

«Sykdomsmekanismer ved en nyoppdaget sykdom»

Den nyoppdagede sykdommen har fått navnet Skogholts sykdom.

Vi ønsker å komme i kontakt med deg om du:

- tidligere har fått diagnostisert sykdommen
- du utredes for mulig sykdom
- du er i slekt med eller bor sammen (f.eks. partner) med en person som har sykdommen

Bakgrunn og hensikt

I Innlandet ble det for noen år siden funnet en familie der flere har en nevrologisk sykdom som ikke har blitt beskrevet tidligere. Sykdommen har visse likhetstrekk med multipel sklerose (MS) og polyneuropati, men sykdomsmekanismene er ukjente.

Den overordnede hensikten med dette prosjektet er å forstå hva som skjer i nervesystemet (hjernen, ryggmargen og nerverne) hos de rammede. For å finne en behandling mot sykdommen, er det helt nødvendig å forstå sykdomsmekanismene.

I dette prosjektet vil vi fortsette å kartlegge sykdomsutviklingen. Vi vil undersøke komponenter i blod, ryggmargsvæske, gjøre billedundersøkelser av hjernen og genetiske undersøkelser for å hjelpe oss å forstå mekanismene. For å komme videre med kartleggingen, trenger vi å gjøre sammenlikninger mellom pasienter med sykdommen, deres slektninger og andre friske personer. Det er viktig å inkludere personer i alle faser og alvorlighetsgrader av sykdommen. Vi vil kartlegge ved å ta et utvidet sett av prøver og gjøre en ny og grundig nevrologisk undersøkelse med nevropsykologiske tilleggsundersøkelser og nye bildeundersøkelser med MR og PET.

Gjennom denne studien håper vi at økt kunnskap om sykdommen skal kunne bidra til utvikling av behandlingsmetoder for pasientene.

Akershus Universitetssykehus HF (Ahus) er hovedansvarlig for studien.

Hva innebærer studien for deg?

Deltakelse i prosjektet er frivillig. Vi vet at mange av de med sykdommen plages med utmattelse. Vi vil derfor sammen bli enige om hvilke undersøkelser du skal og orker å gjennomgå. For studiens del er det gunstig om du deltar i så mange som mulig, men vi avpasser tidspunkt og er behjelpelig med transport om nødvendig.

Vi vil gjøre analyser av blod og spinalvæske, tester av kognitiv funksjon og bilder av hjernen (MR og PET). Vi ønsker også å kartlegge ulike kroppslige symptomer med en grundig legeundersøkelse samt eventuelle depressive plager, søvnvansker og viktige funksjoner i dagliglivet for øvrig.

Nevropsykologisk undersøkelse innebærer testing av kognitive funksjoner (f.eks. hvordan man husker eller konsentrerer seg ved forskjellige oppgaver).

Det kan også være aktuelt å gjøre nevrofysiologiske undersøkelser med nevrografi (måling av nerveledningshastighet) og elektroencefalografi (EEG, måling av hjernens elektriske aktivitet).

Dersom du ønsker å delta, vil vi kalle deg inn til Nevrologisk avdeling ved Ahus (beliggenhet NKS Ahus, Nordbyhagen). Denne studien har et eget samtykkeskriv med informasjon om studien. Før vi begynner med noen undersøkelser, vil vi gjennomgå dette med deg. Samtykkeskrivet må underskrives av deg og studielege.

Videre kartlegger vi din sykehistorie, det vil bli tatt blodprøver, og muligens også spinalpunksjon, men dette avtales individuelt.

Om legen finner det nødvendig kan du bli henvist til noen av de andre undersøkelsene i etterkant av besøket. Når svar på alle undersøkelser foreligger, vil du få en oppsummering av resultatene. Avhengig av hva som passer best for deg, kan du få resultatene skriftlig, komme tilbake til en oppsummeringstime, eller at legen ringer deg. Hva som passer best for deg, avtales med legen undersøkelsesdagen.



Vi håper å møte deg!

Med vennlig hilsen,
Forskningsteamet bak studien
Akershus universitetssykehus HF

Kontaktinfo:
Studiesykepleier Erna Utnes
E-post: erna.utnes@ahus.no
Mobil: +47 941 39 167