

Precisionsmedicin skräddarsyr framtidens epilepsiutredning och behandling

Eva Kumlien, har under flera decennier bedrivit forskning inom epilepsiområdet. Hon ingår i en multidisciplinär forskargrupp som vill utveckla skräddarsydd utredning och behandling för patienter med särskilt svår epilepsi.

– Drömmen vore att öka precisionen och minska oväntade händelser, skador och biverkningar av epilepsikirurgi.

Akademiska sjukhuset är ett av tre centrum i landet som fått tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård (NHV) för epilepsikirurgisk utredning och behandling.

– Det ökar möjligheterna att kunna ta emot fler patienter än tidigare, öka kvaliteten, patient-säkerheten och stärka kunskapsutvecklingen. Förhoppningsvis kan det även bidra till att vården blir mer jämlik och rättvis, säger Eva Kumlien, adjungerad professor och överläkare i neurologi.

Hon har en lång forskarkarriär och disputerade 1994 vid Uppsala universitet på en avhandling om temporallobsepilepsi. Sedan dess har hon varvat forskning med klinisk tjänstgöring och arbetar i dag på Akademiska sjukhuset som överläkare i neurologi.

– Jag har alltid haft en fot i kliniken och en i forskning och försökt överföra kunskap från labbet till sjukvården och patienterna. Jag arbetar

i en multidisciplinär forskargrupp som omfattar olika discipliner med fokus på epilepsikirurgisk utredning och behandling.

Kartläggning av epilepsianfall

I teamet finns neurolog, neurokirurg, neurofysiolog, neuroradiolog, nuklearmedicinare, neuropsykolog och specialistsjuksköterskor. Kärntruppen består av cirka tolv personer. Forskningsprojektet har flera olika infallsvinklar och omfattar även barn.

– En viktig del handlar om att försöka kartlägga var det epileptiska anfallet startar och hur det sprider sig mellan olika strukturer i hjärnan, så kallad konnektivitet. Vi använder olika bildbehandlingstekniker och avancerade elektrofysiologiska metoder för att med säkerhet kunna identifiera rätt struktur och eventuellt avlägsna den utan att orsaka skada, säger Eva.

Ungefär 80 000 personer i Sverige har diag-

nosen epilepsi, varav 70 000 är vuxna. De flesta, cirka 70 procent, blir hjälpa av läkemedelsbehandling, övriga 30 procent kan utifrån specifika kriterier erbjudas avancerad utredning. Det är den gruppen som Eva Kumlien och hennes forskarteam framför allt möter.

– Vi tar emot de allra svårast drabbade där ingen annan behandling hjälper. Det kan exempelvis vara patienter med olika hjärnsjukdomar, godartade tumörer eller medfödda, mindre missbildningar i hjärnan.

På Akademiska sjukhuset utförs varje år ett trettiotal utredningar och omkring 15 epilepsioperationer på patienter med särskilt svår sjukdom.

– Det finns en lång erfarenhet av epilepsikirurgisk utredning och tillgång till bildbehandlingstekniker som MR och PET som hjälper oss att fatta beslut om operation.

Målet att öka precisionen

De epilepsikirurgiska ingreppen skräddarsys utifrån utredningens slutsatser. De flesta ingreppen sker i en hybridsal, en operationssal där möjligheten finns att undersöka patienten med MR (magnetrontgen) under pågående operation.

– Vår ambition är att driva kunskapsutvecklingen och forskningsfältet framåt. En stor utmaning är att patientgruppen är så heterogen. Det är ingen enkel sjukdom. Det finns många ställen i hjärnan där anfällen kan starta och det kan ske på många olika sätt. Vår förhoppning är att vi ska kunna identifiera generaliserbara mönster för att utveckla diagnostiken och selektionen av patienter. Med olika metoder hoppas vi kunna

Kort om forskaren

Namn: Eva Kumlien

Profession: Neurolog

Titel och placering: Överläkare på neurologikliniken vid Akademiska sjukhuset och adjungerad professor vid Uppsala universitet.

Drivkraft och motivation: Den främsta drivkraften är att det är roligt och spännande.



En annan viktig resurs är Uppsala Biobank som är kompetenscentrum för biobanksfrågor vid Uppsala universitet och Region Uppsala.



Eva Kumlien

öka precisionen för att operera säkrare och med mindre risk för reoperation, oväntade händelser och biverkningar, säger Eva.

Viktiga framgångsfaktorer för att driva forskningen framåt, menar hon, är närheten till forskarkollegorna som är samlade under samma tak. Även laboratorier, bildbehandlingstekniker och tillgänglighet till molekylära metoder ligger ett stenkast bort.

– En annan viktig resurs är Uppsala Biobank som är kompetenscentrum för biobanksfrågor vid Uppsala universitet och Region Uppsala.

Forskargruppen har även täta samarbeten med andra grupper inom samma fält, både i Sverige och internationellt.

Påverkar livets alla aspekter

Tack vare ett välfungerande kvalitetsregister för epilepsi kan forskarna följa utfall och eventuella komplikationer efter operativa ingrepp, vilket har resulterat i ett flertal vetenskapliga publikationer.



Eva Kumlien tillsammans med forskarkollegorna Roland Flink och Pelle Nilsson.

– Vi har även utarbetat riktlinjer och validerat olika metoder.

Efter decennier av forskning och möten med många patienter med epilepsi, engageras hon fortfarande av den enskildes berättelse. Många lever med en ständig oro och ängslan över kontrollförlust med stark påverkan på livskvaliteten. Det finns dessutom en ökad risk för förtidig död för personer som inte kan bli anfallsfria med tillgänglig behandling.

– Det är en utmaning att förstå den enskilde patienten, hur hjärnan fungerar och var felet sitter. Nästa steg är hypotesbildningen, att utveckla en genomarbetad teori till ett påstående som vi prövar i våra studier. Det är ett slags detektivarbete som både är stimulerande och spännande.

För många patienter är sjukdomen livslång och kan påverka livets alla aspekter, som utbildning, yrkesval och familjebildning.

– Det innebär ett stort lidande och det finns en stark längtan efter att bli botad. Majoriteten vill genomgå utredning, trots att den är behäftad med risker.

Att få möjlighet att träffa patienter och kombinera med forskning är berikande och det ger en djupare känsla av mening. Särskilt om vi kan föra kunskapen och vetenskapen framåt, säger Eva Kumlien.

Text: Eva Nordin
Foto: Staffan Claesson