



Undersøkelser i forbindelse med utredning og forskning på Skogholt sykdom

Jonas Jarholm

Overlege og spesialist i nevrologi



AKERSHUS UNIVERSITETSSYKEHUS

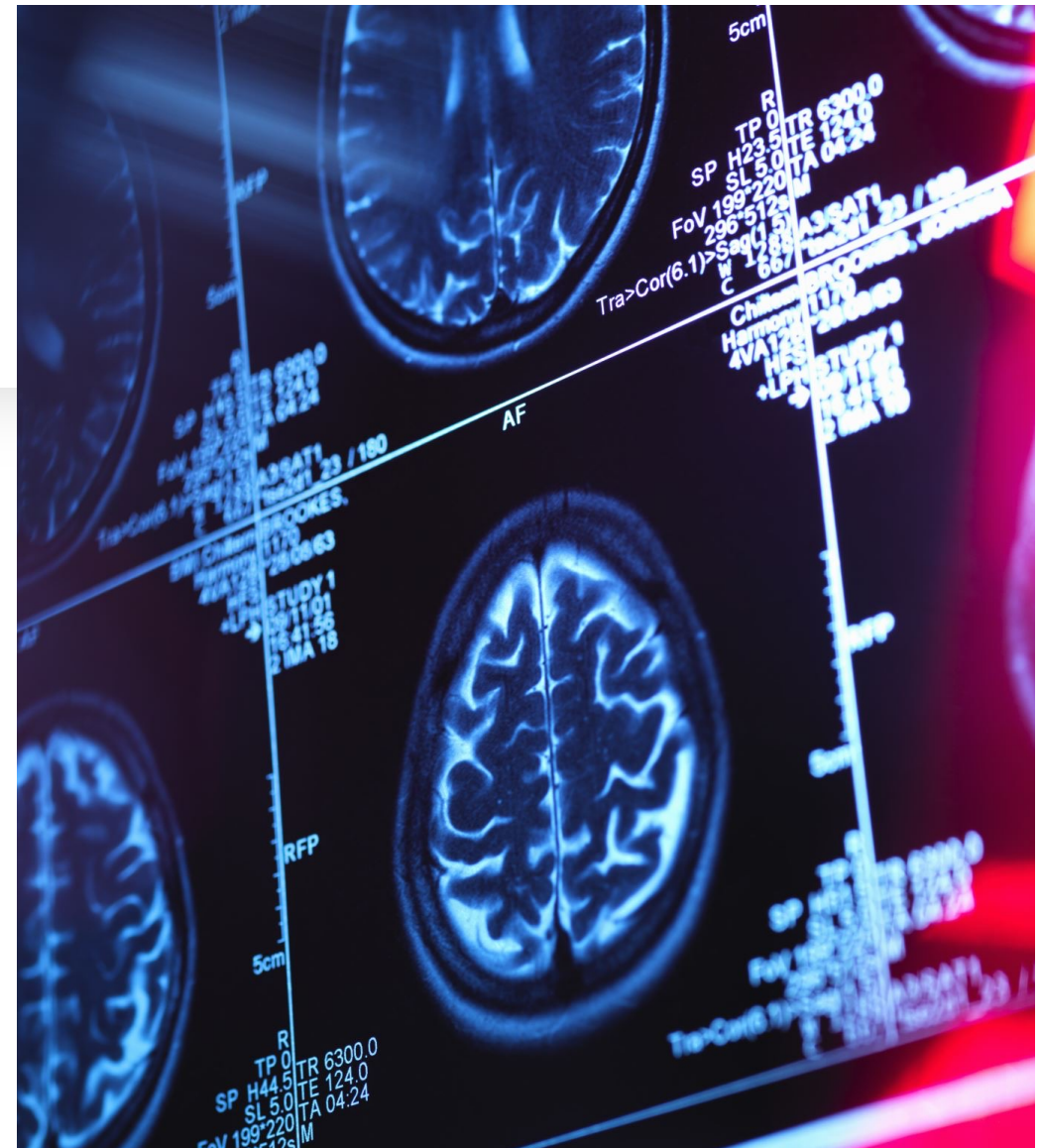


Første møte med lege og sykepleier

- Generell informasjon om studien og videre plan for undersøkelser
- Avklare dine **ønsker og forventninger** i forbindelse med undersøkelser og videre oppfølging
 - Dele opp dagene ved behov, legge inn pauser
 - Avtale hvilke undersøkelser vi planlegger å gjennomføre, og hvilke vi ikke skal gjennomføre
- På bakgrunn av dette legges en **plan for videre utredning og oppfølging**
- **Hovedmål**
 - Finne ut hvilke sykdomsmekanismer som forårsaker Skogholt sykdom, noe som kan gi fremtidige muligheter for behandling
 - Tilby medisinsk oppfølging og andre behandlingsmuligheter som er tilgjengelig nå

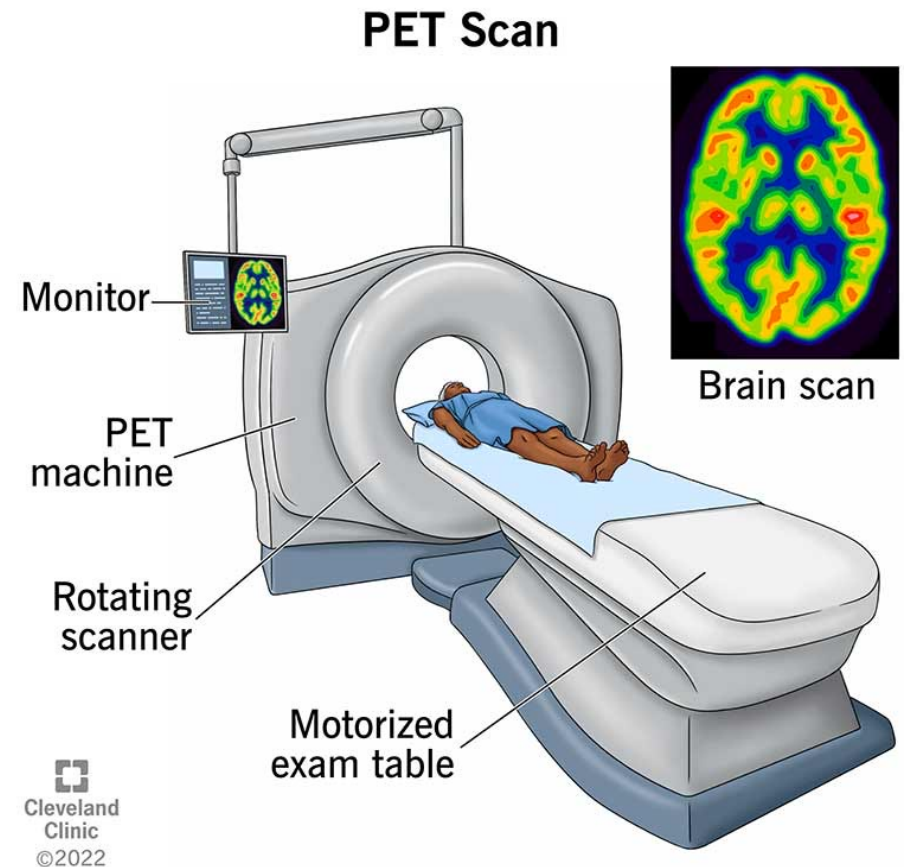
MR (Magnetisk ressonans) bilder av hjernen med kontrast

- Gjennomføres noen ganger i forkant av første legevisitt, **utføres ved Rikshospitalet** i Oslo
- MR med ekstra kraftig magnet (3 Tesla) som kan fange opp flere detaljer i hjernen
 - I motsetning til CT og røntgen, så har MR **ingen røntgenstråler**, og kan gjentas mange ganger uten at dette medfører ulemper knyttet til stråling
- Undersøkelsen kan ta noe tid, 45 min-1 time
- **Intravenøs kontrast** brukes for å se om eventuelle forandringer i hjernen viser tegn til nyoppstått betennelse, og om det er tegn til skade på den tette barriæren mellom blodkarene og hjernen
- **Viktig at du ikke har magnetisk metall i kroppen eller allergi mot kontrastvæske**, dette må avklares før undersøkelsen



Andre bildeundersøkelser

- **PET**-undersøkelse (Posisjons emisjons tomografi) av hjernen kan være aktuelt å gjennomføre
- Spesialbygd CT maskin hvor man får kontrastvæske som inneholder et radioaktivt sporings-stoff
- Kan gi tilleggsinformasjon som ikke MR kan gi, f.eks. om det er tegn til proteinavleiringer i hjernen



Klinisk undersøkelse

- Gjennomgang av tidligere sykdommer, gjennomgang av sykehistorie og symptomforløp av Skogholt sykdom, og gjennomgang av forekomst av påvist (eller mulig) sykdom) i nærmeste familie
- Generell kroppslig undersøkelse som inkluderer blodtrykk, lytte på hjerte og lunger
- Nevrologisk undersøkelse : Testing av ansiktsnerver, vurdering av muskelstyrke, hudfølelse, gange og balanse, reflekser, koordinasjon



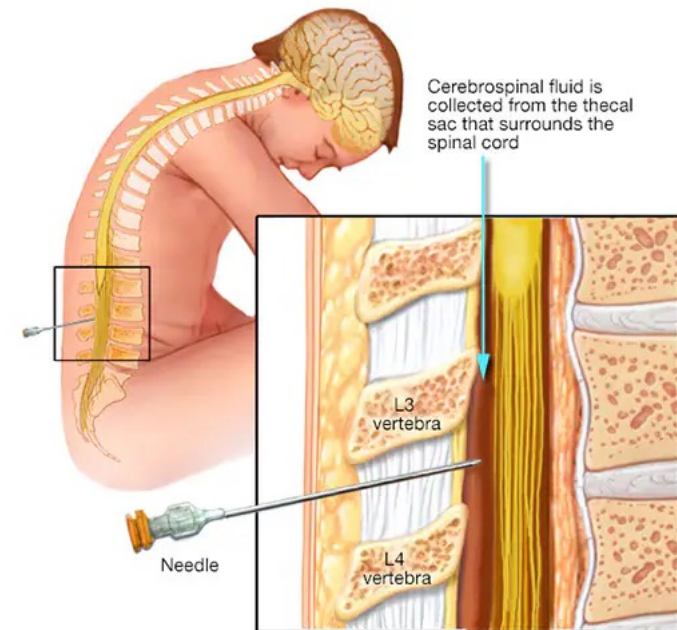
Blodprøver

- Tas helt på starten av dagen
- Generelle blodprøver som inkluderer blodprosent, B- og D-vitaminstatus, kolesterol, nyrefunksjon m.m.
- Genetiske prøver
- Blodprøver til biobank, fryses ned, og kan brukes ved behov for å gjøre analyser på et senere tidspunkt



Spinalvæskeprøver

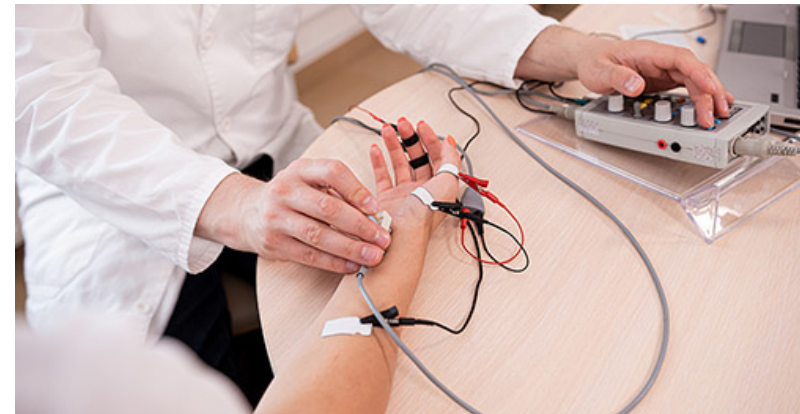
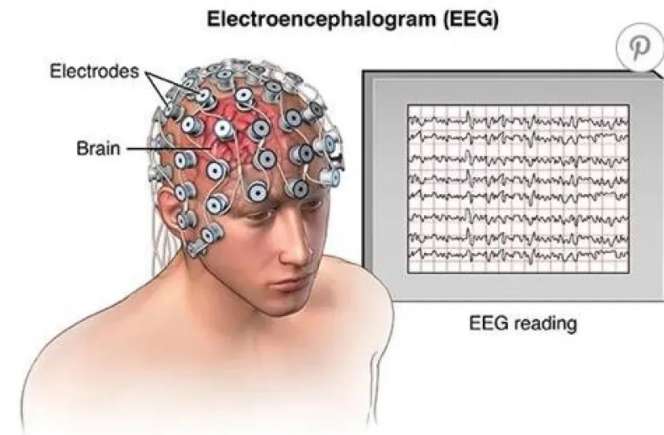
- **Spinalvæske** omgir hjerne og ryggmarg, og sirkulerer i hjernens hulrom, og kan trygt tappes ut ved nåleprøve i korsryggen
- Vanligste **bivirkning** er spinal hodepine i etterkant, men vi har tiltak mot dette dersom dette skulle skje
- Vi bruker **tynn nål** som gir mindre risiko for ubehag under undersøkelsen og mindre risiko for hodepine i etterkant, og det er mulig å sette lokalbedøvelse i huden før undersøkelsen hvis man ønsker dette
- Helt **frivillig** å gjennomføre, da mange av de andre undersøkelsene også gir nyttig informasjon
- Likevel svært ønskelig å få gjennomført, fordi denne prøven gir oss **mest informasjon om de biologiske prosessene som skjer i hjernen og nervesystemet, og trolig nødvendig for å kunne forstå mekanismene bak Skogholt sykdom**
- Med spinalprøver idag har vi mange flere analysemuligheter sammenliknet med tidligere, og **spinalprøver fryses ned i biobank**, slik at det er mulighet for å gjøre analyser på disse prøvene også i fremtiden (holder derfor å gjøre dette en gang)



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Andre utredning

- Nevrofysiologisk utredning
 - **EEG (Elektro-encefalografi)** – Måling av hjernens elektriske aktivitet via elektroder på hodet, brukes ofte ved undersøkelser for epilepsi, men gir et innblikk i generell hjernefunksjon, og kan vise tegn til unormal funksjon ved ulike sykdommer i hjernen
 - **EMG/nevrografi** - Måling av nerve- og muskelaktivitet via nålelektroder på armer og ben, gir informasjon om det er tegn til sykdom i nervene (som også kan være påvirket ved Skogholt sykdom)



Behandlingsmuligheter

- Dessverre ingen direkte behandling mot Skogholt sykdom per idag
 - Forhåpentligvis vil resultater av denne utredningen kunne gi muligheter for å teste ut mulig behandling senere
- Behandling som gjør hjernen og nervesystemet mer motstandsdyktig
 - Generelt for mange sykdommer i hjernen (og trolig Skogholt sykdom) er det viktig å ta vare på den øvrige helsen, og særlig **unngå risikofaktorer som som er knyttet til hjerte- og kar** (høyt blodtrykk, diabetes, røyking, høyt kolesterol)
 - **Egentrening og fysisk aktivitet** er gunstig, opprettholder balanse og muskelstyrke
 - **Forsiktighet med alkohol**
- Symptomatisk behandling
 - Nervesmerter
 - Spasmer
 - Vannlatningsforstyrrelse
 - Fysikalsk behandling og rehabilitering/opptreningsopphold kan være aktuelt å vurdere



Videre oppfølging

- Fysisk kontroll, telefontime eller skriftlig oppsummering etter gjennomført utredning
- Mulighet for ny oppfølging etter ca 2 år
- Studieteamet kan kontaktes på telefon i mellomtiden dersom spørsmål eller noe er uklart

Oppsummering

- Ved første møte hos lege og sykepleier, tar vi først en kort gjennomgang/informasjon etterfulgt av gjennomgang av sykehistorie og slektshistorikk på Skogholt sykdom og legeundersøkelse
- Blodprøve og spinalprøve er ønskelig, og kan gjennomføres samme dag, eller avtales til en annen dag
- I forkant eller etterkant av denne timen vil det bli gjennomført MR-undersøkelse av hjernen med intravenøs kontrast, og for en del deltakere vil det også være aktuelt med PET/CT-undersøkelse
- Andre aktuelle undersøkelser som kan være aktuelle er nevrofysiologiske undersøkelser (EEG og evt EMG/nevrografi)
- Mengden undersøkelser og hvordan vi deler dette opp avtales på forhånd – ikke aktuelt å gjøre alle undersøkelser for alle
- Per idag dessverre ingen medisinsk behandling å tilby som påvirker sykdommen direkte, men det finnes mye man kan gjøre for å bli mer motstandsdyktig mot sykdommen og mange symptomer kan behandles
- Mulighet for videre oppfølging og studieteamet kan også kontaktes mellom oppfølgingene ved behov