

Nevrologiske avdelinger

Barneavdelinger

Habiliteringsavdelinger

## PYRIDOKSINAVHENGIG EPILEPSI

### Forskningsprosjekt

Pyridoksin-avhengig epilepsi er en sjelden nevrometabolsk sykdom som er forårsaket av mutasjoner som forstyrrer metabolismen av pyridoksin (vitamin B6). Den klassiske formen starter med kramper i nyfødtp perioden, men av og til noe senere. Antiepileptika har liten effekt. Livslang behandling med pyridoksin er nødvendig. Det kliniske bildet er mangfoldig; mange blir utviklingshemmet, og noen får ulike nevropsykiatriske problemer.

Tilstanden ble oppdaget i 1954, men er sannsynligvis underdiagnostisert. Vi har kjennskap til flere voksne pasienter med denne tilstanden i Norge, men forløpet i voksen alder er ufullstendig undersøkt.

Vi er en forskningsgruppe som ønsker å kartlegge spekteret av pyridoksin-avhengig epilepsi i ulike aldre. *Den kliniske delen av undersøkelsen organiseres som en hovedoppgave i medisinstudiet. Det vil også bli satt fokus på utviklingen av EEG-forandringer. Det planlegges publikasjoner i internasjonale tidsskrift.*

Vi ønsker å komme i kontakt med alle leger i Norge som behandler personer med denne tilstanden. Alle som inkluderer pasienter *ønskes som medforfattere, dersom kriteriene i Vancouverreglene oppfylles.*

Forskningsgruppen består av:

Forskerlinjestudent Ahmed Jamali, lege i spesialisering; PhD-kandidat/LIS Sverre Myren-Svelstad; overlege Vibeke Arntsen; professor Eylert Brodtkorb, Avdeling for nevrologi og klinisk neurofysiologi, St. Olavs Hospital/NTNU.

Professor Bjørnar Hassel; overlege Alma Sikiric, Avdeling for nevrohabilitering, Ullevål, OUS

---

Postadresse	Org.nr. 974 767 880	Besøksadresse	Telefon	Saksbehandler
Postboks 8905 7491 Trondheim	postmottak@mh.ntnu.no	Edvard Griegs gate 8 Nevrosenteret Øst, 3. etg.	+47 72575888	
Norway	www.ntnu.no/inb			

Adresser korrespondanse til saksbehandlende enhet. Husk å oppgi referanse.

Overlege Trine Tangeraa, Barne og ungdomsavdelingen; overlege Erle Kristensen, Seksjon for medfødte stoffskiftesykdommer, OUS, Rikshospitalet.

*Regional etisk komite (REK) har innvilget dispensasjon fra taushetsplikten, slik at helsepersonell kan identifisere potensielle deltakere. Pasienter eller pårørende må signere samtykke. Barn og unge forelegges informasjonsskriv.*

*Når pasienter eller foresatte forspørres, skal det presiseres at det er frivillig å delta i forskning (REK).*

**Vennligst ta kontakt med undertegnede for nærmere informasjon dersom dere har kjennskap til pasienter med pyridoksin-avhengig epilepsi. Full protokoll for studien samt samtykkeskjema for pasienter/pårørende vil bli tilsendt.**

Beste hilsen

Eylert Brodtkorb, professor

Institutt for nevromedisin og bevegelsesvitenskap,

NTNU

**E-post: [eylert.brodtkorb@ntnu.no](mailto:eylert.brodtkorb@ntnu.no), mobil: 48067701**