

## Prosjekt: Primære Neurotransmitter sykdommer.

Primære neurotransmittersykdommer (PNTS) er monogenetiske (autosomal recessiv arvegang) sjeldne sykdommer som ubehandlet gir stort funksjonstap og neurologiske plager. Sykdommene medfører feil i syntesen og mangel på viktige neurotransmittorer som bl.a dopamin, serotonin og adrenalin. Symptombilde domineres av bevegelsesforstyrrelser ( dystoni, okulogyre kriser, tremor), hypotoni, kognitiv funksjonsnedsettelse, søvnplager og autonome symptomer som nesetetthet, temperatur ustabilitet og blodsukker svingninger. Noen barn med PNTS utvikler også epilepsi. Et fåtall av disse sykdommen kan fanges opp på nyfødt screeningen men standard utredning innebærer undersøkelse av neurotransmitter metabolitter i spinalvæske og genetisk testing for å bekrefte diagnose. Det vil i de fleste tilfeller være aktuelt med symptomlindrende behandling men noen av sykdommene er også behandlingsbare og derfor er det viktig å fange de opp tidlig i nyfødt perioden.

Det kan være vanskelig å skille disse sykdommene fra flere andre sykdommer slik som mitokondriepatier og epileptiske encefalopatier grunnet det heterogene kliniske symptombildet.

Det foregår nå et forskningsprosjekt på Rikshospitalet der alle pasienter utredet på mistanke om PNTS registreres i et register (**NevTransR**) og alle barn med en bekreftet PNTS inkluderes i studien **NevTransS**, der vi undersøker disse sykdommene nærmere med mulig funn av nye gener og biomarkører.

Vi er også del av et internasjonalt samarbeidsprosjekt (iNTD = international working group of Neurotransmitter disorders) hvor 20 land er med og snart 300 pasienter er registrert i et felles internasjonalt register.

Helsepersonell og pasienter kan gå inn her: : <http://intd-online.org/>, få mer kunnskap om disse sykdommene og komme i kontakt med ulike pasientorganisasjoner.

Vi samarbeider med Avdeling for medisinsk genetikk oslo Universitetssykehus som har oppdatert genpanel for neurotransmitter sykdommer: <http://ehandbok.ous-hf.no/document/108671>

**Ta kontakt med Mari Oppebøen [maropp@ous-hf.no](mailto:maropp@ous-hf.no) dersom dere har kjennskap til pasienter med (mistanke om) neurotransmitter sykdommer. Lege kan også henvise til OUS barnenevrologisk avdeling. Full protokoll for studien samt samtykkeskjema for pasienter/pårørende kan bli tilsendt på forespørsel.**