

Epilepsialehti på svenska 3/2016

Inledare, **Liisa Metsähonkala**, docent, specialläkare i barnneurologi, HUCS

## **Från vetenskapens värld till epileptikerns vardag**

Inom hälsovården talas det för tillfället mycket om utveckling av vården till sällsynta sjukdomar. Till sällsynta klassas sjukdomar, av vilka lider färre än 1 av 2000 personer inom befolkningen.

Olika organgrupper har ca 8000 olika sällsynta sjukdomar, och i Finland bor tillsammans totalt tusen människor med dessa sjukdomar. Vid en sällsynt sjukdom finns risken, att man länge måste söka efter diagnos och vårdalternativ. Också kamratstöd kan vara svårt att hitta. Människor med samma sjukdom finns inte i samma stad, och med god tur hittas några i hela Finland.

Till epilepsier tillhör flera sällsynta sjukdomar. Sådana är t.ex. Lennox-Gastauts syndrom, CSWS-epilepsi, Dravets syndrom, och också till det finländska sjukdomsarvet tillhörande Unverricht-Lundborgs sjukdom. Varje år hittas också nya epilepsiorsakande gener och avvikelser i hjärnans struktur. Då kan de epilepsier vars orsaker tidigare varit ovissa, få sina sällsynta förklaringar.

Sällsynta epilepsiers vetenskapliga forskning och dess ekonomiska stöd är viktigt. Det är fint att också i Finland stöds epilepsiforskningen. Stiftelsen för epilepsiforskning stöder unga forskare via stipendier. Professor Reetta Kälviäinenens forskningsgrupp har i våras fått ett stort stipendium för genforskning inom epilepsin. Att igenkänna orsakerna till sällsynta epilepsier är första steget till att hitta specifika vårdmedel till dessa epilepsier. Forskningsarbetet är ändå långsamt. Banbrytande uppfinningar uppkommer sällan. Oftast är framgång ett resultat av flera forskningsgruppers ihärdiga arbete. I denna nummer skriver professor Reetta Kälviäinen om det nytt vi vet om Unverricht-Lundborgs syndromens sjukdomsmekanismer.