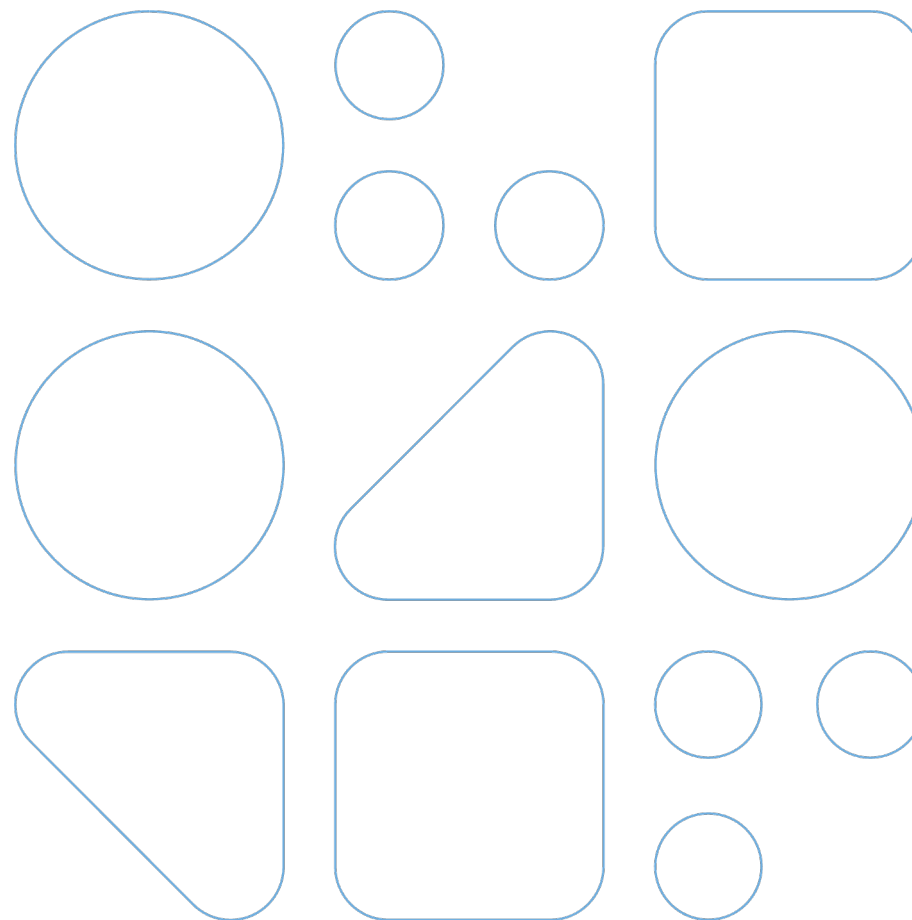


Velkommen til informasjonsmøte!

Milepelen 5. juni 2024



Hvem er vi?



Nevrolog
Jonas
Jarholm



Studiesykepleier
Erna Utnes



Nevrolog og
prosjektleder
Per Selnes

Jon Skogholt

Jan Olav
Aaseth

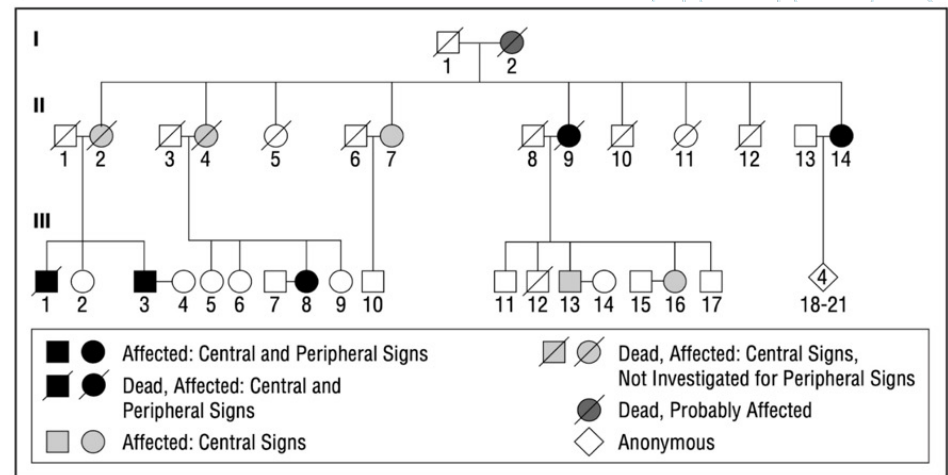
Nevropsykolog
Kristoffer
Grimstad

Nevropsykolog
Håkon Sørensen



Hva vet vi om sykdommen så langt?

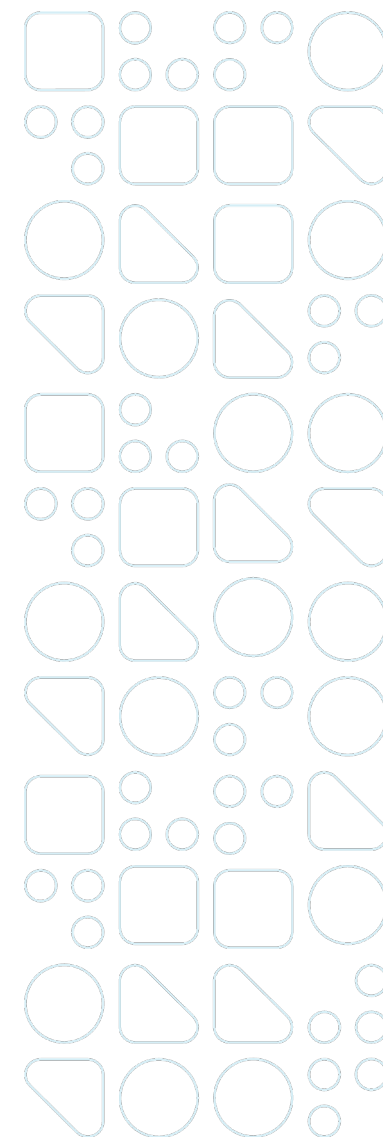
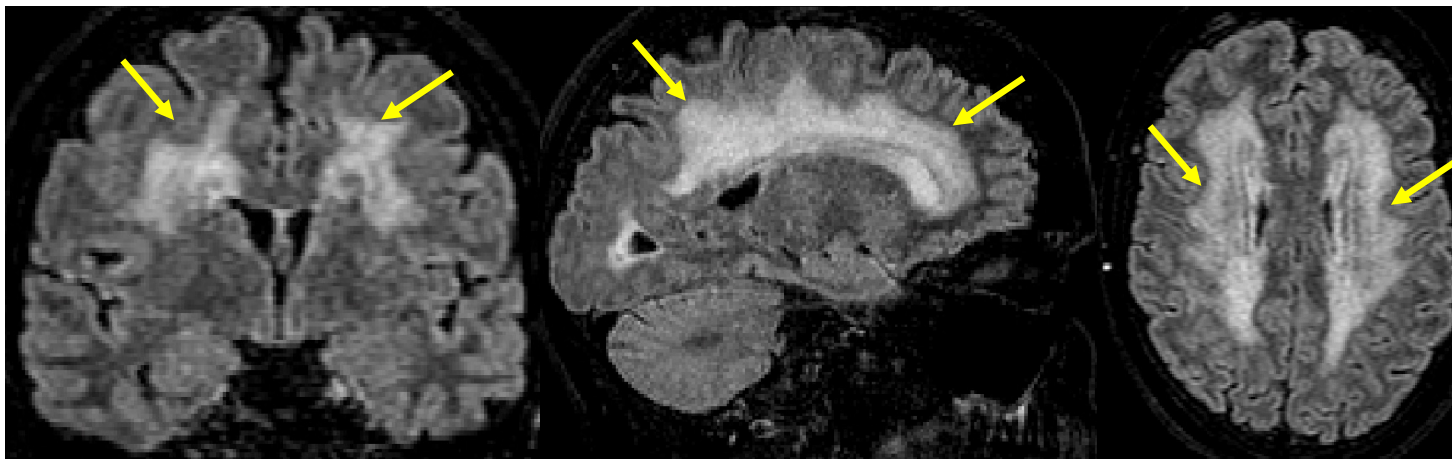
- Kun observert i Norge, i én slekt
- Sykdommen rammer nervesystemet, både det sentrale og perifere
- Utmattelse (fatigue) er ofte det første symptomet
- Symptomene varierer over tid
- Sannsynligvis dominant arvelig
 - Morsbundet?



Adapted from Hagen et al. (1998)
doi:10.1001/archneur.55.11.1467
Squares indicate male; circles, female

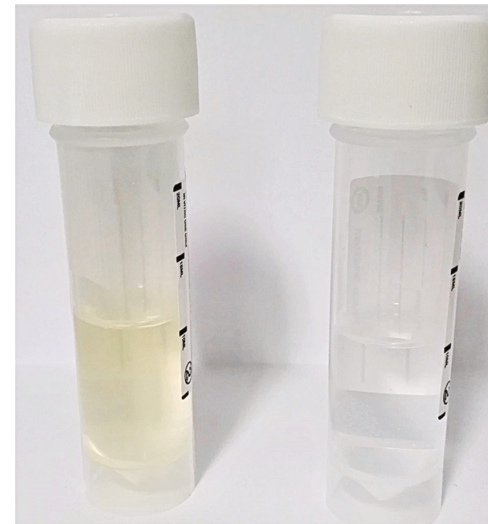
MR av hodet

- Forandringer i hjernens hvite substans



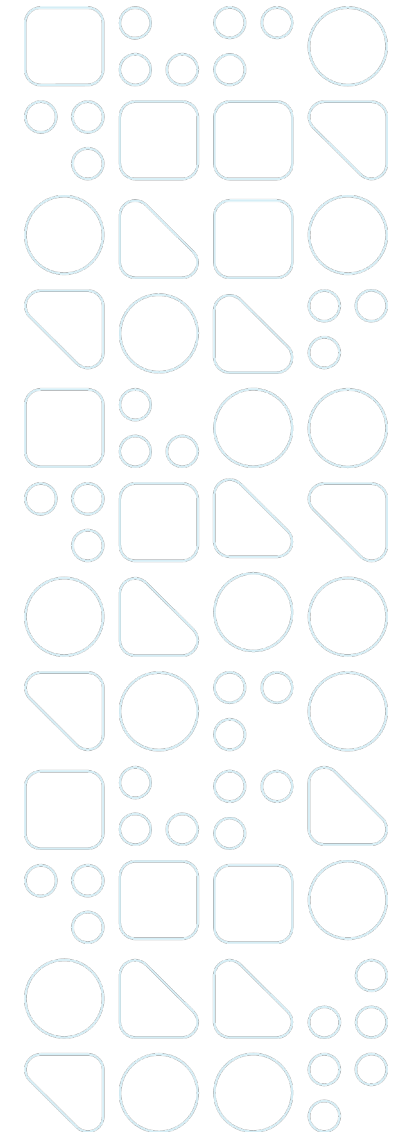
Cerebrospinalvæske (CSF)

- Misfarget CSF
- Normalt åpningstrykk
- Høye nivåer av protein i CSF
- Høye nivåer av andre markører i CSF
- Normale verdier i blod

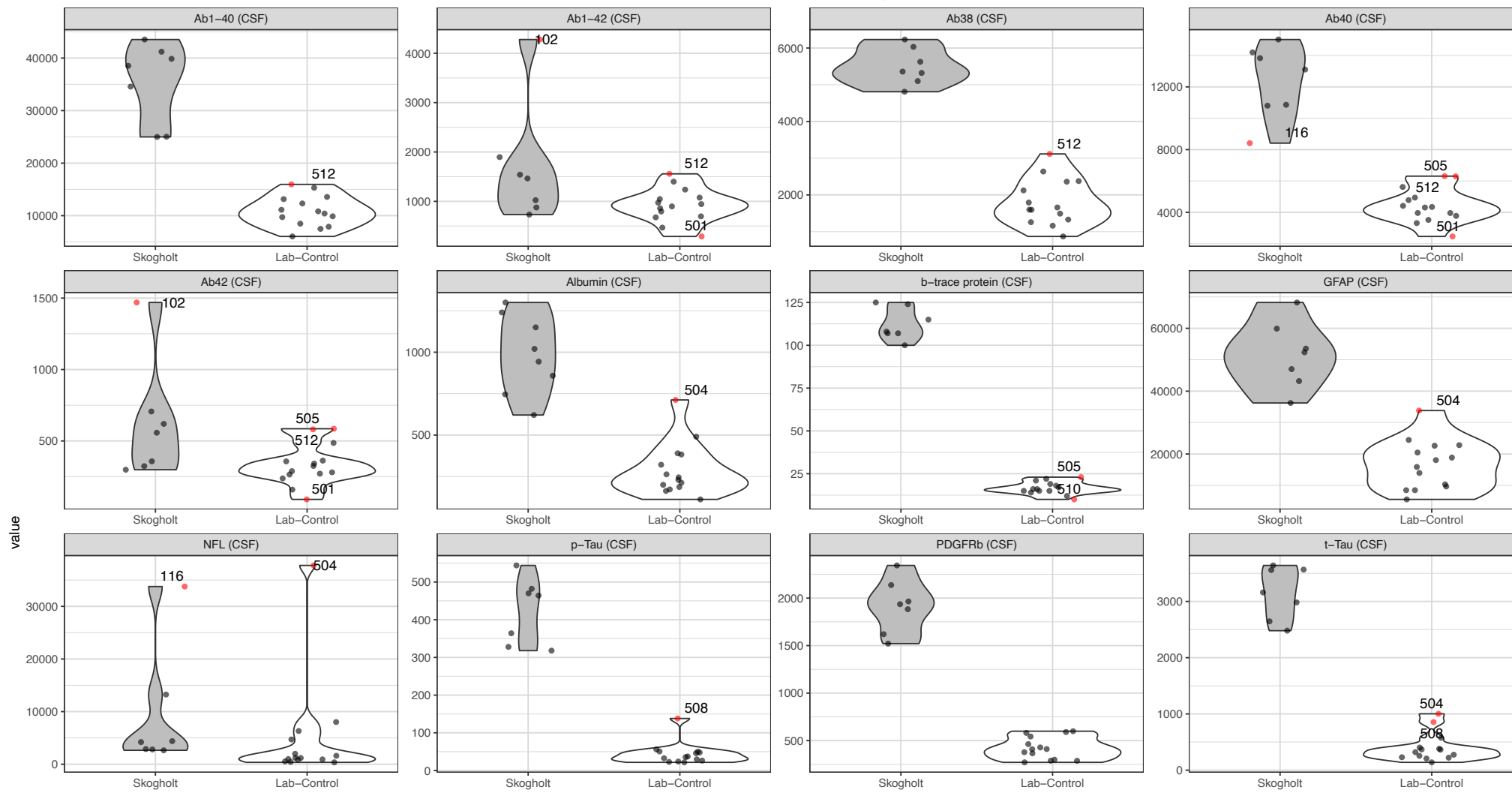


CSF from a Skogholt patient (left) and control (right).

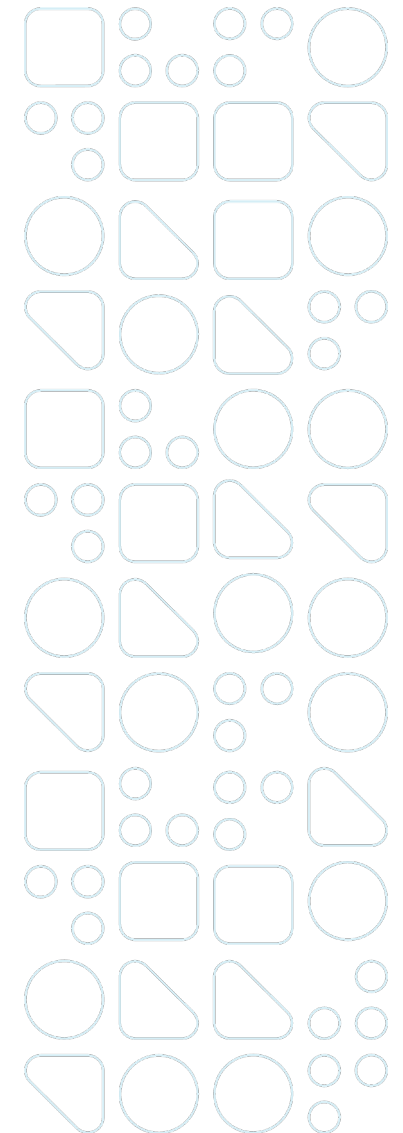
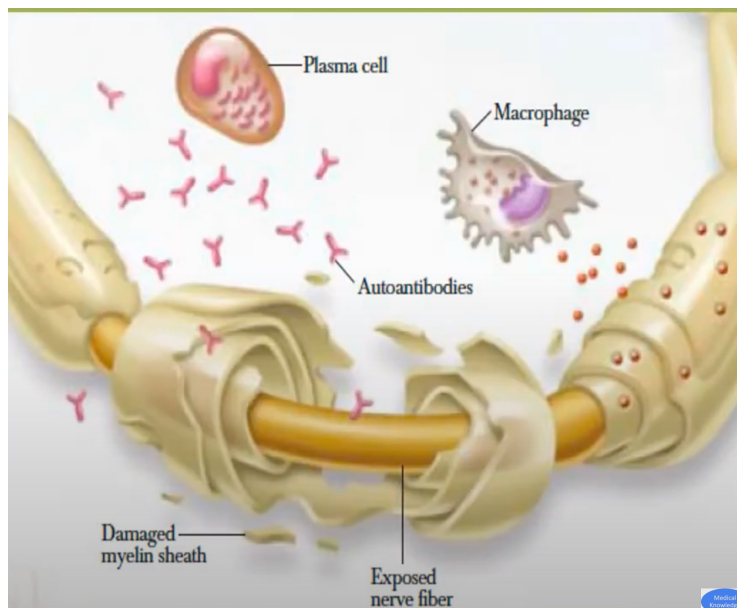
Adapted from Aspli et al. 2022: doi:10.1016/j.jtemb.2021.126915



Biomarkører i cerebrospinalvæsken



Forandringer i de «perifere» nervene



Hva skjer i nervesystemet?

Normale markører i blod, men betydelig økt i CSF

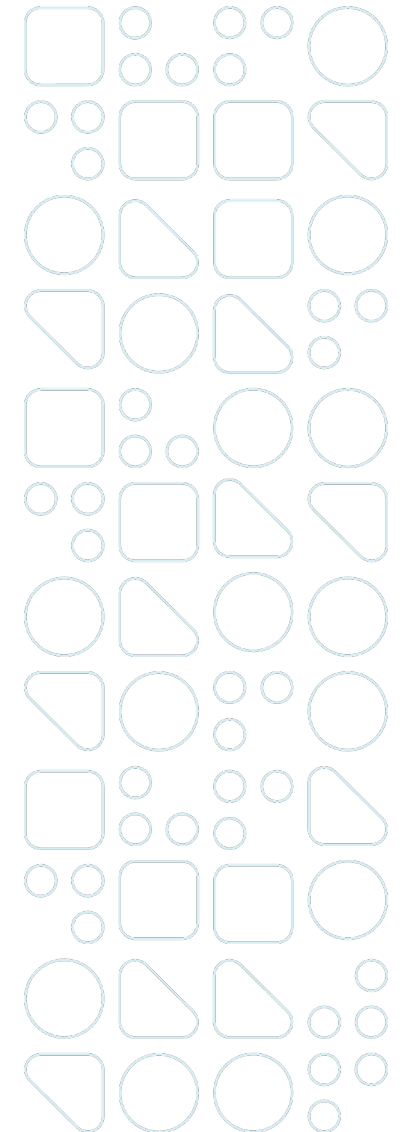
Mindre volum av hvit substans

- Kanskje pga. demyelinisering, men også ventriklene er mindre?
- Forandringer i blod-hjerne-barrieren?

Tykkere hjernebark, og strukturene av dyp grå substans er større

- Kompensatoriske mekanismer?

Samme mekanisme i perifere nerver?



Hva vil vi med denne studien?

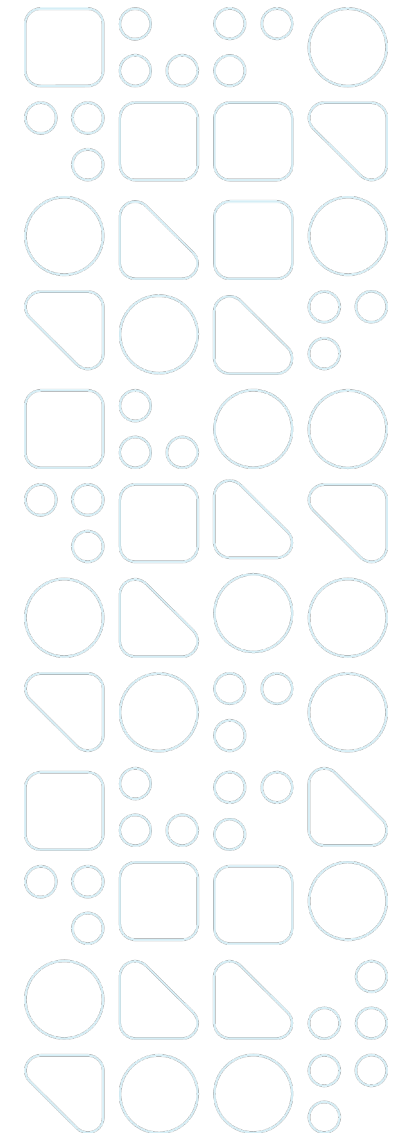
Hovedmål: Finne en årsak!

- Når man kjenner årsaken, kan en behandling være innen rekkevidde

Forstå sykdomsprosessene

Opprette en pasientorganisasjon

- Taler saken til de rammede
- Er med på å bestemme retningen på forskningen
- Legge til rette for behandling og opptrening



Hvorfor er det viktig å delta i studien?

- HUSK! Man selv velge hva man vil delta på og om man trenger en pause. Og, vi kan hjelpe med å organisere transport.
- Dersom vi skal finne en årsak, må vi se de som har hatt sykdommen lenge, de som har tidlige symptomer, og de som er friske.
- Det har kommet veldig mange nye og gode metoder de siste årene.



Hva gjør vi i studien?

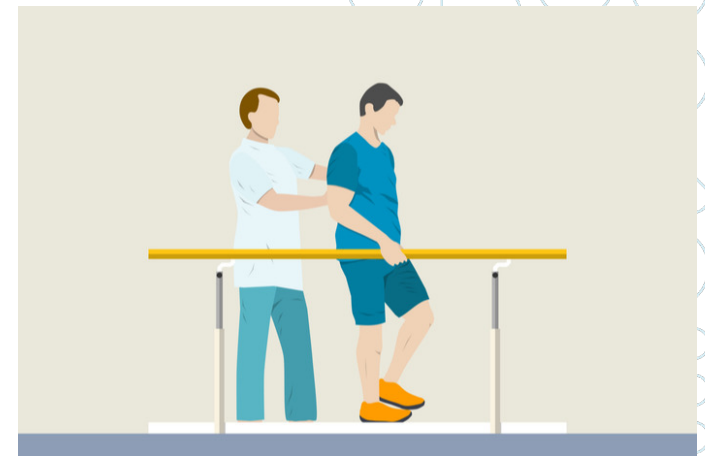
- Sette opp et utførlig slektstre
- Genetiske analyser
- MR og PET av hodet
 - med avanserte teknikker kan vi se forandringer i hjernen:
 - Blodhjernebarrieren
 - Nervebanenes isolasjon (myelin)
 - Avleiring av proteiner
 - Hjernes «stoffskifte»
- Spesielle nedbrytingsstoffer i spinalvæsken og i blodet
- De perifere nervernes funksjon og struktur (EMG, ENG)



Pasientorganisasjon

Vi ønsker å opprette en interesseorganisasjon som

- Taler saken til de med tilstanden
- Er med på å bestemme retningen på forskningen
- Legge til rette for behandling og opptrening
- Vi finansierer oppstart og drift de første årene



Tusen takk til alle dere som har deltatt!

