

Debrabladet

Nr 1 ♦ 2025



Redaktörens rader

Årets första Debrabladd har fokus på forskning. Med hjälp av Akvile har Tove skrivit ihop en underbar sammanfattning av de olika föreläsningar som presenterades förra hösten i Clinet konferensen i Wien. (Sidorna 4-15). Ni som var med på medlemshelgen sista helgen i mars fick ett litet försmak.

En autolog cellbaserad genterapi (ZEVASKYN) har sållat sig till raden av godkända terapier för EB-patienter i USA och det aktuella genterapialternativet (VYJUVEK) som redan godkänts av FDA fick nu också godkännande från Europeiska kommissionen (EC) och kommer snart att finnas tillgängligt i de första EU-medlemsländerna. Dessa godkännanden är ett stort steg för EB-gemenskapen över hela världen eftersom de ger nytt hopp och levererar välbehövliga innovativa lösningar för individer och deras familjer som lever med EB.

Medlemshelgen i Mars drog 35 personer. Alltid lika roligt att träffas och prata live!

Camilla från PartnerMed höll en

mycket intressant föreläsning då hon gick igenom olika förband som passar EB sår. Hon hade även med sig prover så man fick klämma och känna och möjlighet att få prover hemskickade fanns om man mailade henne med önskemål. Inte nog med det, hon hade med sig en liten "goodie bag" till alla barnen, tack för det!

Lite synd att vi inte lyckades få med fler företag, speciellt det svenska företaget som säljer flest silikon baserade EB förband, men vi gör ett nytt försök nästa år.

Ha en underbar sommar.

/Ruth



ruth.winblad@gmail.com

Ordförande har ordet

Hej! Samma helg som våren kom hade vi vår medlemshelg och årsmöte i Stockholm, nu sista helgen i mars.

Jag vill börja med att tacka för förtroendet för att jag får vara ordförande under 2 år till för denna förening!

Jag ska göra mitt absolut bästa, det är inte lätt att driva en förening runt med endast ideella eldsjälar, alla har mycket i livet. Men jag tycker att jag får mycket kraft av föreningen, att vi är en grupp som vill hjälpa varandra. Dela med oss av ny forskning att ge varandra tips om allt som rör sjukdomen som kan hjälpa.

Jag har en bra styrelse som hjälper till att driva föreningen framåt och jag hoppas att ni medlemmar hör av sig till oss om det är något ni önskar, undrar funderar på.

Detta år hoppas jag på fortsatt framåt för forskning inom EB och att vi i Sverige kan få del av detta som finns tillgängligt för de med diagnosen EB när det väl finns godkänts.

I år 2025 är tanken att vi ska vi fokusera på att sprida kunskap om EB och under 2026 ska vi anordna ett läger och detta jobb ska också börjas planerats under hösten.

Håll koll på vår hemsida och Facebook där vi försöker sprida och uppdatera om vad som är på gång i föreningen eller ny forskning som vi fått ta del av.

Ha nu en så fin vår och sommar så hoppas jag att vi ses under nästa medlems helg och läger nästa år!

Hälsningar /

Iwona



Clinet i Wien

Clinet är en konferens där sjukvårdspersonal, forskare och läkemedelsföretag möts för att uppdatera sig om vad som är nytt inom forskning och vård för patienter med EB. Den första konferensen hölls i Salzburg 2012 och i oktober fick vi (Tove, Akvile och Ruth) äran att representera EB-föreningen i Wien. Med ett hektiskt föreläsningsprogram fullt av hoppfulla resultat så har vi försökt sammanställa det viktigaste här nedan:

Genterapi

Denna forskning fokuserar på att korrigera de genetiska defekter som orsakar EB genom att lägga till eller ersätta en defekt gen utan att direkt ändra personens ursprungliga DNA.

Vjuvek Vjuvek-Ett exempel på genterapi är den gel (Vyjuvek) som godkändes av det amerikanska läkemedelsverket FDA i maj 2023. Det är en topisk gel som levererar en funktionell kopia av COL7A1-genen hos de med dystrofisk EB. Detta gör att sårerna äntligen kan börja läka. Även om Vyjuvek ännu inte är ett botemedel och behandlingen måste upprepas med jämna mellanrum så har den tillfört mycket i form av livskvalitet för många av patienterna. En patient som kanske haft stora sår på ryggen under många år kan äntligen börja sova på ryggen och någon som behövt upprepade antibiotikabehandlingar kan nu vara

utan, tack vare att sårerna läker och infektionerna uteblir. Vyjuvek är ännu bara godkänd i USA, men det pågår för närvarande en granskning av Vjuvek av den Europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA). Den 28 februari i år lämnade EMA en "rekommendation" för godkännande av Vjuvek i EU och det gör att vi är ett steg närmare att få en första godkänd topisk genterapi för Dystrofisk EB i EU. För att förstå processen och de steg som måste ske innan vi får Vjuvek tillgängligt för patienter inom EU så kan man läsa mer via denna länk:

Vjuvek®: Understanding the EU treatment approval process

Man jobbar även på att få fram ögondroppar med samma funktion som Vyjuvek och detta tycks redan vara i gång med kliniska studier. Framöver försöker man också att skapa något som ska kunna ha samma effekt invärtes såsom i hals/tarmar osv.

Clinet i Wien

HSV är en metod där man använder en genetiskt modifierad version av Herpes Simplex-virus som en "vektor" för att leverera en fungerande kopia av genen direkt till patientens hudceller. Detta forskar man kring gällande COL7A1 (kollagen VII) och målet är att dessa celler ska börja producera funktionellt kollagen VII. Eftersom herpesviruset "avaktiveras" så blir man alltså

inte "smittad" av viruset, men det kan effektivt ta sig in i hudcellen och leverera den fungerande COL7A1-kopian som huden behöver. Ett exempel på detta är just Vyjuvek. Eftersom det mest har forskats kring topiska krämer/gel etc så forskas det nu på att kunna leverera detta systemiskt framöver.

Gene editing (Genredigering) innebär att man direkt korrigerar de specifika mutationerna i DNA som orsakar EB. Det har som mål att permanent korrigera mutationen och ska vara ett engångsingrepp. CRISPR-Cas9 är ett verktyg ("gensax") som kan göra det. Ett enzym (Cas9)

"klipper" bort den defekta delen av DNA och ersätter den med en korrekt kopia. Det krävs dock att ett stort antal celler korrigeras pga att huden återbildas och att "off-target-effekten" måste uteslutas (dvs att man inte råkar påverka andra områden i kroppen som inte är målet).



Clinet i Wien

RNA-baserad behandling

Exon skipping – en metod som istället för att redigera en gen i DNAt, ”hoppas över” specifika delar av en gen (exoner) som innehåller mutationer. Resultatet blir att proteinet kan bildas

men i kortare variant. Dock funktionsdugligt. Detta blir en temporär justering av mRNA och som förbättrar symtomen, men som inte botar sjukdomen och kräver upprepade behandlingar.

Topiska behandlingar

Filsuvez är en topisk gel som påskyndar läkning hos främst patienter med junktional och dystrofisk EB. Gelen innehåller 90% solrosolja och 10% extrakt från björkbark (rikt på triterpener) som ska främja sårhäkning. Filsuvez kallades tidigare för Oleogel och blev godkänd av FDA i december 2023.

En annan substans som det forskats kring länge är ämnet **Diacerein** (1% Diacerein och 99% mjukgörande kräm) som

är utvunnet ur rabarberrot och som har antiinflammatoriska egenskaper. Denna salva har haft flera pågående studier med goda resultat och främst för patienter med Simplex.

Både Filsuvez och Diacerein går att få förskrivet i Sverige via specialbeställning av ens läkare. Behöver man hjälp att veta hur det går till så kan man höra av sig till EB-föreningen där vi är flera som gjort detta tidigare.

Clinet i Wien

Stamcellsforskning

Stamcellsbaserade behandlingar forskas det om för att se vilken potential det har att regenerera skadad hud och korrigera de genetiska defekterna vid EB. Man undersöker exempelvis användningen av patientens egna genetiskt modifierade stamceller för att producera frisk hudvävnad som kan transplanteras tillbaka till patienten.

Genetiskt modifierade

epidermala stamceller Genom att använda en bit hud från patienten och genetiskt modifiera den i laboratorium, kan man sedan odla den korrigerade huden till större hudtransplantat för att fästa på patientens sårutor.

Ett fint exempel finns från 2017 då en 7-årig pojke med svår form av junktional EB där forskarna lyckades transplantera 80%

av hans kropp med korrigerad hud. Pojken är ännu helt utan blåsbildning på dessa ytor. Däremot tycker man att denna typ av behandling är ganska "brutal" och det forskas bland annat kring en spraybaserad genterapi för Recessiv dystrofisk EB där de korrigerade hudcellerna sprayas på såren och bör kunna ge långvarig läkning på ett mer humant sätt.

MSC (Mesenkymala stamceller)

Denna forskning kräver mer tid, men tanken är att dessa multipotenta celler (som kan ändra sig till olika celltyper) ska kunna administreras systemiskt eller lokalt för att främja sårhäkning och minska inflammation särskilt hos

de med Recessiv Dystrofisk EB. Den forskning man hittills kunnat göra visar att yngre patienter med relativt mild DEB har större fördel av denna metod. (Mission EB och Rheacell är två studier som inriktat sig på detta)

Benmärgstransplantation

är något som EB-forskningen avbrutit pga de höga riskerna med att sänka immunförsvaret för att kunna ta emot en

benmärgstransplantation. Det har varit en dödlighet på 25% på dessa studier och därför har dessa avstannat inom EB-forskning.

Clinet i Wien

Övrig forskning

Terapeutiska kontaktlinser (Bandage lenses)

Företaget Eyeness är ett familjeföretag i Schweiz som har funnits sedan 80-talet och som har specialiserat sig på kontaktlinser. Dr Michael Bärtschi föreläste om de terapeutiska kontaktlinser de distribuerar till patienter med EB för att skydda hornhinnan, minska smärta och främja läkning. Att vi inte hört talas om detta i Sverige är väldigt konstigt, men det får vi hjälpas åt att ändra på!

Dessa kontaktlinser är gjorda för att passa personer med EB, kan användas av barn från 3 månaders ålder och ska sitta kvar

Revertant mosaicism "Naturlig genterapi" är ett biologiskt fenomen där en genetisk mutation delvis korrigeras spontant i vissa celler. Det gör att en person med detta tillstånd kan ha "fläckvis" förbättrad hud. Forskningen har bland annat fokuserat på möjligheten att

i ögat i flera månader innan de byts ut. De kan både användas i förebyggande syfte och även direkt på ett sårigt öga för direkt smärtlindring och ökad läkning.

Förutom smärtlindring, reducering av irritation och att man undviker att få återkommande eller kronisk inflammation så rehabiliterar linsen ögat till att återfå vissa funktioner. Hornhinnan läker, ärrbildning motverkas och hornhinnan får en slätare form, vilket leder till förbättrad syn.

Man kan läsa mer om detta på företagets hemsida www.eyeness.ch

använda patientens egna "friska" hudområden för transplantation utan att behöva genetiskt korrigera huden först. Samtidigt tittar man på vad som ligger bakom detta fenomen och huruvida man kan använda detta framöver för att utnyttja kroppens egna reparationsmekanismer.

Clinet i Wien

Phoenix Tissue Repair är en proteinbaserad "ersättningsterapi" vilket innebär att man tillför ett funktionellt protein direkt i patienten intravenöst. I detta fall

fokuserar man på Kollagen VII för de med dystrofisk EB. Effekten av denna behandling är tillfällig då proteinet bryts ner i kroppen, vilket kräver regelbunden behandling.

Fibroblast I England pågår det nu tre olika studier kring "fibroblaster" och då främst inriktat på recessiv dystrofisk EB. Fibroblaster är en typ av cell som finns i kroppens bindväv och är viktiga för vävnadens struktur och funktion. De är speciellt viktiga för sårhäkning, produktion av

kollagen och uppbyggnad av den extracellulära matrixen (ECM), som fungerar som ett stödjande nätverk i vävnader. I de pågående studierna så modifieras patientens egna fibroblaster till att producera fungerande kollagen VII och sedan injiceras dessa tillbaka i patientens hud för att främja sårhäkning.

Intravenös C7-terapi Hos en del patienter med dystrofisk EB har man funnit anti-C7-antikroppar (dvs antikroppar mot kollagen VII). Man har dock inte kunnat fastställa om detta nödvändigtvis hänger ihop med hur allvarlig form av EB man har eller inte. I USA undersöker man nu en "IVIg-terapi" (Intravenös immunoglobulinbehandling)

där antikroppar från donatorer ges via dropp för att påverka kroppens immunsystem. Syftet är att minska antalet skadliga antikroppar, minska inflammation och neutralisera skadliga immunkomponenter. IVIg används ofta idag vid autoimmuna sjukdommar och skulle kunna vara en lovande behandling i framtiden för personer med EB.

Clinet i Wien

Gentamicin Är en antibiotika som förutom sin förmåga att behandla bakteriella infektioner visat sig kunna delvis återställa proteinfunktion (exempelvis kollagen VII) i huden hos personer med EB.

Kliniska studier på både möss och människor har visat att Gentamicin kan öka produktionen av funktionellt kollagen VII och i vissa fall förbättra hudens hållbarhet. Studierna har riktat in sig på personer med recessiv dystrofisk EB samt junktional EB.

Anemi hos vuxna EB-patienter

En studie som gjordes under en 10-årsperiod och omfattade 43 vuxna patienter med svår EB visade att behandling med intravenös Ferrikarboxymaltos förbättrade resultaten till att ligga 100g/L eller högre jämfört med de som behandlats med

Det finns studier med Gentamicin både med topisk salva, injektioner och inhalering. De senaste åren har man använt Gentamicin på spädbarn som fötts med Junktional Herlitz (dvs den dödliga varianten av EB) och då kunnat ge dessa tre typer av behandlingar. Tyvärr har vi fått erfara två små barn på kort tid i Sverige som fötts med denna sorts EB och som behövt få denna sortens behandling av Gentamicin.

intravenös Järnsackaros där de genomsnittliga nivåerna ständigt låg under 100g/L. Dessutom visade det sig att patienterna hade färre biverkningar utav Ferrikarboxymaltos medan andra patienter som behandlades med Järnsackaros avbröt sin behandling pga vissa biverkningar.

Clinet i Wien

Inflammation Gemensamt för alla ovanstående forskningsområden är den gemensamma nämnaren inflammation. Forskare inom EB-världen tror att inflammationen är det man måste fokusera på och att lösningen ligger där. Dr John McGrath menade på att forskningen bör fokusera på att stoppa inflammationen för att i sin tur få stopp på blåsbildning, klåda etc. Han och flera med honom menar att EB är en inflammatorisk sjukdom mer än något annat.

Inom forskningen kring inflammation fokuserar man bland annat på s.k. JAK-inhibitors (JAK-hämmare) som är en typ av läkemedel som hämmar aktiviteten

hos enzymer som reglerar inflammation, immunförsvar och celltillväxt. Man använder dessa JAK-hämmare för att behandla inflammatoriska och autoimmuna sjukdomar genom att dämpa överaktiva immunförsvar.

Övrigt nämnde man att väldigt många av de ämnen och mediciner som det forskats kring inom EB har antiinflammatoriska egenskaper såsom Filsuvez, Diacerein, Sirolimus, Thymosin, Apremilast, Tetracycline, Ivermectin, oral Colchicine, Dupilumab, oral Tofacitinib, Methotrexate m.fl.



Clinet i Wien

Repurposing of drugs

En stor del av forskningen inom EB är "Repurposing", dvs att hitta andra användningsområden för redan godkända läkemedel.

Oral Losartan Detta läkemedel används mestadels för att behandla högt blodtryck. Det har också visat sig att den har förmågan att minska ärrbildningen (fibros) hos patienter med recessiv dystrofisk EB samtidigt som den förbättrar vävnadsfunktionen. Det finns en studie kring detta (REFLECT) som påvisat gott resultat hos barn med RDEB.

Decorin Detta ämne hämmar både inflammation och fibros och har uppmärksammats för att den motverkat utvecklingen fibros och förbättrat huden hos personer med RDEB.

Calcipotriol Denna kräm används främst för att behandla Psoriasis men har nyligen upptäckts ha positiva fördelar vid behandling av dystrofisk EB, speciellt i låga doser. Krämen sägs snabba upp sårsläkningen och minska klåda.

TCP-25 –är en topisk gel som initialt togs fram som en infektionsbehandling. Den kan nu användas på EB-sår och visar att den snabbar upp sårsläkningen genom sina antiinflammatoriska och antimikrobiella egenskaper.

Dapson–är ett läkemedel med antiinflammatoriska och antimikrobiella egenskaper som används framförallt som behandling av autoimmuna hudsjukdomar. Man har testat Dapson för EB Simplex (Generalized Severe) där den sägs verka dämpa inflammation vilket bör minska blåsbildning.

Rapamycin- Topisk Rapamycin (Sirolimus) har visat sig ha både antiinflammatoriska egenskaper och tros kunna förhindra hyperkeratos (förhårdnader) som är vanligt i vissa former av EB. Det vanliga användningsområdet för detta ämne är inför njurtransplantationer för att förebygga avstötning av organ. Det har forskats både på användning för de med dystrofisk EB och EB Simplex med resultatet att det har minskat blåsbildningen.

Clinet i Wien

Gentamicin undersöks nu även kring hur det kan fungera systemiskt och eventuellt för EB med muskeldystrofi.

Antiseptiska ämnen förhindrar tillväxt av bakterier, virus, svamp och på så sätt förhindrar infektion. Detta är något som ständigt beprövas och redan används av personer med EB. Vinäger är ett exempel och det innehåller ättiksyra vilket skapar en ogynnsam miljö för många mikroorganismer. Salt (natriumklorid) har vissa antiseptiska egenskaper och används ofta inom sårvård för att minska risken för infektion.

Urea (Karbamid) är inte ett antiseptiskt ämne i sig, men har vissa egenskaper som ger indirekta antibakteriella effekter genom att skapa en miljö som är mindre gynnsam för bakterietillväxt exempelvis.

Salicylsyra har vissa antibakteriella egenskaper samt minskar uppbyggnaden av döda hudceller vilket kan vara bra för personer med EB som kan få förhårdnader i huden exempelvis under fötter och på handflator.



Clinet i Wien

Kliniska studier

På den amerikanska hemsidan www.clinicaltrials.gov kan man se vilka studier som pågår i USA kring Epidermolysis Bullosa. Just nu är det 131 pågående studier inom EB och 24 utav dessa rekryterar just nu aktivt efter testpersoner.

Exempel på pågående studier:

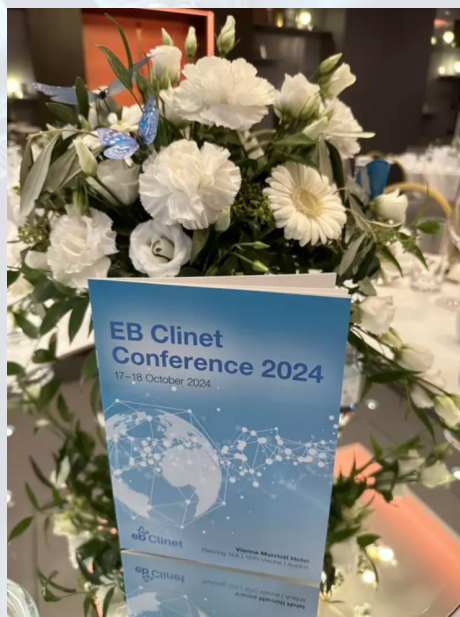
Hypochlorous acid spray on (HOCl)

Topisk lösning för att hantera sår, brännskador, infektioner och EB-sår. Effektivt och skonsamt antimikrobiellt medel som samtidigt är säkert för känslig och skadad hud. Den är även effektiv mot resistent bakterier som MRSA som är vanligt hos personer med EB. HOCl minskar även inflammationen i huden. Sprayen ska hjälpa till med

sårläggning, infektioner, lukt och klåda.

ABC5 (Rheacell) för behandling av RDEB. Detta är en klinisk studie inom stamcells forskning som ska hjälpa till att främja läkning av kroniska sår, minska inflammation och förbättra immunsystemets respons.

EB 101 (Abeona Therapeutics) med studien VIITAL. En individanpassad cellterapi.



Clinet i Wien

Framtiden?

Vad kan vi då förvänta oss utav framtiden inom EB-forskningen?

Det Dr Marinkovich (EB-kliniken i Stanford, USA) lyfte fram som en trolig framtid är att vi kommer kunna använda samma teknologier som gjort nytta inom en viss sorts EB till att kunna ta fram något liknande för en annan typ av EB.

Lyckad forskning går också att utveckla, som genterapin Vjuvek som redan nu har prövat sin teknik för att skapa ögondroppar och där en liten pojke fått testa detta med goda resultat.

Inom snar framtid tror han också att vi mer och mer ska kunna behandla intakt/hel hud istället för att behandla redan uppkomna sår. Något de kikar på är att exempelvis få in Vjuvek i huden genom

”laserdestruktion”. Teknologin bygger på att laserljuset skapar mikroskopiska hål i huden för Vjuvek att nå in under huden utan att det syns med blotta ögat.

Han menar också att vi nu helt plötsligt har behandlingar och läkemedel som vi inte haft tidigare och att vi med det också ständigt lär oss att kombinera olika behandlingar för ännu bättre resultat.

Länk till alla presentationer som delades efter föreläsningarna:

<https://www.eb-clinet.org/events-training/eb-clinet-conference-2024/programme/shared-presentations/>

/Tove



Medlemshelgen Mars 2025



Michaelas tips, hår i fokus

Jag kan inte använda torrschampo för då börjar mitt hårbotten kliar och jag tål inte doften så jag testade använda babypuder för håret, de har samma effekt som torrschampo. Jag brukar lägga på lite babypuder och massera in de i hårbotten och fortsätter med det tills hela hårbotten är klart, sen borstar jag igenom de (obs, håret kan se lite vitt ut, iallafall om man är mörkhårig) har testat använda kanel samtidigt men de funkade inte tyckte jag.



Det här pudret använde jag men det finns säkert fler märken att välja mellan.

Sen när de handlar om hår, jag har testat de här med heatless curls som nu har gått mycket viralt och är man som jag och är rädd att använda locktången så tar jag en sidenscarf eller skärpet till morgonrocken, blöter håret lite med vatten, delar upp håret i 2 tofsar och tar lite grand av håret och rullar in de i scarfen eller i skärpet tills allt hår är inlindat, sen sätter jag fast de i hårsnoddar, jag brukar använda scrunchies. Man kan sova med de eller vänta i några timmar, sen kan man använda en bred kam eller fingarna för att kamma ur lockarna lite, perfekt när man vill vara lite extra fin.

Den här sidan hänger på att ni alla kommer in med olika tips som kan förenkla/förhöja livet för alla med EB.

Det kan handla om allt från maträtter, skor, pyssel, omläggningstips/ klipp guider för förband och mycket mycket mer, det finns inga begränsningar

Skicka till: ebfjarilar@gmail.com

Michaelas tips, håll i öronen

Sugen på att ta håll i öronen men hudläkaren säger nej, ja så gjorde min iallafall så länge jag kan minnas. Jag valde att ta håll i öronen första gången för ca 6-7 år sen och visst, de tog tid för hålen att läka men här kommer tips på hur jag gjorde och som hjälpte min lillasyster Angelica när hon tog håll i öronen vid samma tidpunkt.

Jag tog håll i öronen hos min frisör (de var enda i Sollefteå som tog håll i öronen för de tillfället) och dom hade då Blomdahls örhängen som är hudvänliga. De jag gjorde när örhängerna var på plats var att jag tvättade öronen runt hålen med tvättservetter från Blomdahl morgon och kväll i nästan 4 månader (hon som tog håll på mig sa att man ska kunna byta ut örhänge efter 1 månad men jag rekommenderar 4-6 månader).

Efter 4 månader tvättade jag bara på kvällen. När jag skulle byta örhängen så forsatte jag med Blomdahls örhängen i ca 1 år och använde då mest med stift och sen använde jag örhängen med kirurgisk stål som jag hittade på Ornament.

Efter att min syster tog sina håll så berättade jag för henne hur hon skulle göra och för henne läkte hålen i öronen snabbare än vad de gjorde för mig, för mig tog de 1 år innan mina första håll läkte, för min syster tog de ca 6 månader.

Idag har jag 3 håll på varje öra som är ihop läkta och min syster har 2 håll i varje öra som är ihop läkta.

Så är du sugen på att ta håll i öronen, men är osäker på hur du ska göra så är de här tipset jag kan ge.

Den här sidan hänger på att ni alla kommer in med olika tips som kan förenkla/förhöja livet för alla med EB.

Det kan handla om allt från maträtter, skor, pyssel, omläggningstips/ klipp guider för förband och mycket mycket mer, det finns inga begränsningar
Skicka till: ebfjarilar@gmail.com



debra

Sverige.

**VILL DU BIDRA MED EN
GÅVA TILL
EB-FONDEN?**

Swish 123 546 79 23

eller

Plusgiro 417 60 55-4

Märk din gåva med EB fonden!

TACK!

Har du ny adress?

Glöm inte att meddela din nya adress till vår medlemsansvariga:

Annika Håkansson tel: 076-2247246

Mail: annikaonkan@hotmail.com

eller

Agneta Olsson

Mail: agneta.olsson63@gmail.com



Gilla oss på Facebook! Sök på EB
föreningen för att hitta oss.