

## Fondet for forskning om muskelsykdommer

Foreningen for Muskelsyke

Bergsalléen 21

0854 Oslo

Oslo, 06.03.11

### Rapport "Klinikk og genetikk ved myastenia gravis" per 1.mars 2011

Fremdriften i doktorgradsprosjektet "Klinikk og genetikk ved myastenia gravis" er følgende per 1.mars 2011: Kandidaten Angelina Hatløy Maniaol har

- kontaktet alle nevrologiske avdelinger i landet (19) for et nasjonalt samarbeid for å rekruttere alle myastenia gravis (MG) pasienter i Norge
- reist rundt til de ulike avdelingene for å søke etter MG pasienter og skrevet brev til over 500 MG pasienter for deltakelse i prosjektet, både i det genetiske prosjektet og i spørreskjema undersøkelsen
- samlet inn til sammen 400 blodprøver til MG biobanken, som består av DNA og RNA materiale (administrert av biveileder Benedicte A. Lie), og samlet inn relevante kliniske journalopplysninger fra de ulike pasientene med hjelp fra samarbeidspartnere ved de ulike nevrologiske avdelingene. Innsamlingen ble avsluttet i november 2009.
- i samarbeid med det Europeiske MG-nettverket, Euromyasthenia, utarbeidet og validert et spørreskjema for MG pasienter. Metoden bak spørreskjemaet og resultatene fra valideringsprosessen er **artikkel nr. 1** og ble skrevet ferdig i 2009. "Development and validation of a questionnaire for myasthenia gravis patients" ble publisert i mars 2010 i tidsskriftet Neuroepidemiology.
- genotypet DNA fra 400 MG pasienter for HLA- A, B, C, DRB1. Analysene ble ferdige i 2010. Resultatene fra denne studien skrives nå og er **artikkel nr. 2**.
- sendt ut det validerte spørreskjemaet til over 500 levende MG pasienter i november 2009, som den første nasjonale epidemiologiske tversnittstudie på MG pasienter i Norge, svarrespons 75 %. Besvarte spørreskjemaer er ferdig skannet og dataene er lagret i en egen database. Resultatene vil bli analysert i løpet av våren 2011 som vil være utgangspunktet for **artikkel nr. 3**.
- gjennomført opplæringsdel og samlet 30 studiepoeng (forskerkurs: 23 p, internasjonale kongresser: 6 p, nasjonal kongress: 1 p)

Oppsummert er innsamlingen av pasientmaterialet (DNA og kliniske opplysninger) avsluttet, og planlagte studier og analyser (spørreskjemaundersøkelse og HLA genotyping) er gjennomført. 1. artikkel i doktorgradsarbeidet er publisert og kandidaten holder nå på å skrive 2. artikkel. Opplæringsdelen med 30 studiepoeng er gjennomført.

Videre plan for 2011 er å publisere 2. artikkel og skrive 3. artikkel. Fra høsten 2011 sammenskriving og levering av avhandlingen før 31.12.2011. Kandidaten har spart lønnsmidler for å kunne jobbe deltid med forskning til ferdigskrivning av artikler og sammenskriving avhandlingen. I 2010 mottok kandidaten 75 000 kr i lønnsmidler fra Fondet

for forskning om muskelsykdommer. Disse midlene ble brukt til å forske 50% fra 01.09.10-31.12.10 ved avdelingen. Fra 01.01.11 har kandidaten jobbet i 100% klinisk stilling i påvente av D-stillingen (utdanningsstilling med 50 % forskningstid) ved avdelingen fra 01.04.2011.

På grunn av at prosjektet har vært omfattende med innsamling av stort pasientmateriale og tidkrevende genanalyser, har man ikke kommet i mål med å fullføre prosjektet til normert tid på 3 år. Etter avsluttet stipendiat periode har kandidaten begynt å jobbe som lege i delvis full klinisk stilling ved Nevrologisk avdeling, OUS, Ullevål, på grunn av manglende forskningsmidler til fulltidsforskning for avslutning av PhD graden, og dermed har fremdriften i sammenskriving av artikler og avhandling tatt lengre tid. Fondet for forskning om muskelsykdommer har bidratt med driftsstøtte, og senest verdifulle lønnsmidler for doktorgradsprosjekt i hele perioden. En fullstendig rapport med sammendrag av alle resultat vil bli levert til fondet etter at kandidaten har publisert alle artikler og skrevet avhandlingen.

Vedlegg:

1. Publikasjonsliste

## **Publikasjonsliste**

### **Første forfatter:**

Maniaol A.H., Brunborg C., Tallaksen C. Development and validation of a self-administered questionnaire for myasthenia gravis patients. Neuroepidemiology. 2010 Mar 18;34(4):253-261.

### **Andreforfatter:**

Alseth E.H., Maniaol A.H., Elsaïs, A., Nakkestad, H.L, Tallaksen C., Gilhus N.E., Skeie, G.O. Investigation for rapsyn and dok-7 mutations in a cohort of seronegative myasthenia gravis patients. Muscle and Nerve, in press.

### **Faglige presentasjoner på kongresser:**

2011: American Academy of Neurology. 9-16 april 2011. "A population-based HLA case-control study of Norwegian MG Patients reveals new DRB1-Associations in late onset MG". Poster presentasjon

2009: International Conference on Myasthenia Gravis, Paris. "A questionnaire for assessing the impact of socio-economic factors in MG". Invited speaker.

2008: EFNS Madrid. Development and validation of a self-administered questionnaire for myasthenia gravis patients. Poster presentasjon.

2007: Nevrodagene 2007. "Kartlegging av myasthenia gravis". Muntlig presentasjon.