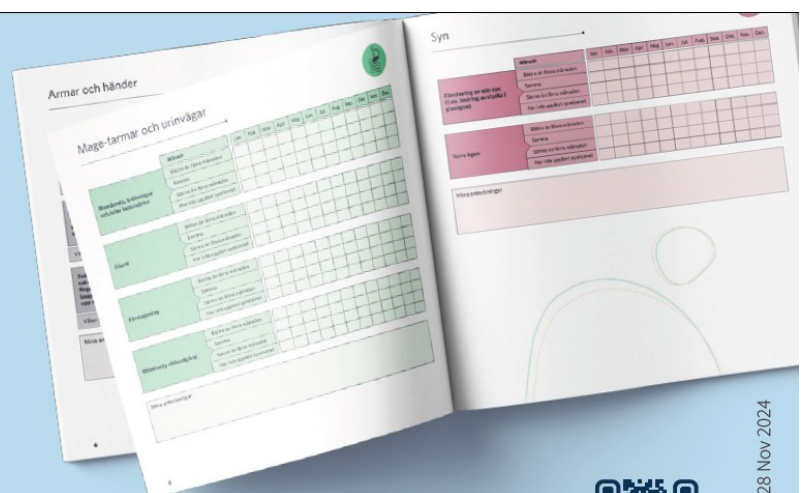
Karin Olofsson



Håller du koll på dina symtom?

Transtyretinamyloidosis (Skelleftesjukan) kan ge många olika symtom.

Det är viktigt att du håller koll på dina symtom så att du kan berätta för din behandlande läkare om dem. Fyll i symtomkollen och ta med nästa gång du besöker sjukvården.



Du hittar Symtomkollen här: famy.se



TTR-SWE-00028 Nov 2024

Forskarrapport från Intissar Anan

Forskningsrapport 2023 Intissar Anan

Under 2023 har vi arbetat med flera projekt, varav flera fortfarande pågår och ännu inte är avslutade. Gruppen har också förstärkts genom antagning av en doktorand som forskar inom områdena mitokondriellt DNA, metabolomik, genomik och proteomik.



Intissar Anan
Foto Karin Olofsson

Studien "Att tänka utanför cellkärnan i ärftlig transthyretin-amyloidos", där mitokondriellt DNA analyseras, är nästan slutförd. Det återstår endast ett fåtal prover som behöver analyseras och sekvenseras för att utesluta förekomsten av mutationer innan hela studien kan avslutas och nästa fas av analysen påbörjas. Preliminära resultat visar dessvärre ingen signifikant skillnad mellan patienter, anlagsbärare och kontroller (Figur 1).

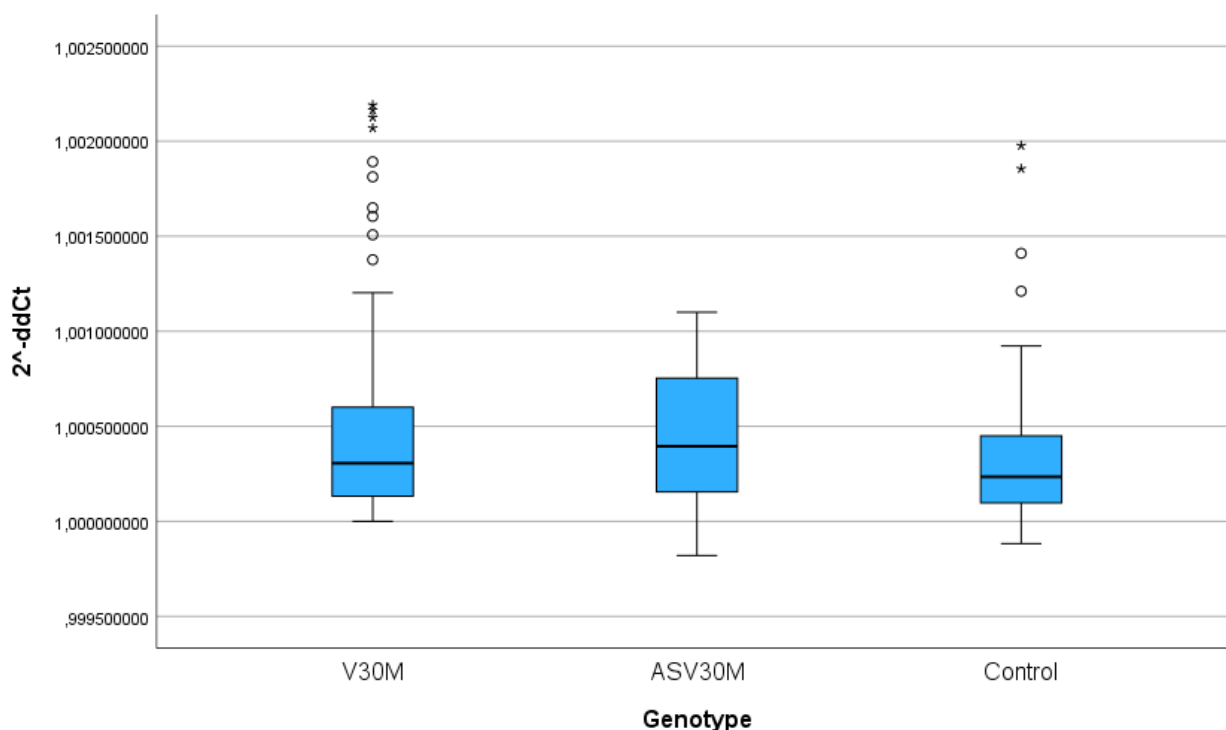


Fig 1. Ingen statistisk signifikant skillnad mellan patienter, anlagsbärare och kontroller. V30M: patienter med mutationen V30M och ASV30M: anlagsbärare för V30M.

Forskarrapport från Intissar Anan

GWAS-studien ingår i ett större internationellt samarbete för att möjliggöra tillgång till ett så omfattande material som möjligt. Universitetet i Pavia, Italien, fungerar som det centrala analyscentret och har genomfört den initiala analysen av prover från över 2500 patienter, ett motsvarande antal anlagsbärare samt individer med wild-type TTR. Förhoppningen är att denna studie kommer att generera omfattande data, vilket även kan användas för vidare studier av proteiner och metaboliter.

DTI-projektet har försenats på grund av flera omständigheter utanför vår kontroll, men projektet är nu i mål. Vi har inkluderat samtliga patienter, anlagsbärare och kontroller som planerat skulle delta i studien, och analysen av det insamlade materialet pågår för närvarande.

Vidare har vi initierat och upprätthållit flera samarbetsprojekt med framstående forskare, däribland Professor Elisabeth Sauer-Eriksson, Dr. Anders Olofsson, Professor Per Westermark och Professor Violaine Plante Bordeneuve. Dessa samarbeten är pågående och förväntas fortsätta framöver.

Tack

Jag vill uttrycka mitt djupa tack till FAMY/AMYL för det generösa ekonomiska stöd som organisationen har bidragit med under årens lopp.



FOLIERING	BANDEROLLER	BROSCHYRER
DEKALER	KUVERT	PACKTEJP
VEPOR	ROLLUPS	FOLDRAR
BEACHFLAGGOR	ETIKETTER	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



Årsmöte



FAMYS årsmöte

När: Måndag 24:e mars klockan: 18.00

Plats: Skeppargatan 16

Sedvanliga årsmötesförhandlingar

Verksamhetsberättelse kommer på FAMY:s hemsida
www.famy.se

Ni som önskar få handlingarna hemskickade

kontakta famy:s kansli

FAMY bjuder på fika !

Anmälan till kansliet senast tisdag den 13:e mars på

tel: 076-0340160 eller via mail: info@famy.se

Välkomna !

Forskarrapport från Per Westermark

Forskningsrapport Per Westermark
Vi tackar FAMY, FAMY Norrbotten och Stiftelsen Amyl för stöd för vår forskning och vårt utvecklingsarbete.

Det föreligger en stor aktivitet i världen för att försöka förstå och behandla transtyretinamyloidos, både ärftlig (ATTR_v, v = variant) och icke-ärftlig (ATTR_{wt}, wt = vildtyp). Detta ökande intresse beror till stor del på att effektiva metoder att stoppa eller lindra dessa sjukdomar har utvecklats. Metoderna har hittills väsentligen baserats på två mekanismer: att stabilisera transtyretinmolekylen så att den inte faller sönder och klumpar ihop sig till amyloidfibriller eller att helt enkelt förhindra att transtyretin bildas i levern. Ytterligare metoder är under utveckling. Det finns dock en hel del kvarstående problem och ett sådant är att upptäcka sjukdomarna i ett någorlunda tidigt skede, alltså innan någon större skada på organen skett. Ett huvudspår i vår verksamhet har under alla år varit att uppfinna, utveckla och förfina diagnostiska metoder för systemisk amyloidos.

Vi känner ju ATTR amyloid som inlagringar i vissa perifera nerver och i hjärta men under de senaste åren har det också varit fokus på att sådana inlagringar förekommer i vissa ligament, bl.a över handloven insida täckande karpaltunneln. Ländryggens ligament kan också drabbas och då uppstår förträngning av ryggmärgens nervbanor (lumbal spinal stenosis). Tillsammans med forskare i Umeå och Stockholm gjorde vi en studie på 250 patienter som opererats för lumbal spinal stenosis och fann transtyretinamyloid i ligament hos 93 patienter. Fem år senare undersöktes 20 av dem som hade störst mängd av amyloid i ligamenten och det visade sig då att tre av dem hade utvecklat hjärtinlagringar. Detta resultat stödjer alltså vår misstanke att amyloidinlagringar i ligamentvävnad kan vara ett tidigt tecken på systemisk amyloidos, men inte nödvändigtvis hos alla. Det är också tänkbart att utvecklingshastigheten kan variera mellan individer.

Ett fynd i studien av ligamentvävnad och som förvånade oss var att det fanns ytterligare minst en annan amyloidform i den borttagna vävnaden. Fynd av sådan amyloid var faktiskt vanligare än transtyretinamyloid. Vi arbetar efter teorin att denna andra sorts amyloid påverkar transtyretin att aggregera till amyloid och alltså starta processen. Vår tanke är att transtyretinamyloiden sedan kan spridas med blodet

till andra ställen i kroppen, t.ex. hjärtat. Denna idé skulle stämma dra med resultaten som jag har beskrivit ovan. Vi analyserar nu denna andra amyloid och hur undersöker hur denna påverkar transtyretin. Vi har också initierat en studie av spridningsmekanismen.

Ett annat projekt rör aortastenosis. Detta innebär en förträngning av klaffen mellan hjärtats vänstra kammare och aorta

vilken leder till att minskad mängd blod kan pumpas ut i kroppspulsådern. Detta är den vanligaste klaffsjukdomen och måste ofta opereras med insättande av en ny, konstgjord klaff. Det förekommer många påståenden att aortastenosis ofta är kombinerad med transtyretinamyloidos, då sannolikt systemisk. Tidigare opererades patienterna 'öppet', dvs. man öppnade hjärtat utifrån, tog bort den gamla klaffen och ersatte den med en ny. Numera gör man inte så utan går in via en kateeter i en artär och sätter in en ny klaff utan att ta bort den gamla. Vi håller på med att analysera amyloid i sådana tidigare bortopererade klaffar. Också här har vi funnit mycket amyloid, dock endast sällan av transtyretin-natur. Ansvarig för detta arbetet är specialistläkare och doktorand Ulrika Thelander.

Sedan många år är vi ett referenscentrum för amyloid diagnostik för hela landet, något som kräver ständigt utvecklingsarbete med förfinande av analysmetoder. Glädjande nog har vi fått rekrytera ytterligare en patolog, Marie Oskarsson, till vår verksamhet.



*Per Westermark
Foto: Karin Olofsson*

Ny forskning vid Umeå Universitet avslöjar mekanismen bakom transtyretin-amyloidos och banar väg för nya behandlingsstrategier mot Skelleftesjukan

Forskarna vid Umeå Universitet ser en möjlighet att använda det befintliga läkemedlet N-acetylcystein (NAC) för att bromsa eller förhindra sjukdomsutvecklingen vid Skelleftesjukan.

Skelleftesjukan, eller ärftlig transtyretinamyloidos, är en sjukdom som orsakas av en mutation i genen som kodar för proteinet transtyretin (TTR). Mutationen destabiliserar proteinet vilket leder till att det tappas sin naturliga form och i stället bildar mikroskopiska fibrer (amyloid) vilka därefter inlagras i olika vävnader. Symptomen debuterar i vuxen ålder och inkluderar nervskador, hjärtproblem samt mag-tarmstörningar. Tidiga tecken är domningar, smärta och svaghet i händer och fötter, följt av svårigheter att gå eller hantera vardagliga aktiviteter. Idag finns läkemedel som stabiliserar TTR-proteinet (t.ex. Vyndaqel) samt några olika RNA-baserade läkemedel som hämmar TTR-produktionen. Tidiga insatser är avgörande för att bromsa sjukdomsförloppet men de befintliga behandlingarna är idag mycket kostsamma för vården och en förebyggande behandling till riskgrupper är därför inte möjlig.

Proteinets Akilleshäl identifierad

Genom en banbrytande upptäckt vid Umeå Universitet har forskare nu identifierat en nyckelmekanism med vilken proteinet övergår till sin patologiska form i kroppen. Studien visar specifikt att bildandet av ett förstadium till den patologiska formen i plasma är beroende av det man benämner disulfidbindning. Bildning av denna bindning inom proteinet är oförenlig med dess naturliga form men gör att det i stället lätt övergår i den amyloida formen. Disulfid-bindningar kan dock brytas med ett reduktionsmedel och intressant nog så återfår proteinet då sin naturliga form. Upptäckten av denna mekanism öppnar dörren till nya terapeutiska möjligheter.

Nya behandlingsmöjligheter

Utifrån ett kemiskt perspektiv är bildandet av en disulfidbildning en oxidationsreaktion och något som gynnas av en oxiderande miljö. Oxiderande betingelser i kroppen benämns ofta som oxidativ stress och kan ha flera olika orsaker, t. ex inflammation, felaktig kost eller vitaminbrist. Vi får generellt sett en ökad oxidativ stress i kroppen när vi blir äldre vilket möjligen också skulle kunna förklara varför sjukdomen vanligen inte bryter ut förrän i medelåldern.

Genom att rikta in sig på de specifika faktorer som orsakar denna oxidativa stress så tror forskarna att sjukdomens debut skulle kunna förskjutas och i bästa fall helt elimineras. Kroppens förmåga att hämma oxidativ stress är multifaktoriell och medieras av både externa och kroppsegna faktorer. Vad gäller externa faktorer hittar vi här några av våra vanliga vitaminer så som vitamin A, C och E men även t. ex. vissa flavonoider och fetter, vilka i sin tur ger ett cellulärt svar som hämmar oxidativ stress. En av kroppens starkaste antioxidanter heter glutathion och finns i kroppens samtliga celler. Här öppnas en möjlighet att genom det befintliga läkemedlet N-acetylcystein (NAC), stärka kroppens nivåer av glutathion. I provrör kan forskarna visa att både glutathion och NAC effektivt hämmar den patologiska formen av TTR i plasma redan i terapeutiskt intressanta nivåer. Tillskott av

NAC, skulle kunna kombineras med befintliga behandlingar men även användas för att profylaktiskt behandla friska personer med förhöjd risk att drabbas. I en kombinationsbehandling där man genom kosten samtidigt stärker kroppens andra system att hämma oxidativa stress, möjligen genom det kroppsegna systemet Nr2, tror forskarna att en god effekt skulle kunna uppnås. Kliniska studier planeras för att avgöra behandlingens verkan.

Studien har genomförts inom Anders Olofssons forskargrupp (docent vid institutionen för Klinisk Mikrobiologi) i ett nära samarbete med Intissar Anan, (läkare och forskare vid institutionen för Folkhälsa och Klinisk Medicin) och publicerats i den vetenskapliga tidskriften **Journal of Biological Chemistry**. Forskningen har finansierats genom anslag från Vetenskapsrådet, Kempestiftelsen, Torsten Söderbergs stiftelse, Hjärt-Lungfonden, Norrländska Hjärtfonden, Stiftelsen Amyl, FAMY-Västerbotten samt FAMY-Norrboten.

Kommentar: Intissar Anan, överläkare samt medförfattare

Studien öppnar för ett nytt sätt att hämma bildningen av de patologiska proteinaggregat från proteinet TTR som orsakar sjukdomen. Denna innefattar ännu inte någon klinisk prövning och vi kan idag därför inte säga någonting om dess kliniska effekt eller vilken dos man behöver. NAC är ett läkemedel men samtidigt även ett kosttillskott som kan köpas receptfritt och vi förstår om många redan nu vill ta denna på egen hand i väntan på kommande studier. Här kommer därför svar på några frågor som vi tror kan vara av intresse.

Fråga: Är det möjligt för patienter, eller pre-symptomatiska genbärare av en TTR-mutation, att få N-acetylcystein utskrivet på recept av en läkare?

Svar: Då det i dagsläget inte finns några kliniska studier som specifikt stödjer att NAC skulle ha effekt vid behandling av TTR-amyloidos kan vi som läkare inte förskriva läkemedlet för detta ändamål. Det är dock viktigt att notera att N-acetylcystein även säljs som ett kosttillskott och är tillgängligt receptfritt. Substansen har generellt sett få biverkningar, men det är alltid rekommenderat att konsultera en läkare innan användning för att säkerställa säkerhet och lämplighet utifrån patientens individuella hälsotillstånd.

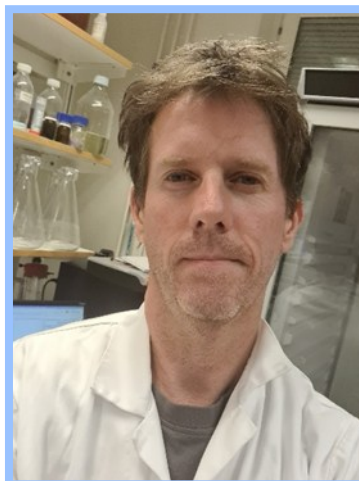
Fråga: Vilka doser av N-acetylcystein bör användas för att uppnå effekt vid TTR-amyloidos?

Svar: Eftersom det för närvarande saknas kliniska studier som utvärderar N-acetylcysteins effekt vid TTR-amyloidos, finns det heller inga vetenskapligt baserade rekommendationer gällande dosering för detta ändamål. Substansen har relativt få biverkningar även i höga doser men trots detta bör dess användning ske med försiktighet och i samråd med medicinsk expertis för att säkerställa säkerheten och undvika eventuella risker.

Fråga: Ni nämner att kosten sannolikt också är en viktig faktor, bör NAC kombineras med andra kostråd?

Svar: Kroppen har flera system för att ta hand om oxidativ stress, förutom glutathion som utgör en av våra starkaste hämmare så har vitamin A, C och E också antioxiderande egenskaper. I kroppen finns även antal olika

oxidativ stress. I det här sammanhanget är transkriptionsfaktorn Nrf2 av stort intresse då man kan säga att den fungerar som en huvudströmbrytare för att tillverka flera av dessa. Bland de enzymer som Nrf2 kontrollerar finns även några som krävs för att glutation skall fungera optimalt. En kost innehållande omega-3, curcumin, sulfurafan, polyfenoler och flavonoider, vet man påverkar Nrf2 positivt och det finns därför god anledning att tro att dessa på ett gynnsamt sätt skulle stärka effekten av NAC. Några allmänna kostråd är därför att äta mer grönsaker, gärna de med färg, okokt broccoli, samt fet fisk för Omega-3.



Anders Olofsson

Om den vetenskapliga publiceringen

Misfolding of Transthyretin In Vivo is Controlled by the Redox Environment and Macromolecular Crowding
Sanduni Wasana Jayaweera, Melisnur Sahin, Fabian Lundkvist, Alice Leven, Laura Tereenstra, Joel Bäckman, Anushree Bachhar, Fouzia Bano, Intissar Anan, Anders Olofsson

DOI: [10.1016/j.jbc.2024.108031](https://doi.org/10.1016/j.jbc.2024.108031)

[https://www.jbc.org/article/S0021-9258\(24\)02533-X/fulltext](https://www.jbc.org/article/S0021-9258(24)02533-X/fulltext)

För mer information, kontakta

Anders Olofsson

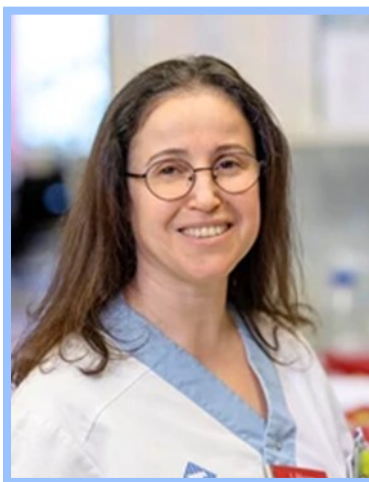
Universitetslektor Institutionen för klinisk mikrobiologi,
Umeå universitet

E-post: anders.olofsson@umu.se

Intissar Anan

Överläkare Institutionen för folkhälsa och klinisk medicin

E-post: Intissar.anan@regionvasterbotten.se



Intissar Anan

STÖD SKELEFTESJUKANS FORSKNING

Famy söker sponsorer. Alla sponsorer får annons på vår hemsida och i vår medlemstidning som går ut till samtliga vårdcentraler och lasarett i Västerbotten, och naturligtvis till alla våra medlemmar i hela landet. Kontakta oss för information: Mail info@famy.se Tel:0910-360 17



KRYSSET 1-2025

FINNS I GÖTEBORG FÄRG	NÅGOT FÖR SOLIST	BRÖDERNA I SÖDER																
SITTER FAST I TULLEN PISS										AMERI- KANSK MINIBUSS								
SKARP- SLIPADE																		
VANLIG OCH VIKTIG VIKT	STRUT GÖR RÖVAR- BAND																	
NÄRA I TIDEN					PARTAJ BETYDEL- SELÖST ADVERB				TROR HINDU PÅ	VISAR DAGS- INFOR- MATION		SKRIFT- LIGT MED- DELANDE	KAN OTURSAM CHAFFÖR RÅKA UT FÖR					
										I SKALAN OLÄMPLIGT TILLFÄLLE			SLÅ OCH SMISKA					
ENTAL									KAN FUSK LEDA TILL									
					FATTIG LUFSA				RYSKT SKOGS- OMRÅDE SED									
LYSER UPP VISS VÅRNATT	GER HÖGA PERSONER	DEN ANDRA KVINNAN NY TANKE																
ENFALDIGA BOOM ELLER KRASCH					TILL- LAGNING			FLICK- NAMN HANDLA					BAK OCH FRAM, UT OCH IN ELLER UPP OCH NER					
										FÄRG HOS TURKOS								
TILLTAL TILL KUNGLIG- HET					VASSRÖR HAR GETT NAMN ÅT PLOMMON			FAT- MATERIAL FÄR ETT HELVETE				BRA BETYG GIGA						
BLIR SVÅRT SKADAD	LEVER PÅ ANDRAS BEKOSTNAD	HJÄLP- ORGANI- SATION			HAR SKÄRM SKA MAN HARÅGI				VÄRMER HALS KLASSISK BIL									BITA AV EN BIT
								FRI- KOSTIGT IN- HALERADE										
FÖR- BINDELSE FÖRE MAJESTÄT													ÅKER STOCK HOLMSBO MED		MIRAKEL			
												LISTIG SKA KVERN						
SKA MAN GE PÅ TAL	SYSSLA FÖR BONDMORA																	
BARM- HÄRTIG- HETS- BRÖDER		TVÄTTA KREATUR											PRORAM- SPRÅK GÅR DET ACCEPTABLA					
																		2016 1997
BILDIGT UTTRYCK																		

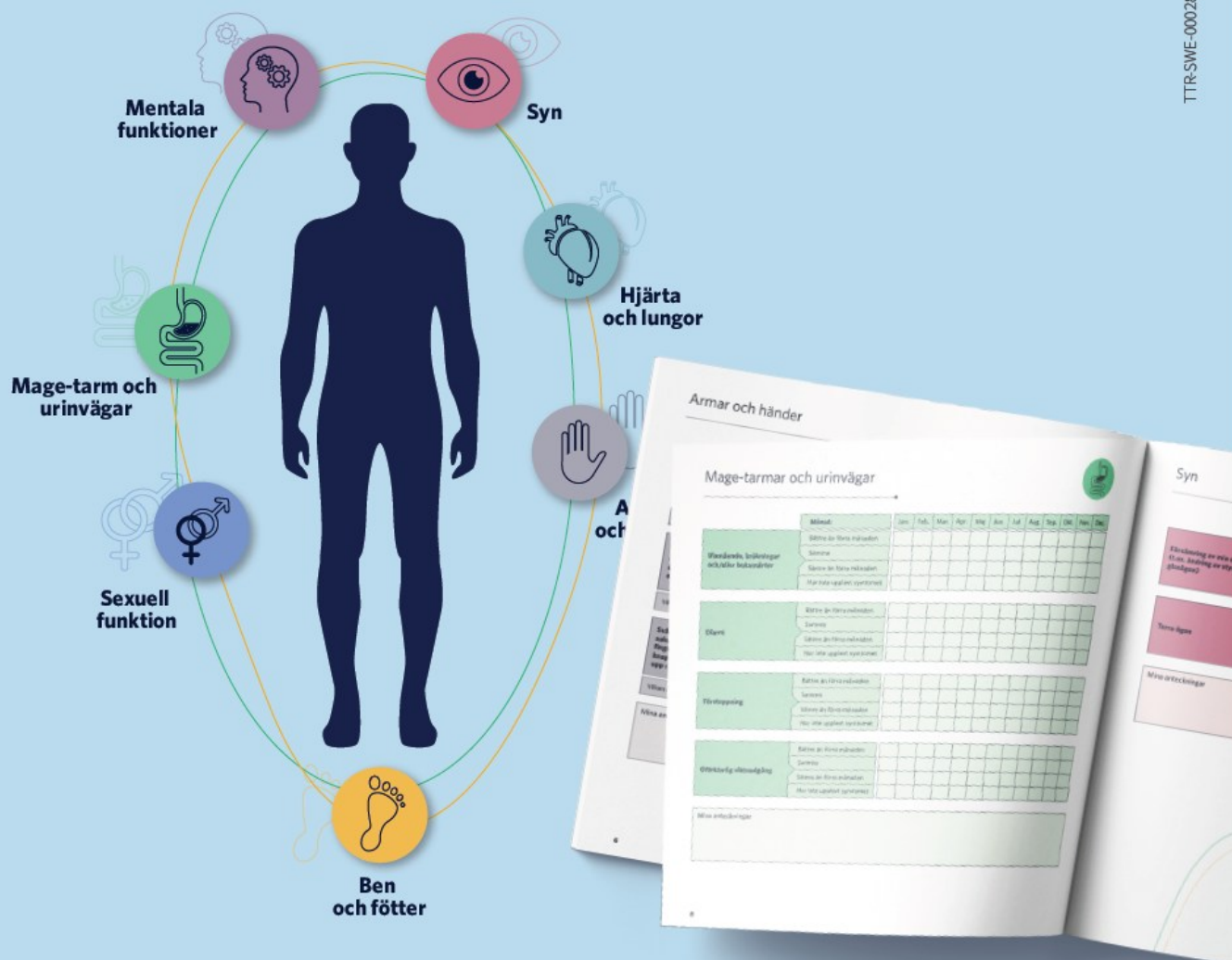


Lösningarna ska vara märkta med "Kryssset 1–2025 och måste vara FAMY Skeppargatan 16, 931 30 SKELLEFTEÅ tillhanda senast **15 april 2025**. Tre priser delas ut, ett på två trisslotter och två på en trisslott.

NAMN:

ADRESS:

POSTNUMMER:



Håller du koll på dina symtom?

Transtyretinamyloidosis (Skelleftesjukan) kan ge många olika symtom.

Det är viktigt att du håller koll på dina symtom så att du kan berätta för din behandlande läkare om dem. Fyll i symtomkollen och ta med nästa gång du besöker sjukvården.



Du hittar Symtomkollen här: famy.se

Föreningsnytt

FAMYs styrelse 2025

Nils Lundgren, ordförande
Torbjörn Wahlberg, vice ordförande
Per-Erik Marklund, kassör
Ann-Christin Jernelöf, sekreterare
Ulf Burman, ledamot
Annica Wiklund, ledamot

Suppleant: Eva-Britt Norberg och Micael Jernelöf

Festkommitté:
Maddy Burman
Karin Olofsson



Riksansvariga för FAP

FAP-teamet
Norrlands Universitetssjukhus
901 85 UMEÅ

Telefon: 090-785 39 59

E-post:

amyloidocentrum@regionvasterbotten.se

Jonas Wixner – Överläkare
Intissar Anan – Överläkare
Petra Tyrasdotter– Sjuksköterska
Rolf Backlund - Sjuksköterska
Lina Wiss– Sjuksköterska

Samtliga på Medicincentrum

Björn Pilebro – Överläkare Hjärtcentrum

1177.se, sök mottagning Amyloidocentrum.

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](http://1177.se/e-tjanster)

Erik Wallmark, överläkare
Elin Enquist, sjuksköterska
Elisabeth Stenberg, sjuksköterska

Neuro-team med kunskap om hATTR

Neurologiska kliniken
Karolinska Universitetssjukhuset
Huddinge
141 86 STOCKHOLM
Telefon: 08-585 820 70
(må-fr 08.00-16.00)

Rayomand Press, Överläkare
Kristin Samuelsson, Läkare
Ana Radovic, Läkare