

Utdelning från Epilepsifonden:

Missbildningar i hjärnan vid epilepsi

Ett forskningsprojekt som får medel från Epilepsifonden presenterades under Världsepilepsidagen 2023. Projektet studerar genetiska och kliniska aspekter av missbildningar i hjärnan.

En av tre personer med epilepsi har anfall trots behandling med epilepsiläkemedel. En viktig orsak till svårbehandlad epilepsi är olika missbildningar i hjärnan. Tidigare studier har visat att nästan hälften av barn med läkemedelsresistent epilepsi har en hjärnmissbildning. Hos dessa personer finner man ofta också kognitiva och motoriska funktionsnedsättningar.

Vi vill med våra forskningsarbeten kartlägga bakomliggande orsaker, utbredning och kliniska symtom vid olika typer av hjärnmissbildningar. I de två första arbetena studerade vi genetiska orsaker till svår epilepsi hos barn med olika typer av anläggningsrubbnings i hjärnan. En ovanlig och svår hjärnmissbildning, lissencefali, där hjärnan är slät istället för veckad, undersöktes hos 20 individer. Vi undersökte samband mellan genetisk variant, utbredning och behandlingssvar på epilepsiläkemedel, för att se vilken behandlingsmetod som var effektivast.

I vår aktuella studie undersöks barn med en annan anläggningsrubbnings, polymikrogyri. Det är en medfödd hjärnmissbildning som karakteriseras av många onormalt små veck i hjärnbarken. Man har antagit att polymikrogyri är den vanligaste anläggningsrubbningsen, men hur vanlig den är och hur de kliniska symtomen utvecklas är inte helt klarlagt.

Vi har identifierat 109 barn med polymikrogyri i Stockholmsregionen. Mer än hälften har epilepsi och majoriteten är svårbehandlad. Nästa steg är att ta reda på hur epilepsin ser ut och försöka förstå bakomliggande orsaker till polymikrogyri. Med hjälp av befolkningsregister kan vi beräkna hur vanlig den är.

Sammanfattningsvis är polymikrogyri en vanlig orsak till svår epilepsi hos barn. Denna studie kommer att ge oss ny kunskap kring orsaker och utbredning av förändringarna och hur detta påverkar barnets symtom. Identifiering av nya gener av betydelse för uppkomst av polymikrogyri kan vara en grund för utveckling av nya riktade behandlingsmetoder. Klarlagd genetisk orsak och sjukdomsmekanism möjliggör ibland redan nu en riktad specifik behandling. Kunskap om genetisk orsak möjliggör också genetisk vägledning till föräldrar och syskon med information om upprepningsrisk och möjlighet till fosterdiagnostik.

Vi är mycket tacksamma för forskningsanslaget från Stiftelsen Epilepsifonden som möjliggör för oss att fortsätta vårt arbete.

Text Sintia Kolbjer



Sintia Kolbjer jobbar på Astrid Lindgrens * barnsjukhus och är doktorand på KI.