



# Årsrapport – forskning 2017

## BARNE- OG UNGDOMSKLINIKKEN

Oslo universitetssykehus HF og Universitetet i Oslo



# ÅRSRAPPORT 2017

## Innhold

Klinikkleder's hilsen	3
Forskningsaktiviteten i Barne- og ungdomsklinikken	4
Oslo universitetssykehus (OUS)	4
Barne- og ungdomsklinikken (BAR)	4
Forskning i BAR	4
Avlagte doktorgrader 2017	6
Forskningsgruppene i BAR (13)	7
Forskningsgruppen for barne- og ungdomsdiabetes	8
Forskningsgruppen for infeksjon og immunologi	11
INTERPRET – Integrated Paediatric Research Team	13
Forskningsgruppen for klinisk nyfødtmedisin og epidemiologi	16
Sjeldne diagnoser og funksjonshemninger	18
NeoCHIBS – Neonatal Circulation, Heart, Infection and Brain Study group	21
Forskningsgruppe NervOUS 1	24
Forskningsgruppe NervOUS II	26
ORAACLE – Oslo Research group of Asthma and Allergy in Children, the Lung and Environment	29
PRECISE	32
Forskningsgruppen for eksperimentell nyfødtmedisin	34
PELIKANTRA – Pediatric Liver Kidney Alimentary Nutrition and Transplantation research group	36
Forskningsgruppen for nyfødt screening og metabolisme	38
BAR publikasjonsliste 2017 (163 publikasjoner)	40

## HILSEN FRA KLINIKKLEDER

Barne- og ungdomsklinikken ved OUS ønsker å tilby våre pasienter den til en hver tid best mulige diagnostikk og behandling. Nærheten til pasientene og deres sykdom, komplikasjoner og forløp er viktig for forskningen vår, og vi tilstreber et tett samarbeid mellom klinisk behandling og forskning. Vi har som mål å inkludere flest mulig av våre pasienter i kliniske studier. Dette bidrar til økt kvalitet i diagnostikk og behandling for den enkelte pasient, og for fremtidige pasienter.

For å kunne håndtere fremtidens helseutfordringer, er det viktig at vi i størst mulig grad kan forebygge sykdom og komplikasjoner. Vi må forstå sykdomsmekanismer, og hvordan arv, adferd og miljøfaktorer virker sammen når sykdom oppstår og utvikler seg. Stadig nye metoder åpner muligheter for å studere dette kompliserte samspillet. En bedre forståelse av utløsende faktorer og samspillet mellom arv og miljø, vil i fremtiden kunne bidra til å forebygge livsstilssykdommer som i dag dominerer den vestlige verden. Grunnlaget for senere helse legges i fosterlivet og barnealder, og Barne- og ungdomsklinikken bør ha en sentral plass i denne forskningen.

Tarmfloraen viser seg å ha stor betydning, fordi bakteriene samspiller med kroppen og påvirker kroppens prosesser og adferd. De har antagelig en sentral rolle også i utviklingen av livsstilssykdommer. Etableringen av tarmfloraen ved fødsel og utviklingen i sammensetning over tid påvirkes bl.a. av hva man spiser, sykdom, fysisk adferd og medikament bruk. Et kommende viktig forskningsområde er å studere utviklingen i tarmfloraens sammensetning og samspill med kroppen som grunnlag for voksenhelse.

En annen viktig trend internasjonalt, er utviklingen av presisjonsmedisin rettet mot den enkelte pasientens sykdom. Dette er særlig relevant for kreftsykdom og de sjeldne tilstandene som vi utreder og behandler i vår klinik. Siden virkningen av kreftmedisiner ofte er knyttet til en genfeil i pasientens kreftsvulst, eller evt også i kroppen for øvrig (germline), utvikles nå metoder for bred gensekvensering hos barn med kreft. På dette grunnlaget

velges så den mest virksomme kreftmedisinen. Utviklingen innen sjeldne sykdommer har kommet enda lengre, der bred gensekvensering nå er del av klinisk rutine. Mye forskningsaktivitet internasjonalt går ut på å identifisere sykdomsmarkører, som kan være gener eller proteiner. Deretter utvikles behandlingsmetoder som er spesifikt rettet mot disse, inkl. genterapi og behandling tilpasset den enkelte genfeilen. Barne- og ungdomsklinikken skal ha kompetanse til å ta de nye behandlingsmetodene i bruk og bidra i denne forskningen.

Klinikken har en ambisjon om å samle forskningsvirksomheten rundt disse sentrale problemstillingene, og å etablere infrastruktur til felles nytte. Vår kliniske forskningspost for barn er nå godt etablert både på Rikshospitalet og Ullevål. Ambisjonen er å utvide aktiviteten og bl.a. systematisere innsamlingen av biobankmateriale. Vi vil legge spesielt vekt på gode biobanker fremover. Kombinert med dataene fra helseregistre og strukturert journalinformasjon, vil dette i fremtiden gi et internasjonalt konkurransesfortrikk innen forskningen.

Vi er opptatt av at all forskning skal foregå på en god og forsvarlig måte, og basert på et informert samtykke fra pasientene. Dette er særlig utfordrende når pasientene er barn og unge, og krever ekstra varsomhet. Det pågår også bevisstgjøring rundt viktigheten av brukermedvirkning i forskning, som kan bidra til bedre kvalitet, relevans og anvendbarhet av resultatene. Klinikken har behov for å utvikle samarbeidet med brukere, og styrke kompetansen om hvordan brukermedvirkning kan utnyttes på en fruktbar måte hos alle involverte parter.

For å kunne gjøre dette på en god måte, må vi åpent vise hva vi forsker på, hvilke resultater vi finner og hvordan dette kommer pasientene våre til nytte. Forskningsformidling er et viktig samfunnssoppdrag.



Terje Rootwelt

# Forskningsaktiviteten i Barne- og ungdomsklinikken

## Oslo universitetssykehus HF (OUS)

Oslo universitetssykehus HF (OUS) har fire hovedoppgaver: pasientbehandling, forskning, utdanning av helsepersonell og opplæring. OUS har et budsjett på 22 milliarder kroner, over 20.000 ansatte og gjennomfører årlig over 1 million pasientbehandlinger og er ett av nord-Europa's største universitetssykehus. OUS består av de tidligere sykehusene Aker, Rikshospitalet, Ullevål og Radiumhospitalet. OUS er delt i 14 klinikker og en understøttende enhet, Oslo sykehusservice, og omfatter også Kreftregisteret. OUS står for størstedelen av all medisinsk forskning og utdanning av helsepersonell i Norge. OUS tilbyr spesialisthelsetjenester og ivaretar både lands-, regions- og lokalsykefunksjoner.

## Barne- og ungdomsklinikken (BAR) som del av OUS og UiO

Barne- og ungdomsklinikken (BAR) er én av 15 klinikker i OUS, og er også del av Institutt for klinisk medisin ved Universitetet i Oslo. BAR har et budsjett på rundt 1 milliard kroner (2017) og har aktivitet på Ullevål sykehus og Rikshospitalet. BAR har til sammen rundt 1060 årsverk organisert i 11 kliniske avdelinger og Pediatric forskningsinstitutt. I tillegg omfatter BAR Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Rundt 30 av de ansatte er også delvis eller helt ansatt på UiO. BAR ledes av klinikklelder Terje Rootwelt.

## Forskning i Barne- og ungdomsklinikken

Barne- og ungdomsklinikken har forskningsaktivitet innen de fleste sykdommer hos barn som vi behandler. Forskingen spenner fra undersøkelse av molekylære mekanismer og dyremodeller til epidemiologiske og kliniske studier. Vi har som mål at undervisningen skal bygge på forskningsaktivitet og holde et faglig høyt nivå. Forsknin gen foregår i tett samarbeid mellom OUS og UiO. Rundt 230 av klinikken ansatte har forskningsaktivitet og er organisert i én av de 13 forskningsgruppene i klinikken. Gruppene er forankret i de kliniske avdelingene eller ved Pediatric forskningsinstitutt. Avdelings-/instituttleder er forskningsansvarlig.

De fleste forskningsgruppelederne har kombinerte stillinger ved OUS og UiO, og i 2017 hadde klinikken ansatt 2 professor I, 9 professor II og 3 førsteamanuenser. Tre kandidater disputerte for doktorgraden (10 doktorgrader ble avgjort, der kandidaten og/eller (bi)veileder har hatt tilknytning til Barne- og ungdomsklinikken) og det ble publisert 163 vitenskapelige artikler i klinikken i 2017.

Som eksperter på sine fagfelt er våre forskere synlige i aktuelle samfunnsdebatter om helse, sykdom og behandling av barn og ungdom. Spesielt vil klinikken ha økt forskningssatsning på forebygging av folkesykdommer, blant annet gjennom en bedre forståelse av faktorer tidlig i livet som kan medføre senere sykdom. Denne rapporten gir en nærmere beskrivelse av forskningsgruppene i Barne- og ungdomsklinikken og deres arbeid og prosjekter i 2017.

Barne- og ungdomsklinikken har et forskningsutvalg ledet av forskningsleder, som møtes månedlig og er rådgivende for klinikkenes forskningsledelse i forskningsrelaterte spørsmål. Forskningsutvalget utvikler årlig en handlingsplan som skal understøtte gjennomføringen av OUS-forskningsstrategi.

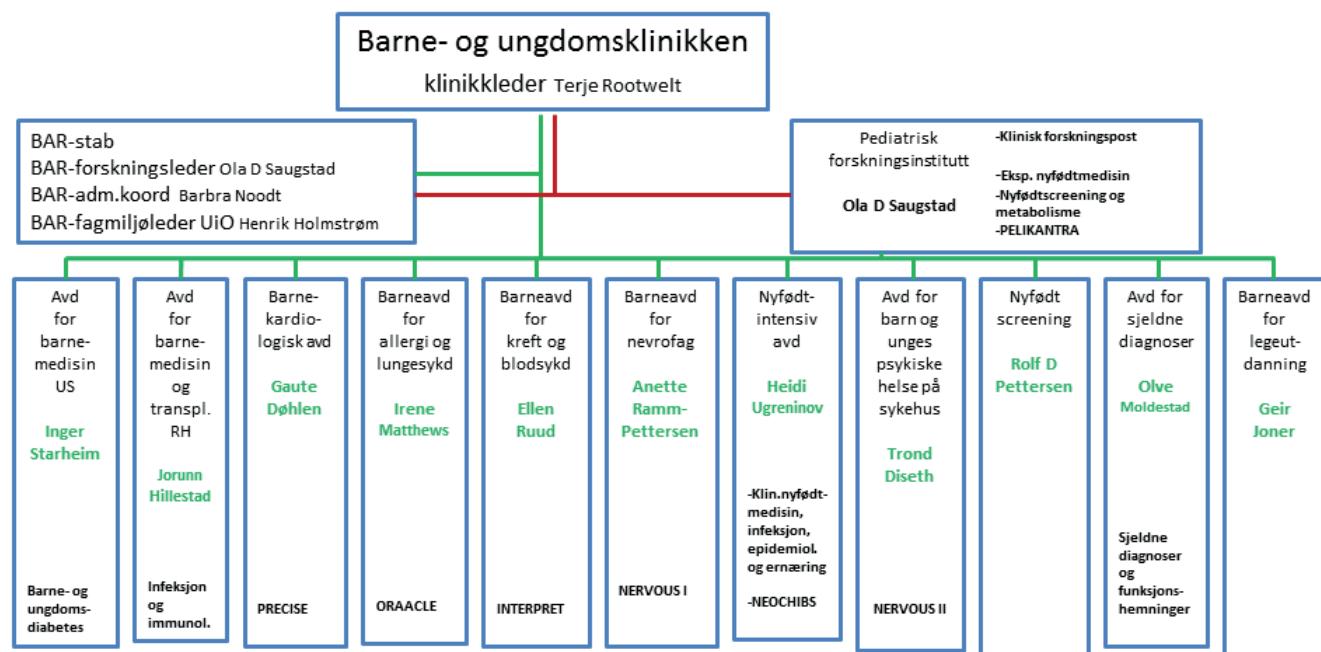
Sammensetningen av BAR-forskningsutvalget i 2017:

Ola Didrik Saugstad (leder)	PhD, professor I, overlege, instituttleder PFI, fung. BAR-forskningsleder, gruppeleder
Karin Lødrup Carlsen	PhD, professor I, overlege, gruppeleder
Henrik Holmstrøm	PhD, prof II, overlege, gruppeleder
Reidun Jahnsen	PhD, førsteaman. OsloMet, fysioterapeut, forsker
Terje Nærland	PhD, psykolog, forsker, gruppeleder
Arild Rønnestad	PhD, førsteaman. , overlege, seksjonsleder, gruppeleder
Tom Stirris	PhD, prof II, overlege, seksjonsleder
Asbjørg Stray-Pedersen	PhD, overlege, forsker
Petter Strømme	PhD, prof II, overlege, gruppeleder
Barbra Noodt (sekretariat)	adm koord BAR

Forskningsledelsen i BAR møtes månedlig og tar avgjørelser i forskningsrelaterte saker. I møtene deltar BAR-klinikkleder, BAR-forskningsleder, BAR-UiO-fagmiljøleder, BAR-adm.koord., instituttleder PFI og professor I i BAR.

### Forskningsgruppene i avdelingene i BAR (13)

UiO-Klinmed-linje	
OUS-linje	
BAR	



Figuren viser klinikken med stabsfunksjoner, forskningsinstitutt og avdelinger med ledere, samt forskningsgruppene

# Avlagte doktorgrader 2017

Følgende doktorgrader er avlagt i 2017, der kandidaten og/ eller (bi)veileder har hatt tilknytning til Barne- og ungdomsklinikken:



## Janne Helen Skranes

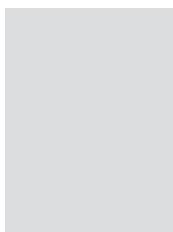
*Early assessments and prediction of outcome of asphyxiated term infants treated with therapeutic hypothermia*  
27.01.2017

UiO  
Hovedveileder: Drude Merete Fugelseth



## Nicolai Andre Lund-Blix

*Early nutrition and risk of type 1 diabetes*  
01.03.2017  
UiO  
Hovedveileder: Kjersti Rønningen (Pediatrisk Forskningsinstitutt)



## Claire Willis

*Enabling Physical Activity participation in children and youth with disabilities. A Knowledge-To-Action approach*  
01.03.2017  
University of Western Australia, Perth og Beitostølen helsesportsenter.  
Hovedveileder: Catherine Elliot, Medveiledere: Reidun JahnSEN og Sonya Girdler



## Babak Asadi-Azarbaijani

*The quality of cryopreserved ovarian tissue used for fertility preservation in pediatric and young adult cancer patients*  
02.03.2017  
UiO  
Hovedveiledere: Irma C. Oskam, KirsI Jahnukainen



## Per Thomas Westergren

*Pushing Myself is Easier when Physical Activity is Fun*  
31.05.2017  
Universitetet i Agder og OUS/ORAACLE  
Veiledere: Sveinung Berntsen Stølevik (UiA), Liv Fegran (UiA), Karin Cecilie Lødrup Carlsen (UiO/OUS), Kai-Håkon Carlsen (UiO/OUS)



## Vibeke Gagnum

*Mortality, causes of death and end-stage renal disease in type 1 diabetes*  
13.06.2017

UiO  
Hovedveileder: Torild Skrivarhaug



## Kristine Stadskleiv

*The relationship between language, expressive abilities and executive functioning in children with speech and motor impairment*  
20.06.2017

UiO  
Hovedveileder: Stephen von Tetzschner, medveileder: Reidun JahnSEN



## Teresa Løvold Berents

*Atopic dermatitis and skin barrier function in infancy and early childhood*  
07.09.2017  
UiO og OUS, Hudavdelingen og ORAACLE  
Hovedveileder: Petter Gjersvik



## Gunvor L Klevberg

*Hand function and habilitation services among young children with unilateral or bilateral cerebral palsy. A Cohort study of performance, development, and current practice*  
13.11.2017

UiO  
Hovedveileder: Reidun JahnSEN, Medveiledere: Sigrid Østensjø og Ingvild Kjeken



## Håvard Tetlie Garberg

*Perinatal Hypoxic-Ischemic Brain Injury: Detection & Intervention. An experimental study in newborn piglets*  
20.12.2017  
UiO  
Hovedveileder: Ola Didrik Saugstad

# Forskningsgruppene i Barne- og ungdomsklinikken

Gruppeleder	Forskningsgruppens navn	Avdeling i BAR
Ola Didrik Saugstad	Eksperimentell nyfødtmedisin	Pediatric forskningsinstitutt
Runar Almaas	PELIKANTRA – Pediatric Liver Kidney Alimentary Nutrition and Transplantation research group	Pediatric forskningsinstitutt
Terje Rootwelt	Nyfødtscreening og metabolisme	Pediatric forskningsinstitutt
Arild Rønnestad	Klinisk nyfødtmedisin, infeksjon, epidemiologi og ernæring	Nyfødtintensiv avd
Drude M Fugelseth	NeoCHIBS – Neonatal Circulation, Heart, Infection and Brain Study group	Nyfødtintensiv avd
Torild Skrivarhaug	Barne- og ungdomsdiabetes	Avd for barnemedisin US
Tore Abrahamsen	Infeksjon og immunologi	Avd for barnemedisin og transplatasjon RH
Terje Nærland	Nasjonale kompetansestjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger	Avd for barnemedisin og transplatasjon RH
Henrik Holmstrøm	PRECISE (barnehjerteforskning)	Barnekardiologisk avd
Karin Cecilie Lødrup Carlsen	ORAACLE – Oslo Research group of Asthma and Allergy in Children, the Lung and Environment	Barneavd for allergi og lunge-sykdommer
Ellen Ruud	INTERPRET – Integrated and Regulatory Paediatric Research Team	Barneavd for kreft og blodsykdommer
Petter Strømme	NervOUS I (forskning på barnenevrologiske sykdommer)	Barneavd for nevrofag
Trond Diseth	NervOUS II (bio-psyko-sosial forskning på barn og unge)	Avd for barn og unges psykiske helse på sykehus



# Forskningsgruppen for barne- og ungdomsdiabetes

Foto: Ingrid Pettersen Fossvoll,  
Moment Studio



## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Torild Skrivarhaug

torild.skrivarhaug@medisin.uio.no  
ph.d.

Overlege og leder Nasjonalt medisinsk kvalitetsregister  
for barne- og ungdomsdiabetes, Barnediabetesregisteret (BDR) (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Geir Joner**, ph.d., overlege, avd.leder (OUS),  
Professor II (UiO)  
**Knut Dahl-Jørgensen**, ph.d., overlege (OUS),  
professor II (UiO), leder Oslo Diabetes forsknings-  
senter (ODFS)  
**Hans-Jacob Bangstad**, ph.d., overlege,  
ass. avdelingsleder (OUS), professor II (UiO)  
**Lars Christian Stene**, ph.d., seniorforsker (FHI)  
**Hanna Dis Margeirs dottir**, ph.d., overlege (Ahus)  
og postdoc (UiO)  
**Jakob Larsen**, ph.d., overlege (OUS), seniorforsker  
(ODFS)  
**Ingvild Menes Sørensen**, ph.d., lege (OUS)  
**Lars Krogvold**, overlege (OUS) og stipendiat  
(OUS UiO)  
**Martin Heier**, ph.d., postdoc (OUS UiO)  
**Vibeke Gagnum**, pederat, stipendiat (OUS UiO)  
**Maryam Saeed**, lege, stipendiat (OUS UiO)  
**Aida Simeunovic**, lege, stipendiat (AHUS UiO)

**Siri Carlsen**, MD, overlege  
(Stavanger universitetssykehus /UiB)  
**Håvard Hatle**, MD og stipendiat  
(St.Olavs hospital/NTNU)  
**Dag Helge Frøiland**, ph.d., overlege  
(Lillehammer sykehus)  
**Line Wisting**, ph.d., master i psykologi, postdoc  
(OUS UiO)  
**Hilde Bjørndalen**, MHA, overlege (OUS)  
**Jon Haug** ph.d., psykolog, postdoc (UiO)  
**Kristin Hodnekvam**, pederat, overlege, forsker  
(Sykehuset Telemark)  
**Hildegunn Styve Borkamo**, lege (Førde sykehus)  
**Severina Haugvik**, MSc, klinisk ernæringsfysiolog (OUS)  
**Siv-Janne Kummernes**, MSc, diabetessykepleier,  
prosjektkoordinator (BDR)  
**Ann-Kristin Drivvoll**, MSc, statistiker (BDR)

*BDR – Barnediabetesregisteret*

*ODFS – Oslo Diabetes Forskningssenter*

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Diabetes mellitus (DM) er en kronisk, livslang sykdom, som skyldes mangel på insulin og/ eller nedsatt insulinvirking. DM er vår vanligste endokrinologiske sykdom. Det finnes flere forskjellige typer DM. Hos barn og ungdom utgjør Type 1 diabetes (T1D) mer enn 98 % av tilfellene. T1D er en insulin-mangel sykdom. Årsakene til T1D er en kombinasjon av arvelig disposisjon og miljøfaktorer, men hva som ligger bak selve sykdomsprosessen er uklart. T1D oppstår i alle aldersgrupper, men er mest

vanlig hos barn, ungdom og unge voksne. Norge er på verdenstoppen når det gjelder insidens av T1D < 15 år. T1D er en svært alvorlig sykdom, assosiert med alvorlige akutte komplikasjoner som insulinsjokk og diabetes ketoacidose, redusert livskvalitet, spiseforstyrrelse, alvorlige sen-komplikasjoner (tap av syn, nyresvikt, nerveskade, amputasjoner, hjerte- og kar sykdommer) og fortidige død i alle aldersgrupper. I tillegg kommer psykologiske utfordringer i forhold til den omfattende oppgaven det er å regulere sitt eget blodsukker.

Barnediabetesregisteret (BDR) er en prospektiv, nasjonal,

populasjonsbasert cohort av barn som får T1D i alderen 0-18 år. Dette er en multisenterstudie hvor alle Norges barneavdelinger deltar. BDR har siden 1989 samlet inn data ved diagnostidspunktet. Siden 2000 er det ved standardiserte årskontroller også samlet inn kliniske data og biobankprøver av hver pasient under pågående behandling ved norske barneavdelinger. Siden 2008 er det også samlet biobankprøver ved diagnose.

Forskningen søker å avdekke årsakene til at T1D oppstår slik at sykdommen kan forebygges. Et annet mål er å bidra til forebygging av akutte – og senkomplikasjoner, og bidra til at sykdoms-belastningen på pasientene blir så liten som mulig. For å oppnå dette gjennomføres en kombinasjon av epidemiologisk, klinisk og molekylærbiologisk forskning.

#### **Forskningsgruppens fire fokusområder:**

- 1) Diabetes etiologi: Årsaksforhold og forebygging av T1D og autoimmune sykdommer. Spesielt fokus på betydning av ernæringsfaktorer og virus.
- 2) Diabetesepidemiologi (insidens av diabetes, klassifikasjon, insidens av komplikasjoner, dødelighet)
- 3) Utvikling av senkomplikasjoner (spesielt fokus på CVD og nefropati)
- 4) Klinisk diabetes, livskvalitet, spiseforstyrrelser.

## **PÅGÅENDE STUDIER**

Forskningsgruppen har flere prosjekter som er knyttet til de fire fokusområdene:

### *1. Etiologi og forebygging av type 1-diabetes (T1D) og autoimmune sykdommer:*

- The DiViD Study: Diabetes Virus Detection Project: Prosjekt for deteksjon av virus ved nyoppdaget T1D – en biopsistudie
- PAGE: Prediction of Autoimmune diabetes and celiac disease in childhood by Genes and perinatal Environment
- Genetiske studier av copy-number polymorfismers betydning for utvikling av T1D
- Virus, genetikk og autoimmunitet i thyreoditt – en biopsistudie

### *2. Epidemiologi; senkomplikasjoner og dødelighet ved diabetes:*

- Utvikling av aterosklerose ved barnediabetes
- Langsiktige vaskulære endringer ved T1D – kliniske aspekter og biomarkører – 27 års oppfølging av Oslo-studien
- Glykosylering av proteiner og vaskulære komplikasjoner ved barnediabetes
- Diabetisk nefropati, hypertensjon og mikroalbuminuri hos norske barn med T1D
- Mortality in childhood onset type 1 diabetes; død og dødsårsaker i en nasjonal, populasjons- basert cohort
- Nordisk studie som ser på insidensen av alvorlig

hypoglykemi i perioden 2008-2012

- Forekomst av alvorlig hypoglykemi hos barn og ungdom i Norge (2000-2013) og i Norden (2008-2012)
- Internasjonal benchmarking av HbA1c hos barn med T1D. «International joint project»
- Prevalens av monogenisk diabetes i BDR vurdert ved gensekvensering
- The EURODIAB collaborative group ble etablert i 1988; 44 sentre som representerer mesteparten av Europa og Israel. Studerer epidemiologi av T1D debutert i barnealder, i Europa
- Langsiktig effekt av Sulfonylurea respons ved KCNJ11 nyfødt diabetes (SuResponsKIR)
- EU-IMI. BDR er partner i INNODIAconsortium
- Kardiovaskulær sykdom og nyresvikt ved T1D diagnostisert før 15 års alder etter langtidsoppfølging.

### *3. Klinisk diabetes:*

- BDR: Prospektiv, nasjonal, populasjonsbasert cohort studie som kartlegger kvaliteten ved diabetesbehandlingen målt i internasjonale kvalitetsvariabler ved norske barneavdelinger
- Diabetes i kropp og sjel – psykososiale prosesser ved type 1-diabetes
- Barn og ungdom med diabetes – nåværende status og fremtidige muligheter. En populasjonsbasert studie av faktorer av betydning for kompetanse og behandlingseffekt hos barn og ungdom med type 1-diabetes; livskvalitet og spiseforstyrrelser
- Klinisk karakterisering av fenotyper til barn med nylig diagnostisert T1D; HLA og ulike kliniske data
- En kartlegging av HbA1c og utvikling av senkomplikasjoner hos personer med T1D i perioden fra 14 til 30 år. Et samarbeidsstadium mellom Barnediabetesregisteret og Norsk diabetesregister for voksne
- HDL kolesterol hos pasienter med T1D
- Spiseforstyrrelser ved T1D hos barn og ungdom
- Bedre samhandling for ungdom med livsløppssykdom; en kartlegging av overgangen fra barnehelsetjenesten til voksenhelsetjenesten
- Utvikling av et validert PREM (Patient Reported Outcome Measure) skjema som skal brukes nasjonalt i BDR. Gjennomført nasjonal PREM studie.
- HypoKids. Prevalens av svekkede varselsymptomer for hypoglykemi (IAH) hos barn og ungdom med type 1 diabetes. Prediktorer / assosiasjoner for IAH hos barn og ungdom?

## **VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE**

### **Nasjonale:**

- Norsk studiegruppe for barnediabetes
- Senter for diabetesgenetikk, Barneavdelingen, Haukeland universitetssykehus
- KG Jebsen Center for Diabetes Research, Department of Clinical Science, UiB

- Hormonlaboratoriet, Aker, OUS
- Nasjonalt Kunnskapssenter
- Folkehelseinstituttet
- Immunologisk institutt, OUS
- Regionalt senter for spiseforstyrrelse (RASP), OUS
- Genetisk avdeling, OUS
- Alle barneavdelingene i Norge deltar i BDR
- Norsk Diabetikersenter
- Oslo Diabetesforskningssenter
- Sentralsykehuset i Telemark
- Barneavdelingen ved St. Olavshospital / NTNU
- Indremedisinskavdeling Stavanger universitetssykehus / UiB
- Norsk Diabetesregister for voksne

#### **Finansieringskilder**

OUS HF  
 Helse Sør-Øst  
 Universitetet i Oslo  
 Helse og rehabilitering  
 (Extrastiftelsen)  
 Oslo Diabetes  
 Forskningsfond  
 Oslo Diabetes  
 Forskningscenter (ODFS)  
 Helse- og omsorgs-  
 departementet  
 Helsedirektoratet  
 Diabetesforbundet  
 EU

#### **Internasjonale:**

- EURODIAB
- The Nordic Childhood Diabetes Registry Study Group (Danmark, Island, Norge, Sverige)
- EU-IMI 2, the INNODIA consortium
- Universitetet i Linköping, Sverige
- Universitetet i Leiden, Nederland
- Universitetet i Uppsala, Sverige
- Barneavdelingen, Herlev Universitets Hospital, København
- Landspitali University Hospital, Reykjavik, Iceland
- University of Tampere, Finland
- Karolinska Institutet, Sweden
- Columbia University, NY, USA
- University of Varese, Italia
- Dept. of Pathology, Exeter, UK
- University of Memphis, USA
- University of Turku, Finland
- University of Jerusalem, Israel

- University of Auckland, New Zealand
- University of Groningen, Netherlands
- University of Bruxelles, Belgium
- University of Copenhagen, Denmark
- La Jolla Institute for Allergy and Immunology, USA
- City of Hope, Los Angeles, USA
- Helsinki University Hospital
- University of Gothenburg, Sweden
- Cambridge University, UK
- Mt. Sinai Hospital, NY, USA
- University of California, Oakland, USA
- University of Cleveland, USA

## **FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017**

#### **Peer-reviewed originale forskningsartikler: 19**

#### **Avlagte doktorgrader:**

- Vibeke Gagnum 13.06.2017:  
*Mortality, causes of death and end-stage renal disease in type 1 diabetes.*  
 UiO, hovedveileder: Torild Skrivarhaug.

#### **4 selekterte publikasjoner fra gruppen:**

1. Lund-Blix NA, Dydensborg Sander S, Størdal K, Nybo Andersen AM, Rønningen KS, Joner G, Skrivarhaug T, Njølstad PR, Husny S, Stene LC.  
*Infant feeding and risk of type 1 diabetes in two large Scandinavian birth cohorts.*  
 Diabetes Care 2017 Jul; 40(7):920-927.
2. Johansson BB, Irgens HU, Molnes J, Sztromwasser P, Aukrust I, Juliusson PB, Søvik O, Levy S, Skrivarhaug T, Joner G, Molven A, Johansson S, Njølstad PR.  
*Targeted next-generation sequencing reveals MODY in up to 6.5% of antibody-negative diabetes cases listed in the Norwegian Childhood Diabetes Registry*  
 Diabetologia 2017 Apr; 60(4):625-635.
3. Rodrigues-Calvo T, Zapardiel-Gonzalo J, Amirian N, Castillo E, Lajevardi Y, Krogvold L, Dahl-Jørgensen K, von Herrath MG.  
*Increase in pancreatic proinsulin and preservation of  $\beta$ -cell mass in autoantibody-positive donors prior to type 1 diabetes onset.*  
 Diabetes 2017 May; 66(5):1334-1345.
4. Gagnum V, Saeed M, Stene L.C, Leivestad T, Joner G, Skrivarhaug T.  
*Low Incidence of End-Stage Renal Disease in Childhood-Onset Type 1 Diabetes followed for up to 42 years.*  
 Diabetes Care, Epub 2017 Oct 12.

# Forskningsgruppen for infeksjon og immunologi



Foto: Øystein H Hørgmo, UiO

## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Tore Abrahamsen

t.g.abrahamsen@medisin.uio.no  
dr.med., professor II (UiO)  
Overlege (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Hans Christian Erichsen**, PhD, overlege (OUS)  
**Jochen Büchner**, PhD, overlege (OUS)  
**Kari Lima**, Ph.d., overlege i endokrinologi (Ahus/OUS)  
**Per Kristian Knudsen**, Ph.d. kandidat,  
overlege (HSØ/OUS)  
**Torstein Øverland**, Ph.d. kandidat,  
overlege og forsker (OUS/HSØ)

**Astrid Rojahn**, overlege (OUS)  
**Marius K. Skram**, overlege (OUS)  
**Karen Marie Lundeby**, lege i spesialisering (OUS)  
**Dina Aresvik**, lege og PhD kandidat (OUS)  
**Kiran Gul**, lege og PhD kandidat (OUS)  
**Kathleen Halvorsen**, sykepleier (HSØ)

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Forskningsgruppen for infeksjon og immunologi arbeider med problemstillinger innenfor antibiotikabruk og bakteriers resistensutvikling i tillegg til primær og sekundær immunsvikt, i de senere årene spesielt DiGeorge syndrom. Gruppen har som mål å bedre diagnostikk og behandling av alvorlige infeksjoner hos barn, særlig dem med medfødte immunsykdommer. Flere biobanker og kvalitetsregister er etablert. Gjennom et internasjonalt samarbeid har gruppen vært involvert i kartlegging av flere immunsviktgen. Vi er et "Jeffrey Modell Diagnostic and Research Center" fra 2014. Forskningsgruppen driver også Referansesenteret for DiGeorge syndrom siden 2008. Fra 1. juni 2017 har forskningsgruppeleder vært engasjert i 50 % overlege-stilling ved Senter for spesielle diagnoser (SSD) med det formål å øke den nasjonale kompetansen når det gjelder immunsviktproblematikk.

## PÅGÅENDE STUDIER

- T-cells, autoimmunity and inflammation in 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome)
- Newborn screening for severe combined immunodeficiency (SCID)
- Hematologiske og immunologiske studier av pasienter med DiGeorge syndrom

- Antibiotic resistance in the fecal flora of children treated for cancer and cystic fibrosis
- Exome sequencing of primary immunodeficiency patients to find new disease genes
- Funksjonelle studier av nye sykdomsgener med utgangspunkt i immunsviktpasienter behandlet ved OUS
- Behandlingsstudier på primær immunsvikt, blant annet gjennom samarbeid med GOSH, London

## VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

### Nasjonale:

- Nyfødtscreeningen, OUS
- Avdeling for genetikk, OUS
- Mikrobiologisk avdeling, OUS
- Immunologisk institutt, UiO
- Avdeling for medisinsk biokjemi, UiO
- Folkehelseinstituttet

### Internasjonale:

- Andrew Cant/Andy Gennery, Great North Children's Hospital, Newcastle, UK
- Bobby Gaspar/Graham Davies, Great Ormond Street Hospital, London, UK
- Adilia Warris, The Institute of Medical Sciences, University of Aberdeen, Aberdeen, UK

**Finansieringskilder**

UIO

OUS HF

Helse Sør-Øst

Jeffrey Modell Foundation

**FORSKNINGSGRUPPENS  
VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017****Peer-reviewed originale forskningsartikler: 6****4 selekerte publikasjoner fra gruppen:**

1. Filip C, Impieri D, Aagenæs I, Breugem C, Høgevold HE, Særvold T, Aukner R, Lima K, Tønseth K, Abrahamsen TG. Adults with 22q11.2 deletion syndrome have a different velopharyngeal anatomy with predisposition to velopharyngeal insufficiency. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*, 71, 524-36, 2017.

2. Gul KA, Sonerud T, Fjærli HO, Nakstad B, Abrahamsen TG, Inchley CS. Thymus activity measured by T-cell receptor excision circles in patients with different severities of respiratory syncytial virus infection. *BMC Infect Dis*, 17, 18-26, 2017.  
Knudsen PK, Brandtzaeg P, Høiby EA, Bohlin J, Samuelsen Ø, Steinbakk M, Abrahamsen TG, Müller F, Gammelsrud KW. Impact of extensive antibiotic treatment on faecal carriage of antibiotic-resistant enterobacteria in children in a low resistance prevalence setting. *PLoS One*, 12, e0187618, 2017.
3. Stensvold HJ, Lang AM, Strømmen K, Abrahamsen TG, Øglend B, Pripp AH, Rønnestad AE. Strictly controlled glucose infusion rates are associated with a reduced risk of hyperglycaemia in extremely low birth weight preterm infants. *Acta Paediatr*, 107, 442-9, 2017.

# INTERPRET – Integrated Paediatric Research Team



Foto: OUS

## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Ellen Ruud

ellen.ruud@medisin.uio.no, elruud@ous-hf.no  
ph.d., Professor II (UiO)  
Overlege og avdelingsleder (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Finn Wesenberg**, ph.d., overlege (OUS) og professor II (UiO)  
**Anne Grete Bechensteen**, ph.d., overlege (OUS)  
**Bernward Zeller**, ph.d., overlege (OUS)  
**Adriani Kanellopoulos**, overlege (Ahus)  
**Heidi Glosli**, ph.d., overlege (OUS)  
**Jochen Büchner**, ph.d., overlege (OUS)  
**Einar Stensvold**, overlege og universitetsstipendiat (OUS/UiO)  
**Steinunn Egeland**, undervisningssykepleier (OUS)  
**Tone Lindmoe Leinebø**, musikkterapeut (OUS)  
**Monica Cheng Munthe-Kaas**, PhD, overlege/forsker (OUS)

**Phoi Phoi Diep**, overlege og stipendiat (OUS)  
**Anita Puhr**, cand psychol og stipendiat (OUS)  
**Elna H Larsen**, studiesykepleier (OUS)  
**Marta Dirdal**, overlege og PhD stipendiat (OUS)  
**Janne Kvammen**, klin. ernæringsfysiolog (OUS)  
**Hanne C Lie**, PhD, forsker og cand psychol (UiO/OUS)  
**Kirsten Jarvis**, PhD stipendiat og overlege (OUS)  
**Anneli Mellblom**, postdoc, cand psychol (OUS/UiO)  
**Anette Ålykkja**, PhD stipendiat og sykepleier (OUS)

### Assoserte medlemmer:

Inga M Johannsdottir, postdoc, DNR  
Aina Ulvmoen, stipendiat IMM

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Forskningsgruppen INTERPRET skal initiere og gjennomføre klinisk forskning og translasjonsforskning innen pediatri, fortrinnsvis relatert til barnekreft og blodsykdommer. Forskningen fokuserer særlig på, men er ikke begrenset til, problemstillinger som krever en integrert metodologisk tilnærming på tvers av etablerte fagområder, som for eksempel seneffekter etter kreftbehandling (onkologi, psykologi, radiologi, immunologi), genetiske aspekter ved barnekreft (genetikk, onkologi, patologi, biologi) og kvalme/angst/informasjon hos kreftsyke barn og ungdom (musikkterapi, sykepleiefag, kommunikasjon, psykologi). Vi bygger aktivt opp en bred biobank for barnekreft og ønsker å være i frontlinjen for legemiddelutprøving og persontilpasset medisin for barn med kreft og blodsykdommer. INTERPRET søker nasjonalt og internasjonalt forpliktende

forskningssamarbeid og har som målsetting å utvikle en god felles infrastruktur og et stimulerende miljø for forskning på barn og ungdom med kreft og blodsykdommer.

## PÅGÅENDE STUDIER

- ALLBARN: Oppfølgingsstudie av langtidsoverlevere etter ALL
- NPCSP: The Norwegian Pediatric Cancer Sequencing Project
- Hjernesvulst hos barn og ungdom – forløp og seneffekter
- Physical Acitivity in Childhood Cancer Survivors (PACCS)
- AlloSS-young: seneffekter etter stamcelletransplantasjon i ung alder
- Genetikk og utfall av tromboembolisme hos barn med ALL – en NOPHO studie

- Ernæring ved stamcelletransplantasjon
- Musikkterapi hos kreftsyke barn
- Diverse internasjonale multisenter behandling- og forskningsprotokoller med og uten randomisering, nært knyttet opp til avdelingens drift (minst 20 ulike protokoller)
- Legemiddelutprøving i fase 1-/fase 2-studier
- Veneporstudie
- Kommunikasjon ved oppfølging av barnekreft-overlevere

## VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

### Nasjonale:

- Nasjonalt Kompetansesenter for Langtidsstudier etter Kreft, OUS
- BAKOPP nettverket
- Hjertemedisinsk avdeling, OUS
- Endokrinologisk laboratorium, OUS
- Avd. for sykepleieforskning, HiO
- Psykologisk institutt, UiO
- Institutt for medisinske atferdsfag, UiO
- Ahus, Barneavdelingen
- Radiologisk avdeling, OUS
- Universitetet i Bergen/Haukeland
- Folkehelseinstituttet
- Norges Idrettshøyskole

### Internasjonale:

- NOPHO
- PANcare
- SIOP
- Rigshospitalet, København
- EBMT
- Turku University Hospital
- Essen University Hospital
- Zürich University Hospital

## FORSKNINGSSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

**Peer reviewed originale forskningsartikler i 2017: 21**

**Avlagte doktorgrader i 2017: ingen**

**4 selekerte publikasjoner fra gruppen fra 2017:**

1. Ladenstein R, Pötschger U, Pearson ADJ, Brock P, Luksch R, Castel V, Yaniv I, Papadakis V, Laureys G, Malis J, Balwierz W, Ruud E, Kogner P, Schroeder H, de Lacerda AF, Beck-Popovic M, Bician P, Garami M, Trahair T, Canete A, Ambros PF, Holmes K, Gaze M, Schreier G, Garaventa A, Vassal G, Michon J, Valteau-Couanet D; SIOP Europe Neuroblastoma Group (SIOPEN). Busulfan and melphalan versus carboplatin, etopo-

side, and melphalan as high-dose chemotherapy for high-risk neuroblastoma (HR-NBL1/SIOPEN): an international, randomised, multi-arm, open-label, phase 3 trial. Lancet Oncol. 2017 Apr;18(4):500-514.

2. Stenvold E, Krossnes BK, Lundar T, Due-Tønnessen BJ, Frič R, Due-Tønnessen P, Bechensteen AG, Myklebust TÅ, Johannessen TB, Brandal P (2017) Outcome for children treated for medulloblastoma and supratentorial primitive neuroectodermal tumor (CNS-PNET) - a retrospective analysis spanning 40 years of treatment Acta Oncol, 56 (5), 698-705
3. Zeller B, Glosli H, Forestier E, Ha SY, Jahnukainen K, Jónsson ÓG, Lausen B, Palle J, Hasle H, Abrahamsson J, NOPHO AML working group (2017) Hyperleucocytosis in paediatric acute myeloid leukaemia - the challenge of white blood cell counts above  $200 \times 10^9 /l$ . The NOPHO experience 1984-2014 Br J Haematol, 178 (3), 448-456
4. Mellblom AV, Ruud E, Loge JH, Lie HC. Do negative emotions expressed during follow-up consultations with adolescent survivors of childhood cancer reflect late effects? Patient Educ Couns. 2017 Nov;100(11):2098-2101.

### Finansieringskilder

- Universitetet i Oslo
- Helse Sør-Øst RHF
- Barnekreftforeningen
- Nasjonalt kompetansenettverk for legemidler til barn
- Helse og rehabilitering (Extrastiftelsen)
- Barnestiftelsen

**BarnekreftOPPfølgingsnettverket (BAKOPP)** er en viktig samarbeidspartner for INTERPRET med mange felles medlemmer. BAKOPP er finansiert av regionale nettverksmidler fra Helse SØ RHF.



*Styringsgruppen i BAKOPP med brukerrepresentant fra Barnekreftforeningen og studiesykepleiere.*

Fra venstre: Jan-Petter Løkken, **Bernward Zeller**, **Ellen Ruud**, Arnstein Finset, **Elna Hamilton Larsen**, **Hanne C. Lie**, **Finn Wesenberg**, Cecilie Kiserud og Karin Sylte Hammeren



BAKOPPs logo

# Forskningsgruppen for klinisk nyfødtmedisin og epidemiologi



Foto: OUS

## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Arild Rønnestad

a.e.ronnestad@medisin.uio.no  
dr. med., førsteamanuensis (UiO)  
Overlege og seksjonssjef (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Hans Jørgen Stensvold**, overlege, stipendiat (OUS)

**Kenneth Strømmen**, overlege, PhD (OUS)

**Elin Hjort Johansen**, spes. spl. MSn

**Anlaug Vatne**, cand. med., overlege.

**Lina Merete Knudsen**, spes. spl., MSn, konsulent (OUS)

**Eline Kjørsvik Steen**, ernæringsfysiolog, cand. med.  
(OUS)

**Tore Abrahamsen**, dr. med., overlege, professor  
(OUS/UiO)

**Margrethe Larsen Burns**, overlege (OUS)

**Inger Elisabeth Silberg**, overlege (OUS)

**Astri Maria Lang**, overlege, ph.d. (OUS)

**Per Arne Tølløfsrud**, overlege, dr. med. (OUS)

**Atle Moen**, overlege, dr. med. (OUS)

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Fremme kvalitet og fremskaffe ny kunnskap innen klinisk nyfødtmedisin. Hovedstrategien er å utnytte prospektivt innsamlede kvalitetkontrollerte registerdata til formålet, samt initiere og delta i kliniske studier.

## PÅGÅENDE STUDIER

- Tidlig og sen sepsis i en nasjonal cohorte av premature med svangerskapsalder ved fødsel < 32 uker i årene 2009 – 2014
- Risikofaktorer for tidlig og sen sepsis i en nasjonal cohorte av premature med svangerskapsalder ved fødsel < 32 uker i årene 2009 – 2014
- Gram negativ sepsis i en nasjonal cohorte av premature med svangerskapsalder ved fødsel < 32 uker i årene 2009 – 2014, virulensfaktorer og antibiotikaresistens
- Risiko knyttet til langvarig antibiotika eksponering uten påvist agens
- 5 års oppfølging i en nasjonal cohorte av ekstremt premature barn
- Overlevelse, sykelighet i nyfødtperioden samt utfall ved 5 – 10 års alder hos barn behandlet med

terapeutisk hypotermi i perioden 2009 – 2016. Koblingsstudie mellom Nyfødtmedisinsk Kvalitetsregister, Medisinsk fødselsregister, Norsk Pasienteregister, cerebral parese registeret og dødsårsaksregisteret

- Risikofaktorer ved svangerskap og fødsel for perinatal asfyksi og terapeutisk hypotermi i perioden 2009 – 2016. Koblingsstudie mellom Nyfødtmedisinsk Kvalitetsregister og Medisinsk fødselsregister
- Kramper i nyfødtperioden. Risikofaktorer ved svangerskap og fødsel. Koblingsstudie mellom Nyfødtmedisinsk Kvalitetsregister og Medisinsk fødselsregister for perioden 2009 - 2016
- Dødfødsler og død i første leveår over en 10 års periode 2009 – 2018. Koblingsstudie mellom Nyfødtmedisinsk Kvalitetsregister, Medisinsk fødselsregister og Dødsårsaksregisteret

## VIKTIGSTE NASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

- Norsk Nyfødtmedisinsk Kvalitetsregister
- Medisinsk Fødselsregister
- Avdeling for helseledelse og helseøkonomi, UiO
- Institutt for ernæringsvitenskap, UiO



- Paediatric Research Group, Faculty of Health Sciences, University of Tromsø-Arctic University of Norway, Tromsø
- Forskningssamarbeid med Barn og Ungdomsklinikken, Stavanger Universitetssykehus.

## INTERNASJONALT SAMARBEID

Vi samarbeider med neonatalregister i Sverige, Danmark, Finnland og Island med sikte på et felles Nordisk neonatalregister.

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

Peer-reviewed originale forskningsartikler i 2017: 4

### Publikasjoner fra gruppen:

1. Enhanced nutrient supply to very low birth weight infants is associated with higher blood amino acid concentrations and improved growth. Kenneth Strømmen, Alexander Haag, Sissel J. Moltu, Marit B. Veierød, Elin W. Blakstad, Britt Nakstad, Astrid N. Almaas, Kristin Brække, Arild E. Rønnestad, Hannelore Daniel, Christian A. Drevon, Per O. Iversen. Clinical Nutrition ESPEN (2017), <http://dx.doi.org/10.1016/j.clnesp.2017.01.003>

2. Neonatal Morbidity and 1-Year Survival of Extremely Preterm Infants. Stensvold HJ, Klingenberg C, Stoen R, Moster D, Braekke K, Guthe HJ, Astrup H, Rettedal S, Gronn M, Ronnestad AE; Norwegian Neonatal Network. Pediatrics. 2017 Feb 22. pii: e20161821. doi: 10.1542/peds.2016-1821.
3. Use of hospital-based health care services among children aged 1 through 9 years who were born very preterm - a population-based study. Søren T. Klitkou, Tor Iversen, Hans J. Stensvold and Arild Rønnestad. BMC Health Serv Res. 2017; 17: 571. PMCID: PMC5561635
4. Computer-based video analysis identifies infants with absence of fidgety movements Ragnhild Støen, Nils Thomas Songstad, Inger Elisabeth Silberg, Toril Fjørtoft, Alexander Refsum Jensenius, Lars Adde. On behalf of the CIMA Norway Study Group. Pediatr Res. 2017 Oct;82(4):665-670. doi: 10.1038/pr.2017.121. Epub 2017 Jul 26.

### Finansieringskilder

Bidrag fra Kompetansenettverk for legemidler til barn

# Sjeldne diagnoser og funksjonshemninger



Foto: Øystein Hargmo (UiO)

## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Terje Nærland

ternae@ous-hf.no  
ph.d.

Psykolog og forsker v/ Nasjonalt kompetansesenter for nevrouutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NEVSOM) og sff NORMENT UIO

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Egil Bakkeheim**, overlege, ph.d.

**Audun Os**, overlege dr.med

**Pål Finstad**, overlege

**Olav-Trond Storrøsten**, lege og seksjonsleder

**Inger Elisabeth Moen**, ledende klinisk ernæringsfysiolog

**Ellen Julie Hunstad**, klinisk sykepleierspesialist

**Kaja Selmer**, ph.d., overlege

**Sigrid Pedersen**, ernæringsfysiolog

**Mia Tuft**, psykolog og rådgiver

**Ine Cockerell**, sykepleier og rådgiver

**Stine Knudsen**, overlege, ph.d.

**Hilde N. Andresen**, klinisk pedagog, rådgiver

**Hilde T Juvodden**, lege, phd.stud.

**Sebjørg H. Nordstrand**, lege, phd.stud.

**Sissel Berge Helverschou**, ph.d., psykologspesialist

**Berit Hjelde Hansen**, PhD overlege

**Mona S. Heier**, overlege, dr.med (OUS) (Assosiert)

**Kaare M. Gautvik**, lege, prof. (OUS) (Assosiert)

**Olve Moldestad**, Avd leder, PhD

**Knut Halvard Brønder**, spesialsykepleier og rådgiver

**Kristin A Bakke**, overlege

**Michael B Lensing**, Seniørrådgiver, ph.d.

**Egil Midtlyng**, spesialpsykolog

**Kristin J Billaud Feragen**, ph.d., psykolog

**Olve Moldestad**, Avdelingsleder PhD

**Anne Wæhre**, ph.d Overlege

**Susan Sødal**, Klinisk ernæringsfysiolog

**Knut Midttun**, Lege sosialantropolog

**Susanne Berntsen**, Psykolog

**Elisabeth Daae**, MA Ped Psyk

**Ingrid Wiig**, cand.scient. og rådgiver

**Charlotte von der Lippe**, overlege og ph.d.

**Anita Myhre**, Psykolog

**Charlotte Heggeli**, Master i psykologi

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Avdeling for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger består av flere kompetansesentre med nasjonal funksjon: Senter for sjeldne diagnoser, Nasjonalt kompetansesenter for cystisk fibrose, Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser og Nasjonale kompetansesentre for nevrouutviklingsforstyrrelser og hypersomnier. Kompetansesentrene er tverrfaglig sammensatt og skal bedrive fagutvikling og forskning knyttet til sine diagnoser. Forskningsgruppen skal stimulere til forskningsaktivitet og jobbe for koordinering av prosjekter. Ved avdelingen foregår det prosjekter knyttet til sykdomsmekanismer, behandlingsforskning, somatiske og psykiske tilleggvansker og kvalitetsregistrering.

## PÅGÅENDE STUDIER

### Nasjonalt kompetansesenter for cystisk fibrose (NK-CF):

- Norsk CF-register- Early childhood events, co-morbidities and life-long disability in cystic fibrosis
- Norsk PCD-register- Epidemiologisk studie
- Informasjon til barn der en av foreldrene – mor eller far – har cystisk fibrose
- Cardiorespiratory fitness in patients with Cystic Fibrosis aged 18-68 years
- Pasienterfaringer med hjemmebehandling med intravenøs antibiotika
- Lung function in patients with Primary Ciliary Dyskinesia (PCD): a multinational study
- Nasal potential differanse hos PCD pasienter
- Double-blind randomized study of fatty acid

supplementation in newborn, diagnosed at screening, with cystic fibrosis

- Psykosomatisk evaluering av nyfødt screening for CF
- Evaluation and improvements of Newborn Screening for Cystic Fibrosis
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnosører (NK – SE): Genetikk ved sjeldne epilepsisyndromer
- Epilepsidatabasen
- Internasjonalt sykdomsregister for innsamling av data om manifestasjoner, intervensioner og utfall hos pasienter med tuberøst sklerose-kompleks
- Autismespekteforstyrrelser hos mennesker med sjeldne genetiske sykdommer, tuberøs sklerose og autisme
- Spørreundersøkelse om nyreproblemer ved tuberøs sklerose
- Språklig kartlegging av barn med nattlig epileptiform aktivitet
- Dietary treatment of children with rare epilepsy-related disorders

#### *Senter for sjeldne diagnosører (SSD):*

- Women's experiences of being a carrier of X-linked diseases: a qualitative study
- Rådgiveres erfaring med å samtale med personer med en sjeldent diagnose og deres familie
- Greither sykdom – identifisering av den genetiske årsaken innen en familie
- Key aspects of medical practice in patients with haemophilia A
- Gutter med medfødt binyrebarkhyperplasi
- Sosiale utfordringer ved å ha en sjeldent diagnose
- Validation of the ISTH-BAT (International Society on Thrombosis and Haemostasis Bleeding Assessment Tool) in Hemophilia Carriers
- Utprøving av faktor 8 preparat for lengre halveringstid
- Pilotundersøkelse: Testing av online intervensionsprogrammet Ung Face IT
- Behandlingserfaringer hos pasienter og foreldre til barn og ungdom med en kraniofacial diagnose
- Foreldres erfaringer med lokalt hjelpeapparat når barnet har BBS
- Levealder og dødsårsak ved Huntington sykdom
- Undervisningsprosjektet: Om sjeldne diagnosører i høyskoler og universitet
- Longitudinell oppfølging av personer med DSD
- Studie om iktyose
- Livskvalitet hos pasienter med immunsvikt

#### *Nasjonalt kompetansesenter for nevrouutviklings-forstyrrelser og hypersomnier (NevSom):*

- ASF 2-14. Intervensjons- og oppfølgingsstudie av autismespekte forstyrrelser
- Fenotype og patofisiologi ved narkolepsi etter H1N1-vaksinasjon i Norge

- Norsk Biobank for narkolepsi og relaterte sykdommer
- Norsk narkolepsiregister
- BUPGEN - Fra gener til fenotyper ved nevrouutviklings-forstyrrelser hos barn – betydning av miljøfaktorer og epistase. Mange pågående substudier
- Forhold mellom atferd og biologi ved Angelmann syndrom
- Tjenestetilbudet til personer med Tourette syndrom,
- Holdninger til genetisk testing ved utviklings-forstyrrelser
- Sosial fungering i ASD gruppen, betydning av kognitive forhold
- Nevrofisiologiske korrelat til sosial fungering i ASD gruppen
- Behavioural phenotype of Smith-Magenis syndrome
- Multisenterstudie om intervasjon ved psykiske lidelser hos mennesker med autisme og utviklingshemming
- Rettspsykiatri og Asperger syndrom
- ASD og aldring
- Behandling av tvangslidelser hos mennesker med Asperger syndrom
- Rusavhengighet og Asperger syndrom

#### **Finansieringskilder**

- Norges forskningsråd
- Helse Sør-Øst RHF
- Helse og omsorgsdepartementet
- European Science Foundation
- Norsk forening for cystisk Fibrose
- Extrastiftelsen
- NKSD forskningsmidler

## **VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE**

#### **Nasjonale:**

- SFF NORMENT, UiO
- Institutt for klinisk medisin, UiO
- Institutt for spesialpedagogikk, UiO
- Frambu, Hormonlaboratoriet, OUS Aker
- Klinisk Nevrofys. lab. OUS, Ullevål
- Nevrologisk avdeling, OUS
- Section of transplantation Immunology, RBUP Lillestrøm

#### **Internasjonale:**

- iPSYCH, København
- Institute of Psychiatry, London
- RES EuroEpinomic - a European consortium on rare epilepsy syndromes
- Epilepsisenteret, Dinalund, Danmark

- Akademiske Barnsjukhuset, Uppsala
- Tosca Scientific Advisory Board
- deCODE Genetics, Reykjavik Iceland
- Scandinavian Cystic Fibrosis Study Consortium
- The state diagnostic and counselling centre, University College of London, UK, University of Genova, Italy
- Centre for Appearance Research, University of the West of England, Bristol, United Kingdom
- University of Nottingham

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

Peer-reviewed originale forskningsartikler: 35

Avlagte doktorgrader: 0

### Inviterte foredrag ved internasjonale kongresser:

“Psychological difficulties in patients with craniofacial conditions?” - Responsible for “Teaching School” and an invited talk at the 13th International Cleft and Craniofacial Congress, Chennai, India

### 4 selekterte publikasjoner fra gruppen (én fra hvert senter):

1. Gursli S, Sandvik L, Bakkeheim E, Skrede B, Stuge B. (2017) Evaluation of a novel technique in airway clearance therapy - Specific Cough Technique (SCT) in cystic fibrosis: A pilot study of a series of N-of-1

- randomised controlled trials. *SAGE Open Med.*
- Cockerell I, Guenin M, Heimdal K, Bjørnvold M, Selmer KK, Rouvière (2017) Prevalence of renal angiomyolipomas and spontaneous bleeding related to angiomyolipomas in tuberous sclerosis complex patients in France and Norway - a questionnaire study *J. Urology*.
- Morland C, Andersson KA, Haugen ØP, Hadzic A, Kleppa L, Gille A, Rinholm JE, Palibrk V, Diget EH, Kennedy LH, Stølen T, Hennestad E, Moldestad O, Cai Y, Puchades M, Offermanns S, Vervaeke K, Bjørås M, Wisløff U, Storm-Mathisen J, Bergersen LH. Exercise induces cerebral VEGF and angiogenesis via the lactate receptor HCAR1. *Nat Commun.* 2017.
- Quintana D, Westlye L, Hope S, Nærland T, Elvsåshagen T, Dørum E, Rustan Ø, Valstad M, Rezvaya L, Lishaugen H, Stensønes E, Yaqub S, Smerud KT, Mahmoud RA, Djupesland PG, Andreassen OA. Dose-dependent social-cognitive effects of intranasal oxytocin delivered with novel Breath Powered device in adults with autism spectrum disorder: a randomized placebo-controlled double-blind crossover trial. *Translational Psychiatry*.



# NeoCHIBS – Neonatal Circulation, Heart, Infection and Brain Study group

Foto: Øystein H Horgmo, UiO



## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Drude M. Fugelseth

d.m.fugelseth@medisin.uio.no

Dr.med, Professor/Forskerutdanningskoordinator (Institutt for klinisk medisin, UiO)

Overlege (Nyfødtintensiv avdeling, Ullevål (NIN1), OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Tom Stiris, Dr.med**, Professor II (UiO),  
Seksjonsleder/overlege (NIN1, BAR, OUS)

**Andrew Whitelaw**, PhD, Professor emeritus (UiO og  
University of Bristol, UK)

**Nina Kynö**, PhD, Førsteamanuensis, Lovisenberg  
diakonale høgskole og Spesialsykepleier  
(NIN1, BAR, OUS)

**Cathrine Nygaard Espeland**, MSc, Spesialingeniør  
(NIN1, BAR, OUS)

**Eirik Nestaas**, PhD, postdoc CCI, OUS/UiO og  
Overlege (Sykehuset i Vestfold)

**Sissel Moltu**, PhD, postdoc, Overlege  
(NIN1, BAR, OUS)

**Siv Fredly**, PhD, Overlege (NIN1, BAR, OUS)

**Janne Skranes**, PhD, Overlege (OUS)

**Anne Karin Brøttsen**, PhD-stipendiat (UiO), overlege  
(NIN1, BAR, OUS)

**Eva M Schumacher**, PhD, overlege  
(Barneneurologi, BAR, OUS)

**Lisa Bjarkø**, Klinisk stipendiat Pediatri (UiO),  
overlege (NIN1, BAR, OUS)

**Tone Nordvik**, Konst overlege (NIN1, BAR, OUS)

**Kristina Wendel**, PhD-stipendiat, Konst overlege  
(NIN1, BAR, OUS)

**Eivor Nesheim**, Konst overlege (NIN1, BAR, OUS)

**Kirsti Haaland**, Dr.med, Overlege,

**Kristin Brække**, Dr.med, Overlege (NIN1, BAR, OUS)

**Inger Johanne Tølløfsrud**, Barnesykepleier, MNSc,  
Fagutviklingssykepleier (NIN1, BAR, OUS)

### Assosierede medlemmer:

**Leif Brunvand**, Dr.med, Overlege, OUS;

**Ingrid Helene Ravn**, PhD, Førsteamanuensis (HIOA),

**Beate Horsberg Eriksen**, PhD, Seksjonsoverlege  
(Sykehuset i Ålesund),

**Asbjørn Støylen**, Dr.med, Professor NTNU, Overlege  
St. Olavs Hospital

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Vi forsker på nyfødtmedisin med fokus på nyførtsirkulasjon, myokardfunksjon, alvorlige infeksjoner, hjerneskader, ernæring og oppfølging/intervensjonsprogrammer. Forskergruppen NeoCHIBS (Neonatal Circulation, Heart, Infection and Brain Study) har fokus på nyfødtproblematikk og oppfølging etter prematuritet og alvorlige sykdommer i nyførtperioden.

Mye av forskningen har vært koncentert om myokardfunksjon og sirkulasjon hos friske og syke fullbårne og premature barn med spesielt fokus på den sårbare

omstillingsfasen fra foster- til etablert nyførtsirkulasjon. Hjerneskader som følge av prematuritet og surstoffmangel samt alvorlige infeksjoner er også pågående forskningsområder. Ernæring har også blitt et fokusområde. De siste årene har det fra NeoCHIBS-gruppen utgått 8 doktoravhandlinger som har omhandlet nyere metoder for å studere myokardfunksjon i nyførtperioden, kontinuerlig tidlig EEG-monitorering av ekstremt premature og mulig prediktiv verdi, interaksjonsstudier for å optimalisere den videre utviklingen etter prematuritet, mikrosirkulasjonsforhold i hud hos friske og syke nyfødte og prediksjon av nevrologisk skade etter hypotermibehandlete nyfødte med alvorlig fødselsasfyksi.

Forskningsgruppen har samarbeid med flere avdelinger innen OUS, andre sykehus og helseregioner i Norge og internasjonalt.

## PÅGÅENDE STUDIER

- Myokardfunksjon hos syke nyfødte og videre metodeutvikling
- Hjertefunksjon og sirkulasjonsforhold hos terminfødte og premature barn med intrauterin vekstrestriksjon
- Mikrosirkulasjonsstudier hos friske og syke nyfødte (laser Doppler, videomikroskopi og spektroskopi)
- Videreutvikling EEG-studier premature
- Gruppe B-streptokokker hos fødende og nyfødte; en klinisk, epidemiologisk og mikrobiologisk studie
- Foreldreliffredhet på nyfødtintensiv avdeling (Empowerment of Parent in the Intensive Care Neoanatal; EMPATHIC-N)
- Mødre uten felles språk med helsepersonell – opplevelse på en nyfødtintensiv avdeling.
- ImNUT-studien; effekt av ernæringsintervensjon på vekst, metabolisme og inflammasjon hos immature barn. (En dobbel blindet randomisert studie)

## STUDIER UNDER PLANLEGGING

- Ernæringsstudier av premature (avventer finansiering)
- Double-blind randomized study of fatty acid supplementation in newborn, diagnosed at screening, with cystic fibrosis
- Elektrofisiologisk utvikling av den premature hjernen
- ALBINO-studien; Allopurinol-profilakse ved fødselsasfyksi

## VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

### Nasjonale

- NTNU
- IMB, UiO
- Lovisenberg diakonale høgskole
- Fødeavdelingen, OUS
- Mikrobiologisk avdeling, OUS
- Avd. for medisinsk biokjemi, OUS
- Intervisjonssenteret, OUS
- Seksjon for molekylær ernæring, IMB, UiO
- Mikrobiologisk avdeling, St. Olavs hospital, Trondheim
- Prematurforeningen
- Institutt for informatikk, UiO
- Veterinærinstituttet
- Folkehelseinstituttet

### Internasjonale

- ALBINO consortium, coordinating investigator prof. - Axel Franz, University of Tübingen, Tyskland
- University of Bristol, UK
- Dep. of Child Development, University of Geneva, Sveits

- Dep. of Clinical Research, University of Umeå, Sverige
- UCL Institute of Child Health, UK
- Karolinska Institutet
- GlaxoSmithKline Vaccines, Siena, Italia

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

**Peer reviewed originale artikler: 9**

**Andre publikasjoner: 9**

**Inviterte foredrag internasjonale møter/kongresser:**

- **Drude Fugelseth:** 3rd Summer Conference on Neonatology, Avignon, France, Sept 2017: "Update on echocardiographic assessment of fetal and neonatal hemodynamics; Cardiac Dysfunction"
- **Eirik Nestaas:** 13th World Congress of Perinatal Medicine, Beograd, Serbia Okt 2017: "Functional Echocardiography in the Neonatal Ward".
- **Eirik Nestaas:** 2nd Congress of Joint European Neonatal Societies (jENS), Venecia, Italia Okt-Nov 2017:
  1. "Neonatal Haemodynamics; Advanced Echocardiographic Technologies" og
  2. Masterclass Neonatologists Performed Echocardiography (NPE); "Advanced Echocardiographic Technologies"
- **Sissel J Molto:** jENS, Venecia, Okt-Nov 2017:
  1. Improving neurological outcomes of the preterm infant: update on the role of nutrition
  2. How to integrate enteral intake when administering parenteral nutrition in the ELBW infant
- **Sissel J Molto:** iCAN (international Conference for Advancing Nutrition-Baxter; Paris juni 2017, Amsterdam oktober 2017):
  1. Why Premature infants need Electrolytes, Minerals, and Micronutrients
  2. Lipids, Demystifying the Science
- Sissel J. Molto: Nordic Neonatal Nutrition Expert Meeting, Stockholm November 2017 (Baxter) Lipids in parenteral nutrition in the NICU
- **Tom Stiris:** EAP 2017, Mastercourse and congress, Sept 2017 (Platform); Clinical usefulness of EEG in the preterm infant.
- **Tom Stiris:** The Polish National Paediatric meeting, Sept 2017 (Platform); The dilemmas of a neonatologist.

**Avlagte doktorgrader: 1**

- **Janne Skranes:** Jan 2017: Early assessments and prediction of outcome of asphyxiated term infants treated with therapeutic hypothermia.

**Selekerte publikasjoner fra gruppen:**

1. Skranes JH, Løhaugen G, Schumacher EM, Osredkar D, Server A, Cowan FM, Stiris T, Fugelseth D, Thoresen M. Amplitude-Integrated Electroencephalography Improves the Identification of Infants with Encephalopathy for Therapeutic Hypothermia and Predicts Neurodevelopmental Outcomes at 2 Years of Age. *J Pediatr.* 2017;187:34-42.
2. Nestaas E, Shih JY, Smedsrød MK, Gjesdal O, Hopp E, Haugaa KH, Edvardsen T. Comparison of Electrocardiography Markers and Speckle Tracking Echocardiography for Assessment of Left Ventricular Myocardial Scar Burden in Patients With Previous Myocardial Infarction.. *Am J Cardiol.* 2017 May 1;119(9):1307-1312.
3. Whitelaw A, Lee-Kelland R. Repeated lumbar or ventricular punctures in newborns with intraventricular haemorrhage. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017 Apr 6; 4:CD000216.
4. Rigo J, Pieltain C, Christmann V, Bonsante F, Moltu SJ, Iacobelli S, Marret S. Serum Magnesium Levels in Preterm Infants Are Higher Than Adult Levels: A Systematic Literature Review and Meta-Analysis. *Nutrients.* 2017; 16;9(10).

**Finansieringskilder**

Norges forskningsråd  
Helse Sør-Øst RHF  
Helse og omsorgsdepartementet  
European Science Foundation  
Norsk forening for cystisk Fibrose  
Extrastiftelsen  
NKSD forskningsmidler



# Forskningsgruppe NervOUS I



Foto: Øystein Horgmo (UiO)

## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Petter Strømme

petter.stromme@medisin.uio.no  
dr.med., professor II (UiO)  
Overlege (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Magnhild Rasmussen**, overlege, Dr. med. (OUS)  
**Ingrid Helland**, overlege, Dr. med. (OUS)  
**Petra Aden**, overlege, PhD (OUS)  
**Sean Wallace**, overlege, PhD (OUS)  
**Helle Cecilie Pfeiffer**, lege, PhD (OUS)  
 (sekretær i gruppen)  
**Mari Oppebøen**, lege i spesialisering (OUS)  
**Anette Ramm-Pettersen**, overlege, PhD (OUS)  
**Erik Hankø**, overlege, PhD (OUS)  
**Kjersti Birketvedt**, klinisk ernæringsfysiolog (OUS)  
**Merete Wik**, Lege i spesialisering (OUS)  
**Gro Anita Gauslå**, overlege (OUS)  
**Jacob Larsen**, overlege, PhD (OUS)  
**Kjersti Ramstad**, overlege PhD (OUS)  
**Inger Sandvig**, overlege (OUS)

### Assosierede medlemmer:

**Tone Sætrang**, spesialfysioterapeut (OUS)  
**Tale Torjussen**, overlege, PhD (OUS)  
**Torhild Berntsen**, spesialist i psykologi (OUS)  
**Elisabeth Holtebekk**, spesialfysioterapeut (OUS)  
**Lærke Lindskov**, ortopediingeniør (OUS)  
**Merethe Fosdal**, spesialfysioterapeut (OUS)  
**Ingrid Skaaret**, ortopediingeniør (OUS)  
**Sturla Solheim**, overlege (OUS)  
**Vibeke Gagnum**, overlege, PhD (OUS)  
**Jon Barlinn**, overlege (OUS)  
**Malin Sinding**, logoped (OUS)  
**Helle Schiørbeck**, psykologspesialist (OUS)  
**Susann Simensen**, overlege (OUS)  
**Selma Mujezinovic Larsen**, overlege (OUS)  
**Marianne Huun**, overlege (OUS)

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Arbeidet for professor Petter Strømme og gruppen NervOUS 1 omfatter nevrologiske metabolske, degenerative, immunologiske, infeksiøse og nevromuskulære sykdommer samt autisme og epilepsi hos barn. Forskergruppen deltar blant annet i multisenter-kliniske forsøk og andre internasjonale samarbeider. Strømme er særlig opptatt av translasjonsaspektet av faget, hvor resultater fra basalstudier kaster lys over aktuelle kliniske problemstillinger for human sykdom. Gruppen har bidratt til et forslag som gir klinikere adgang til å rekvirere trio heleksomsekvensering og helgenomsekvensering les mer på <http://www.helsebiblioteket.no/minimetodeurdering/sok>, oktober 2015 "Eksamsekvensering ved forsinket utvikling". Nevromuskulære sykdommer, særlig spinal muskelatrofi (SMA) blir et nytt satsingsområde, der behandlingseffekten av Spinraza skal evalueres. Et annet område er nevrotransmittersykdommer der vi har planlagt et nytt prosjekt

med internasjonal forankring med tanke på bedring av utredning og mulig behandling. Eksperimentell medisinsk behandling av nevrogenerativ basalgangliesykdom med jernavleiring (PKAN) blir et nytt felt, og inkludering av pasienter fra 6 år og eldre har startet i samarbeid med en ekstern sponsor. Gruppen har i et samarbeid med Folkehelseinstituttet, samt samarbeidspartnere ved folkehelseinstitutter i flere europeiske land, planlagt en oppfølgingsstudie av barn med enterovirus-D68 assosiert myelitt med akutte slappe pareser- en sykdom som har spredd seg i Europa over de siste 3 årene. Man har etablert et uformelt samarbeid med «brain and spine inflammation centre» ved Evelina London Childrens Hospital ift. bl.a. autoimmune CNS-sykdommer – et voksende felt innen barneneurologien.

## PÅGÅENDE STUDIER

- Smerters, angst og fysisk funksjon
- Etterundersøkelse av barn og unge med CFS/ ME

- CFS/ ME diagnosekriteriene anvendt på andre pasientgrupper
- Øsofagusatresi - vekst, spising og ernæring
- Registrering og oppfølging av barn og unge med Neuronal Ceroid Lipofuscinose i Norge
- Duchenne muskel dystrofi I Norge, kartlegging av den norske Duchenne populasjonen
- Foreldreerfaringer ved Duchenne muskeldystrofi
- Dystrofia Myotonica-1 (DM1) prosjektet - et kognisjons- og atferdsstudie
- COREpABI (COgnitive REhabilitation pediatric Aquired Brain Injury) NFR 260680 (6240 32324)
- Botulinum Toxin til barn med cerebral parese (6230 39597)
- Tøy for bedre gangfunksjon (6320 31754)
- Bedre liv med Bliss - nytte av symbolsystemet Bliss for kommunikasjon og språkutvikling (632036874)
- Registeret for spinal dysrafisme og hydrocefalus
- Kliniske og genetiske studier av arvelige nevrotransmittersykdommer med funn av nye biomarkører og gener
- Translasjonsstudier på sykdomsmekanismer påvist ved trio helgenomsekvensering av progressive encefalopatier. Flere underprosjekter (n = 4) er initiert i samarbeid med utenlandske sentra.
- Ketogenic diet optimization and potassium citrate supplementation in children with drug resistant epilepsy
- Status epilepticus – en retrospektiv analyse av barn født 2000-2016
- Fort- studiet: utprøving av fosmetpathotenate behandling til barn over 6 år med PKAN
- LemKids (Lemtrada behandling til barn med MS) et legemiddelstudie
- Klinisk oppfølgingstudie av barn med akutt slapp myelitt (AFM) assosert til infeksjon med enterovirus-D68
- Peroral behandling med T3 analogen Triiodothyroacetic acid (Triac) til pasient med T3 mangel i hjernen

#### Finansieringskilder

- OUS HF  
NKSD (Norsk kompetansesenter for sjeldne diagnoser)  
Helse og rehabilitering (Extrastiftelsen)  
NFR (Norges forskningsråd)

#### VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

##### Nasjonale:

- Avdeling for medisinsk genetikk, OUS
- Avdeling for nevrorehabilitering, OUS
- St. Olavs hospital, Trondheim

- Klinikk for psykisk helse og avhengighet
- Universitetssykehuset Nord-Norge, Tromsø
- Det norske Radiumhospital, OUS, Oslo

##### Internasjonale:

- GlaxoSmithKline
- Wilhelm Johannsen Centre for Functional Genome Research, Department of Cellular and Molecular Medicine, Københavns Universitet, Danmark
- Erasmus MC University Medical Center Rotterdam
- Duke University, North Carolina
- Sanofi (Biopharmaceutical company)
- Retrophin inc. (Biopharmaceutical company)
- University Medical Center Groningen, Nederland.

#### FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

##### Peer reviewed originale forskningsartikler: 7

##### 4 selekerte publikasjoner fra gruppen:

1. Ramm-Pettersen A, Nakken KO, Haavardsholm KC, Selmer KK (2017) GLUT1-deficiency syndrome: Report of a four-generation Norwegian family with a mild phenotype. *Epilepsy Behav*, 70 (Pt A), 1-4
2. Hikmat O, Charalampos T, Klingenberg C, Rasmussen M, Tallaksen CME, Brodkorb E, Fiskerstrand T, McFarland R, Rahman S, Bindoff LA (2017) The presence of anaemia negatively influences survival in patients with POLG disease. *J Inherit Metab Dis*, 40 (6), 861-866
3. Gabriele M, Vulfo van Silfhout AT, Germain PL, Vitriolo A, Kumar R, Douglas E, Haan E, Kosaki K, Takenouchi T, Rauch A, Steindl K, Frengen E, Misceo D, Pedurupillay CRJ, Stromme P, Rosenfeld JA, Shao Y, Craigen WJ, Schaaf CP, Rodriguez-Buritica D, Farach L, Friedman J, Thulin P, McLean SD, Nugent KM et al. (2017) YY1 Haploinsufficiency Causes an Intellectual Disability Syndrome Featuring Transcriptional and Chromatin Dysfunction. *Am J Hum Genet*, 100 (6), 907-925
4. Platzer K, Yuan H, Schütz H, Winschel A, Chen W, Hu C, Kusumoto H, Heyne HO, Helbig KL, Tang S, Willing MC, Tinkle BT, Adams DJ, Depienne C, Keren B, Mignot C, Frengen E, Strømme P, Biskup S, Döcker D, Strom TM, Mefford HC, Myers CT, Muir AM, LaCroix A et al. (2017) GRIN2B encephalopathy: novel findings on phenotype, variant clustering, functional consequences and treatment aspects. *J Med Genet*, 54 (7), 460-470

# Forskningsgruppe NervOUS II

Foto: Øystein Horgmo (UiO)



## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Trond H. Diseth

trond.diseth@ous-hf.no; t.h.diseth@medisin.uio.no  
dr.med., professor II (UiO)  
Avd.overlege (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Helene Gjone**, Ph.D., overlege (OUS)

**Astrid Aasland**, Ph.D., overlege (OUS)

**Reidun JahnSEN**, Ph.D., fysioterapeut, Forsker I (OUS)

**Kjersti Ramstad**, Ph.D., overlege (OUS)

**Anne Wæhre**, Ph.D., overlege (OUS)

**Kristine Stadskleiv**, Ph.D. psykologspesialist (OUS)

**Gunvor Lilleholt Klevberg** Ph.D., ergoterapeut (OUS)

**Ingrid Bugge**, cand.med, stipendiat (OUS)

**Kenneth Larsen**, rådgiver, stipendiat (OUS)

**Ellen Munkhaugen**, pedagog, stipendiat (OUS)

**Hilde Dahl**, overlege, stipendiat (OUS)

**Kristin Holseth**, overlege (OUS)

**Jon Barliinn**, overlege (OUS)

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Forskningsgruppen ledes av professor i barne- og ungdomspsykiatri Trond H. Diseth og driver tverrfaglig bio-psyko-sosial forskning. Overordnet forskningsfokus er fysiske, mentale, kognitive, psykososiale og familiære aspekter ved ulike alvorlige og/eller kroniske somatiske tilstander eller symptomatologi hos barn og unge under 18 år. En helhetlig, multifaktoriell tilnærming brukes i studier av komplekse interaksjoner mellom ulike biologiske, psykologiske og sosiale faktorer for å forstå predisponerende, utløsende og vedlikeholdende mekanismer ved all sykdom. Forskningsgruppen søker å videreføre dette tverrfaglige forskningsfeltet i nært samarbeid med både kliniske og basalmedisinske forskningsmiljøer ved BAR, OUS, UiO, OsloMET, regionalt, nasjonalt og internasjonalt. NervOUS II kan tilby standardiserte metoder for vurdering av blant annet fysisk funksjon, smerte, mental helse, deltagelse og livskvalitet, i tillegg til registerforskning, tverrfaglige, biopsykososiale longitudinelle studiedesign og anerkjente kontrollgrupper. Forskningsgruppens innsats har gjennom år vært essensiell for synliggjøring av mentale og psykososiale aspekter ved sykdom og behandling av barn og unge. Forskningen har bidratt til nyervervelse av kunnskap som har hatt betydning for utvikling og forbedring av medisinske behandlingsprotokoller. Det at man også ivaretar barnepasientenes

mentale helse og familieaspektet, har vist å gi økt pasienttilfredshet, deltagelse og livskvalitet, bedre behandlingsforløp, økt etterlevelse og kortere sykdomsforløp; viktige gevinster for både den enkelte pasient, familien og for samfunnet. NervOUS II har månedlige forskningsgruppemøter.

## PÅGÅENDE STUDIER

- "Physical injury and posttraumatic stress reactions. A study of the survivors of the 2011 shooting massacre on Utøya Island, Norway". Observasjons-/kohortstudie 2013-18.
- "PediatricTBI: A prospective cohort study investigating incidence, outcome and unmet treatment needs 2 years post injury". Prospektiv cohortestudie.
- "Tidlig identifisering av små barn med autismespekte-forstyrrelser - kontekstsuelt basert identifisering i norske barnehager". Tverrsnittstudie, 2013-17.
- "Skolevegring hos elever med autismespekteforstyrrelser i grunnskolen – en eksplorende studie av forekomst og assosiert faktorer". Tverrsnittstudie, 2011-19.
- "Reliability and validity of Child Assessment Schedule (CAS) revised." 2012-2018.
- "Surgery in early childhood and later behavioural development; a twin study." 2012-2018.
- "Smerte, fysisk funksjon og helserelatert livskvalitet

ved juvenil ideopatisk artritt og pasienters preferanse og tilfredshet ved behandling – to longitudinelle langtidsoppfølgings-studier”. Revmatologisk avdeling OUS. 2015-

- “Pain in children with cerebral palsy: Consequences for treatment and follow-up in habilitation”. Tverrsnittsstudie, 2013-19.
- “Does botulinum toxin A make walking easier in children with cerebral palsy? A randomized placebo controlled multicenter trial”. 2015-19
- ”Hoftesmerter og hofteluksasjon hos barn med cerebral parese”. Tverrsnittsstudie 2013-2017.
- ”Intrathecal baklofenbehandling til barn.” Tverrsnittsstudie 2014-2017.
- ”Rehabilitation and habilitation trajectories, interventions and services for preschool children with cerebral palsy (CPHAB)”. Nasjonal, longitudinell populasjonsbasert multisenterstudie, modellprosjekt tilknyttet CHARM 2011-2016.
- ”Success factors for gross motor progress in children with cerebral palsy”. 2014-2018, NTNU.
- ”Effect of progressive strength training and stretching of the hamstrings muscle in ambulant children with cerebral palsy – a randomized controlled trial”. 2014-2018, UiO.
- ”Mot og fellesskap i rehabilitering – etnografisk studie av ungdom med funksjonsnedsettelse og deltagelse i tilpasset fysisk aktivitet i en rehabiliteringskontekst”. 2014-2018, UiO og Beitostølen helsesportsenter.
- ”Psychometric evaluation of the Scandinavian version of the caregiver priorities and child health index of life with disabilities”, 2015-2018, Universitetet i Lund.
- ”Lost in transition – helse, funksjon, deltagelse, livskvalitet og behov for tjenester hos ungdom med cerebral parese”. Komparativ studie mellom ungdom som deltar i CPOP og ungdom som var for gamle da CPOP startet, 2009-2019.
- ”Having Fun and Staying Active! Children with Disabilities and Participation in Physical Activity – A One Year Follow Up.”
- ”Goal-directed physical activities in group rehabilitation and impact on health-related quality of life and participation among young adults with physical disabilities – a qualitative study”, ved Turbo og Barnas fysioterapisenter, Bergen”. 2013-2016.
- ”Funksjonshemmet eller informasjonshemmet? Erfaringene til minoritetsfamilier med funksjonshemmede barn i møte med habiliteringstjenester i Norge.” Pilotprosjekt 2015-2016.
- ”Kulturell validering av Pediatric Evaluation of Disability Inventory – Computer Assisted Test, PEDI-CAT, et instrument relatert til aktivitet og deltagelse”. Del av The Participation Research Group deltar (Norge, Sverige, Danmark, Nederland), 2014-2018.
- ”Cerebral palsy in Moldova - prevalence, subtypes, severity and potential causations and risk factors”. 2016-2018, Oslo MET.

- ”How can I participate? Development of Barnas I and II to evaluate participation in Leisure activities for children with disabilities”. 2016-2019, Høgskolen i Innlandet (HiNN).
- ”Becoming an aided communicator – a multi-site and cross-cultural investigation”, ledet av professor Stephen von Tetzchner. Internasjonalt forskningsprosjekt der 184 barn i alderen 5-15 år fra 16 ulike land deltar. Studien er en tverrsnittsundersøkelse av språk og kommunikasjon hos barn som bruker hjelpet kommunikasjon. Studien startet opp i 2006
- ”Klinisk undersøkelse etter behandling for medulloblastom eller CNS - PNET i tidsrommet 1974 – 2013” (nevropsykologisk undersøkelse som inngår i denne).
- ”Systematisk oppfølging av kognisjon hos barn med cerebral parese”. Studien ble planlagt i 2017 og starter opp i 2018. Studien vil undersøke implementeringen av en prosedyre for oppfølging av kognisjon hos barn med cerebral parese. Skandinavisk samarbeidsprosjekt. «Bedre liv med Bliss». Dette er en intervensionsstudie som startet opp i 2017. Barn som har behov for alternativ kommunikasjon og nytte av symbolsystemet Bliss vil bli fulgt i 3 år, til og med 2020. Validering og relativitetstesting av språktesten C-BiLLT inngår i prosjektet.
- ”Intersex; psykoseksuell utvikling hos barn og unge født med genitale anomalier og uklart kjønn”. Longitudinell, 2005-
- ”Dissociation following traumatic medical treatment procedures in childhood.” Longitudinell, 2006-
- For øvrig ti samarbeidsstudier hvor prosjektleader er ansatt ved en annen forskningsgruppe/klinikk ved OUS, UiO, OsloMET, NKVTS, V. Viken, Sykehuset Innlandet, NTNU

## VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

### Nasjonale:

- Ulike avdelinger og forskningsgrupper ved OUS, UiO, OsloMET, NKVTS, Vestre Viken, Sykehuset Innlandet, Sunnaas sykehus, Beitostølen helsesportsenter og NTNU
- Nasjonalt forum for CL-BUP/ Psykosomatikk
- Research Centre for Habilitation and Rehabilitation Models and Services; (CHARM), UiO
- CPN/CPOP; Cerebral Pareseregisteret i Norge/ Cerebral Parese Oppfølgingsprogram i Norge.
- Sykehuset Vestfold
- Department of Laboratory Medicine, Children's and Women's Health, Faculty of Medicine, NTNU v/ CEBRA (Senter for tidlig hjerneutvikling; CP gruppen)

### Internasjonale:

- European Association of Consultation Liaison Psychiatry and Psychosomatics
- Karolinska Institutet, Stockholm
- European Society of Traumatic Stress Studies

- European Society for Trauma and Dissociation
- Rotterdam Medical Center, Nederland, Western University, Ontario, Canada
- "The Participation Research Group" (Norge, Sverige, Nederland, Canada, Western Australia, Victoria)
- "The Transition Research Group" (Norge, Sverige, Nederland)
- "Cerebral paresis oppfølgingsprogram CPOP/CPUP" (Norge, Sverige, Danmark, Island, Skottland, Finland)
- COST-ESSEA (Enhancing the Scientific Study of Early Autism)

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

Peer reviewed originale forskningsartikler: 23

Andre publikasjoner: 2

Inviterte foredrag ved internasjonale kongresser: 5

1. R. JahnSEN: «Jeg har bare CP av og til» – studie av barn og unge med en «usynlig» funksjonsnedsettelse. CPUP-dagarna, Göteborg 9.10.17
2. R. JahnSEN: "The potential of adapted physical activity for persons with disabilities – the Beitostølen experience – and experiences of transfer to the local community". EACD, Amsterdam 17.05.17
3. K. Ramstad: «Smerte, psykisk helse og livskvalitet hos barn og unge med cerebral paresis». CPUP-dagarna, Göteborg 9.10.17
4. EK Munkhaugen: «Autisme og skolevægring». Social styrelsen i Danmark, 08.02., 19.05, 27.10.17
5. K Holseth: "Bio-psycho-social-cultural model; a method to understand the child's behaviour and emotional problems". Family centered early intervention (FCEI) Congress, Johannesburg. 28.06.17

Avlagte doktorgrader: 3

**PhD Kristine Stadskleiv**, Psyk Inst UiO. Disputas 20.06.2017: "The relationship between language, expressive abilities and executive functioning in children with speech and motor impairment". Stephen von Tetzchner (hovedveileder), Reidun JahnSEN (medveileder).

**PhD Gunvor L Klevberg**, CHARM UiO. Disputas 13.11.2017: "Hand function and habilitation services among young children with unilateral or bilateral cerebral palsy. A Cohort study of performance, development, and current practice. Reidun JahnSEN (hovedveileder), Sigrid Østensjø og Ingvild Kjeken (medveiledere).

**PhD Claire Willis**, University of Western Australia, Perth og Beitostølen helsesportsenter. Godkjent 01.03.2017; gjennomføres ikke disputas i Australia: «Enabling Physical Activity participation in children and youth with

disabilities. A Knowledge-To-Action approach" Catherine Elliot (hovedveileder), Reidun JahnSEN og Sonya Girdler (medveiledere).

### 4 selekerte publikasjoner fra gruppen:

1. **Myrhaug HT**, Odgaard-Jensen J, Østensjø S, Vøllestad NK, JahnSEN R. Effects of a conductive education course in young children with cerebral palsy: A randomized controlled trial, Developmental Neurorehabilitation 2017, DOI:10.1080/17518423.2017.1360961
2. **Bugge I**, Dyb G, Stensland SØ, Ekeberg Ø, Wentzel-Larsen T, Diseth TH. Physical Injury and Somatic Complaints: The Mediating Role of Posttraumatic Stress Symptoms in Young Survivors of a Terror Attack. J Trauma Stress. 2017 Jun;30(3):229-236. doi: 10.1002/jts.22191. Epub 2017 May 27. PubMed PMID: 28556275.
3. **Diseth TH**, Emblem R. Long-term psychosocial consequences of surgical congenital malformations. Semin Pediatr Surg. 2017 Oct;26(5):286-294. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2017.09.009. Epub 2017 Sep 8. PubMed PMID: 29110824
4. **Stadskleiv K**, JahnSEN RB, Andersen GL, von Tetzchner S. (2017) Neuropsychological profiles of children with cerebral palsy. Developmental Neurorehabilitation, doi: 10.1080/17518423.2017.1282054

### Finansieringskilder

Barneavdeling for nevrofag, BAR

Barnestiftelsen, BAR

Stiftelsen Sophies Minde (SSM)

Sophies Minde Ortopedi (SMO)

OUS HF

HSØ RF

Norges forskningsråd (NFR)

Universitetet i Oslo (UiO)

Høgskolen i Oslo og Akershus (HiOA)

Beitostølen helsesportsenter (BHSS)

Helsedirektoratet (Hdir)

# ORAACLE – Oslo Research group of Asthma and Allergy in Children, the Lung and Environment



Foto: Privat

## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Karin Cecilie Lødrup Carlsen

k.c.l.carlsen@medisin.uio.no

ph.d., professor I (UiO)

Overlege (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Kai Håkon Carlsen**, ph.d., professor emeritus (UiO)

**Geir Håland**, ph.d., overlege (OUS) og førsteamansuensis og postdoc (UiO)

**Berit Granum**, ph.d., seniorforsker (FHI)

**Egil Bakkeheim**, ph.d., overlege (OUS)

**Unni Nygaard**, seniorforsker (FHI)

**Ingebjørg Skrindo**, overlege, ph.d. og postdoc (UiO og Ahus)

**Vegard Hovland**, overlege (OUS)

**Riyas Vettukattil**, bioinformatiker (UiO)

**Håvard Ove Skjerven**, ph.d., overlege/forsker (OUS)

**Iren Matthews**, avd leder (OUS)

**Suzanne Crowley**, overlege (OUS)

**Live Nordhagen**, PhD stipendiat (Diakonova), PhD student (UiO)

**Leif Bjarte Rolfsjord**, overlege og ph.d. stipendiat (Sykehuset Innlandet)

**Jon Olav Hunderi**, overlege og ph.d. student

(Sykehuset Østfold)

**Merethe Michelsen**, assistentlege og ph.d. student (OUS)

**Tonje Reier-Nilsen**, overlege, ph.d. stipendiat (OUS)

**Eva Maria Rehbinder**, lege, klinisk stipendiat og ph.d. student (UiO)

**Hrefna Katrín Guðmundsdóttir**, klinisk stipendiat og ph.d. student (UiO)

**Karen Eline Stensby Bains**, lege, PhD stipendiat (UiO/OUS)

**Ina Kreyberg**, lege, PhD stipendiat (OUS)

**Carina Schinagl**, klinisk stipendiat og ph.d. student (UiO)

**Kim Endre**, PhD stipendiat (OUS)

**Anine Lie**, klinisk stipendiat og ph.d. student

**Åshild Wik Despriee**, sykepleier/lektor, søker PhD opptak

**Brit Hov, fysioterapeut**, søker PhD opptak

**Peder Annæus Granlund**, medisinstudent/forskerlinjestudent (UiO)

**Angelica Johansen Winger**, medisinstudent (UiO)

**Oda C. L Carlsen**, medisinstudent (UiB)

**Kristine Wedum Davanger**, medisinstudent (UiO)

**Vibeke Dyrseth**, master i helsesterutdanning (Diakonova)

**Elke Maes**, bioingeniør (UiO)

**Sofie Rabo Carlsen**, forskningsgruppe koordinator

**Mari Kjendsli**, forskningssykepleier (OUS)

**Andrea Dystvold Hansen**, forskningssykepleier (OUS)

**Hilde Aandeland**, forskningssykepleier (OUS)

**Kristine Elkenes**, vitenskapelig assistent, ca. 10 timer/uke

**Malen Guldbrandsgard**, postsekretær (OUS)

**Victoria Vie Kolstad**, vitenskapelig assistent (OUS)

**Asima Lokmic**, bioingeniør (OUS)

### Assoserte medlemmer:

**Per Thomas Westergren**, sykepleier/forsker (Universitetet i Agder)

**Linn Landrø**, overlege (OUS)

**Antti Impinen**, statistiker (FHI)

**Katarina Hilde**, klinisk stipendiat (UiO)

**Guttorm Haugen**, professor/overlege (UiO/OUS)

**Annetine Staff**, professor/overlege (UiO/OUS)

**Teresa Løvold Berendt**, overlege (OUS)

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

ORAACLE har som formål å identifisere risikofaktorer, forstå mekanismer, finne optimal behandling og forebygge utvikling og byrden av astma, allergiske sykdommer og andre lungesykdommer hos barn og unge. Dette gjennomføres ved å initiere, gjennomføre og lede studier innen astma, allergi og lungesykdommer, lokalt, nasjonalt og internasjonalt. Ledergruppen i ORAACLE består av seniorforskere/prosjektleddere som siden 2005 har bygget opp et utstrakt nasjonalt og internasjonalt nettverk for forskningssamarbeid. Gjennom målrettet forskerutdanning økes rekrutteringen og kompetansen innen fagområdet. Medlemmer fra ORAACLE deltar i internasjonalt finansierte forskningsnettverk. Gjennom etablering av store langtids oppfølgingsstudier (inklusive fødselskohortstudier) har gruppen generert et stort tilgjengelig datamateriale for forskningen som kan benyttes på tvers av ulike studier og prosjekter. ORAACLE er tilknyttet Barneavdeling for allergi og lungesykdommer, Barne- og ungdomsklinikken OUS/Uo. I ukentlige ORAACLEmøter diskuteres alle aspekter av forskning og forskere får erfaring i å presentere, samt diskutere egen forskning.

## PÅGÅENDE STUDIER

- **PreventADALL** (Preventing Atopic Dermatitis and ALLergies in children) er en Mor-barn fødselskohortstudie ved OUS, Sykehuset Østfold og Karolinska Universitetssjukehus/KI som undersøker om det er mulig å forebygge utvikling av allergiske sykdommer og identifisere faktorer som tidlig i livet øker risikoen for folgesykdommer eller som fremmer helse. Studien inkluderte fra 2014-2016 ca 2700 kvinner og deres barn, der ca. 2400 utgjør mor-barn kohorten. Informasjon: [www.preventadall.org](http://www.preventadall.org). Clinicaltrial.gov: NCT02449850. Kontaktperson: Karin C. Lødrup Carlsen (prosjektleder).
- **Take-away Food Allergy** er en randomisert klinisk studie som undersøker om alvorlig peanøttallergi hos barn kan "kureres" eller om livslangt inntak av peanøtt er nødvendig for å redusere risiko for allergiereaksjoner. Alle de 77 barna som ble randomisert til behandling eller observasjon har gjennomført minst 2 år av behandlingen. Studien avsluttet i 2020. Kontaktperson: Geir Håland (prosjektleder).
- **NAPiC** (Norwegian Antibiotics for Pneumonia i Children) nasjonal multisenterstudie startet rekruttering av ca 800 barn fra 9 sykehus i Norge (alle regioner) februar 2018, med mål om å finne ut om barn fra 1-5 år med lungebetennelse blir raskere friske og unngår komplikasjoner ved behandling med amoxicillin. EudraCT Number: 2017-003791-31b. Kontaktperson: Håvard O Skjerven (prosjektleder).
- **Miljø og Barneastmastudien (ECA study)** i Oslo er en

fødselskohortstudie med oppfølging ved 2, 10 og 16-år som studerer gen-miljø interaksjoner og mekanismer i astma-allergiutvikling. Studien inngår i en rekke internasjonale samarbeidsprosjekter. Kontaktperson: Karin C. Lødrup Carlsen (prosjektleder).

- **Oslo Peanut Study (OPAS)** er en klinisk intervensionsstudie for å finne optimal diagnostikk for alvorlig peanøttallergi. Studiegjennomføring er avsluttet, men resultater analyseres og skrives fortsatt. Kontaktpersoner: Helene Lindvik og Kai-Håkon Carlsen (prosjektleder).
- **Bronchiolitis-ALL SE** studien, en randomisert klinisk multisenterstudie som primært undersøkte effekt av racemisk adrenalin hos spedbarn med akutt bronkiolitt, og gjennom oppfølging av barna til 2-års alder, undersøker risikofaktorer for vedvarende luftveissykdom og allergiske/atopiske sykdommer hos barn. Kontaktperson: Håvard O Skjerven (prosjektleder).
- **Idrettsastma- studien:** i samarbeid med Norges Idrettshøyskole undersøkte toppidrettsutøvere for å avklare mekanismene for astmautvikling hos idrettsutøvere. Studien avsluttet med disputas i 2018. Kontaktperson: Kai-Håkon Carlsen.
- **SPACE (Severe Pediatric Asthma Collaborative in Europe)**(2016-18): I dette europeiske samarbeidet etablerer vi standard kriterier for alvorlig astma hos barn, har utarbeidet og vil opprette et europeisk register og infrastruktur for studier med nye behandlingsprinsipper og -medikamenter for alvorlig astma hos barn. Kontaktperson: Karin C. Lødrup Carlsen.
- **Mekanisk hostestøtte for barn med nevromuskulære sykdommer og svak hoste:** Denne multisenterstudien undersøker forekomst, bruk og ulike innstillinger ved «hostemaskin» hos barn med nevromuskulære sykdommer for å optimalisere støttebehandlingene. Kontaktpersoner: Brit Hov og Vegard Hovland (prosjektleder).
- **PFAS-ImmTox** studerer effekter av immunktokiske miljøkjemikalier (perfluorerte alkylstoffer PFAS) før fødsel og i tidlig barndom på utviklingen av immunrelaterte helseutfall. Kontaktperson: Berit Granum (FHI).
- **Legemiddelstudier:** Gruppen deltar i relevante medikamentstudier, særlig innen alvorlig astma. Kontaktpersoner: Håvard O Skjerven og Karin C. Lødrup Carlsen.
- **Allervacc,** i samarbeid med Veterinørhøyskolen undersøker vi et potensielt nytt behandlingsprinsipp ved peanøttallergi. Avsluttet i 2017. Kontaktperson: Geir Håland.

## VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

### Nasjonale utenfor OUS:

- Folkehelseinstituttet
- Norges Idrettshøyskole
- Sykehuset Østfold
- Sykehuset Innlandet
- Norges Miljø og Biotekniske Universitet (NMBU)
- Diakonova høyskole Oslo
- Barneavdedlinger i alle helseregionene i Norge

### Internasjonale:

- Karolinska Institutet, Stockholm, Sverige
- UK University of Lausanne, Switzerland
- ISGlobal Barcelona Institute for Global Health <https://www.isglobal.org/en>
- Imperial College, London, UK
- Universitetet i Groningen, Nederland
- Skin and Allergy Hospital, Helsinki, Finland
- University of Helsinki, Finland
- University of Southampton, Isle of White, UK

### Finansieringskilder

- OUS HF
- Universitetet i Oslo
- Helse Sør-Øst RHF
- Norges forskningsråd
- Norges idrettshøyskole
- Folkehelseinstituttet
- Karolinska Institutet
- Klosterstiftelsen
- Helse og rehabilitering/Ekstrastiftelsen
- Barnestiftelsen
- Norges Astma og Allergiforbund
- Norsk forening for allergi og immunpatologi
- Furst medisinske laboratorium
- EU (MeDALL og GA2LEN)
- Thermo-Fisher diagnostics

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

**Peer reviewed originale forskningsartikler: 13**

**Inviterte foredrag ved internasjonale kongresser:**

**Avlagte doktorgrader: 2**

Per Thomas Westergren 31.05.2017, "Pushing Myself is Easier when Physical Activity is Fun; Universitetet i Agder og OUS/ORACLE.

Teresa Løvold Bertents "Atopic dermatitis and skin barrier

function in infancy and early childhood", UiO og OUS, Hudavdelingen og ORAACLE

### 4 selekterte publikasjoner fra gruppen:

1. Conjunctival provocation test in diagnosis of peanut allergy in children. Lindvik H, Lødrup Carlsen KC, Mowinckel P, Navaratnam J, Borres MP, Carlsen KH. Clin Exp Allergy. 2017 Jun;47(6):785-794.
2. Morning Salivary Cortisol in Young Children: Reference Values and the Effects of Age, Sex, and Acute Bronchiolitis. Rolfsjord LB, Bakkeheim E, Berents TL, Alm J, Skjerven HO, Carlsen KH, Mowinckel P, Sjöbeck AC, Carlsen KCL. J Pediatr. 2017 May;184:193-198.e3.
3. Predicting reactivity threshold in children with anaphylaxis to peanut. Reier-Nilsen T, Michelsen MM, Lødrup Carlsen KC, Carlsen KH, Mowinckel P, Nygaard UC, Namork E, Borres MP, Håland G. Clin Exp Allergy. 2017 Dec 28.
4. Prenatal exposure to perfluoralkyl substances (PFASs) associated with respiratory tract infections but not allergy- and asthma-related health outcomes in childhood. Impinen A, Nygaard UC, Lødrup Carlsen KC, Mowinckel P, Carlsen KH, Haug LS, Granum B. Environ Res. 2018 Jan;160:518-523.

# PRECISE - Pediatric Research group for Epidemiology, Cardiology, Imaging, Signaling and Experimental studies



Foto: UiO-nett

## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Henrik Holmstrøm

henrik.holmstrom@medisin.uio.no

Dr.med, overlege (OUS)

professor II (UiO)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Erik Thaulow**, ph.d., overlege (OUS), professor II (UiO)

**Gaute Døhlen**, ph.d., overlege (OUS)

**Martin Ystgård**, lege og stipendiat (OUS/UiO)

**Gunnar Norgård**, ph.d., overlege (OUS)

**Thomas Møller**, ph.d., overlege (OUS)

**Henrik Brun**, ph.d., overlege (OUS)

**Leif Brunvand**, ph.d., overlege (OUS)

**Sissel Nygaard**, overlege og stipendiat (OUS/UiO)

**Andreas Früh**, overlege (OUS)

**Anders Haugom Christensen**,

overlege (OUS) og stipendiat (OUS/UiO)

**Simone Diab**, lege (OUS)

**Jarle Jortveit**, overlege (Arendal) og stipendiat (UiO)

**Marianne Indrebø**, klinisk stipendiat (UiO)

**Gunnar Wik**, lege og stipendiat

(Sørlandet sykehus/UiO)

**Mads Holten-Andersen**, ph.d., overlege

(Lillehammer) og førsteam. (UiO)

**Ingrid Harg**, sykepleier (OUS) og

mastergradsstudent (HiOA)

**Christine Vaksdal Nilsen**, overlege

(Ålesund sykehus)

**Peder Anneus Granlund**, forskerlinjestudent (UiO)

Forskningsgruppen har sitt utgangspunkt i Barnehjerteseksjonen, OUS, Rikshospitalet. Vi ønsker å samle fagmiljøet, og den kliniske tilknytningen er ønskelig både tematisk og stillingsmessig.

Gruppen ledes av Henrik Holmstrøm i samarbeid med Erik Thaulow og Gaute Døhlen.

PRECISE ble etablert i 2016 og er en videreføring av seksjonens tidligere forskningsgruppe (PedHeart) som ble startet i 2013. Gruppens vitenskapelig ansatte omfatter 2 professorer, og 3 postdoc. Medlemmene har per i dag veiledningsansvar for 5 PhD-prosjekter. En rekke nye prosjekter er planlagt som ledd i langsiktig oppbygning av et stabilt forskningsnettverk.

Gruppen har ca 15 medlemmer og holder regelmessige møter. Vi har et tett samarbeid med brukerforeningen, FFHB.

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Forskningsgruppen har som overordnet formål å fremme forskning som kan være til nytte for hjertesyke barn og ungdommer, særlig ved medfødte hjertesykdommer. Virksomheten er interdisiplinær og basert på nasjonalt og internasjonalt samarbeid. Gruppens forskning er inndelt i følgende tre hovedområder:

- Klinisk forskning innen diagnostikk, behandling og oppfølging, samt metode-utvikling og vurdering av behandlingsresultater
- Epidemiologi og registerbasert forskning
- Translasjonsforskning via basalfagene

Forskningsgruppen har også til hensikt å:

- Skape et godt forskningsmiljø ved avdelingen
- Rekruttere deltakere med forskjellig kompetanse og bakgrunn
- Utvikle, registrere og følge opp prosjekter

- Identifisere og utvikle samarbeidsmuligheter
- Etablere felles rutiner for administrasjon av prosjekter
- Kvalitetssikre prosjektbeskrivelser og -søknader
- Samordne bruk av veileddningsressurser

## PÅGÅENDE PROSJEKTER

- *Fontanprosjektet.* Omfattende tverrfaglig oppfølgningsprosjekt hos ungdommer med univentrikulære hjertefeil. (Thomas Møller, Erik Thaulow, Gaute Døhlen, Simone Diab)
- *Childrens' Hearts in 3 dimensions.* Tredimensjonale fremstillingsmetoder av hjertefeil til bruk i klinikks og undervisning. (Henrik Holmstrøm, Henrik Brun)
- *Heart defects in Infants; presentation, detection and rescue.* Tverrfaglig samhandlingsprosjekt om presentasjon av medfødt hjertefeil og komplikasjoner første to år. (Henrik Holmstrøm, Gaute Døhlen og Jarle Jortveit)
  - Early death in children with congenital heart defects. Retrospektiv kartlegging av risikofaktorer for død og komplikasjoner (Gunnar Wik)
  - Presentation of congenital heart defects. I oppstartsfasen.
- *Causes and consequences of autonomic reinnervation after heart transplantation.* Oppfølgningsprosjekt etter hjertetransplantasjon med en omfattende fysiologisk protokoll. (Erik Thaulow, Gaute Døhlen, Sissel Nygaard, Anders Haugom Christensen)
- *Infant blood pressure: normal values and risk factors for high blood pressure in infancy.* Prospektiv cohortsstudie i samarbeid med PreventADALL. (Henrik Holmstrøm, Peder A. Granlund)
- *Fluid balance assessed by colloid osmotic pressure in plasma and the interstitium.* PhD-prosjekt i avslutningsfasen om væskebalansen i vev hos barn med hjertefeil. (Gunnar Norgård, Henrik Holmstrøm, Marianne Indrebø).
- *Outcomes in patients with pulmonary valve dysfunction after treatment with open heart surgery or percutan technique.* PhD-prosjekt i avslutningsfasen i samarbeid med Intervensjonssenteret (Gaute Døhlen, Brith Andresen)

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

Peer reviewed originale forskningsartikler: 8

### 4 utvalgte publikasjoner:

1. Indrebø M, Berg A, Holmstrøm H, Seem E, Guthe HJ, Wiig H, Norgård G. (2017) Fluid accumulation after closure of atrial septal defects: the role of colloid osmotic pressure. Inter-

active J Cardiovasc Thorac Surg, volume 26, Issue 2, 307–312

2. Jortveit J, Klcovanski J, Eskedal L, Døhlen G, Birkeland S, Holmstrøm H (2017) Out-of-hospital sudden cardiac arrest in children with congenital heart defects. Arch Dis Child, 103 (1), 57-60
3. Brunvand L, Heier M, Brunborg C, Hanssen KF, Fuglseth D, Stensaeth KH, Dahl-Jørgensen K, Margeirs-dottir HD. (2017) Advanced glycation end products in children with type 1 diabetes and early reduced diastolic heart function. BMC Cardiovasc Disord. 2017 May 25;17(1):133.
4. Ravndal M, Christensen A, Dohlen G, Holmstrom H. (2017) Pediatric heart catheterization in Norway- Rates and types of complications in new terms. Card Young, 27 (7), 1329-1335



# Forskningsgruppen for eksperimentell nyfødtmedisin

Foto: Øystein H Horgmo, UiO



## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Ola Didrik Saugstad

o.d.saugstad@medisin.uio.no, odsaugstad@rr-research.no  
ph.d., professor I (UiO)  
Avdelingsleder (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Thor Willy Ruud Hansen**, ph.d., overlege (OUS)  
og professor II (UiO)  
**Rønnaug Solberg**, ph.d., overlege (SiV) og forsker (OUS)  
**Lars O. Baumbusch**, forsker (OUS)  
**Leonid Pankratov**, ph.d. student (UiO)  
**Anne Gro W Rognlien**, lege og ph.d. stipendiat (UiO)  
**Inger Elisabeth Silberg**, overlege (OUS)  
**Martin Bogale Ystgaard**, lege og ph.d. stipendiat (UiO)  
**Torkil Benterud**, lege og ph.d. stipendiat (OUS)  
**Marianne Huun**, lege og ph.d. stipendiat (OUS)  
**Håvard Tetlie Garberg**, lege og ph.d. stipendiat (OUS)

**Jon Barlin**, overlege og ph.d. stipendiat (OUS)  
**Monica Atneosen-Åsegg**, avdelingsingenør (UiO)  
**Nicolai Andre Lund**, ph.d. stipendiat (Extrastiftelsen)  
**Cecilie Revhaug**, lege og ph.d. student (UiO)  
**Magdalena Zasada**, gjesteforsker (Jagiellonian University Medical College)  
**Jannicke Andresen**, overlege (OUS)  
**Kirsti Haaland**, overlege (OUS)  
**Marthe Elise Eielsen**, lege og vit.ass. (OUS)  
**Mari Innerdal**, LIS, Molde (Medisinsk avdeling)

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Forskningsgruppen for eksperimentell nyfødtmedisin er organisert i Pediatric forskningsinstitutt (PFI) med medlemmer fra flere andre avdelinger innen BAR, OUS. Det er også medlemmer fra andre helseforetak. I løpet av de siste 30 årene har betydelig forskningsinnsats bidratt til å belyse mekanismene rundt hypoksi og reoksygenering, oksidativt stress og de påfølgende skader. Også etter instituttets avgjørende bidrag til endrede retningslinjer for nyfødtresuscitering i oktober 2010 er det mye forskningsaktivitet rundt oksidativt stress og mulige intervensionsstrategier for å redusere skadelige effekter. I 2017 har gruppen blant annet gjennomført eksperimentelle studier i forskjellige dyremodeller.

OD Saugstad har også vært leder for et stort gjennopplivingsprosjekt av nyfødte i Mali Vest Afrika, Støttet av Kavlis fond og Lærdal foundation.

Gruppens strategi har vært og vil fortsatt være å knytte til seg dedikerte fagpersoner og forskere for videreføring av pågående prosjekter innen våre hovedsatsningsområder,

samt utvikling av nye idéer. Gruppen har mange lokale og internasjonale samarbeidspartnere og er åpent for gjesteforskere. Forskningsgruppeleder professor Ola Didrik Saugstad mottok i 2017 the Saling Prize fra World Association of Perinatal Medicine og Chiesis Award for Excellency in Neonatology.

## PÅGÅENDE STUDIER

- Studier på nyfødte mus for å kartlegge hel-genom og transkriptom endringer ved hypoksi og reoksygenering
- Studier på nyfødte knock out mus for å studere effekten av noen DNA glykosylaser
- Studier på nyfødte mus for å studere betydningen av inflammasom
- Studier på nyfødte griser for å undersøke Neuroproteksjon etter alvorlig hypoksi med uttesting av cannabidiol og et neurosteroid
- Uttesting av farmakologisk indusert hypotermi
- Kompresjon av halskar etter forutgående alvorlig hypoxi
- Måling av sirkulatoriske effekter med kontrastforsterket ultralyd (CEUS)

- Studier på nyfødte griser for å optimalisere resusciteringsalgoritmen
- Kliniske resusciteringsstudier på for tidlig fødte barn. Multisenterstudie i Europa, Nord-Amerika, Australia og Asia (OD.Saugstad er en av 3 PI)
- Epigenetiske forandringer hos premature barn og nyfødte mus (EØS prosjekt i samarbeid med Krakow og Warsawa)
- Helping Babies Breathe program i Mali

## VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

### Nasjonale:

- Mange samarbeidspartnere ved OUS HF og UiO, deriblant andre forskningsgrupper ved PFI, Indremedisinsk forskningsinstitutt (OUS Rikshospitalet), Barnemedisinsk avdeling (OUS), Institutt for mikrobiologi (OUS), Institutt for anatomi (OUS)
- Avd for Oralbiologi (UiO)

### Internasjonale:

- University & Polytechnic Hospital La Fe, Valencia, Spania
- UOC Pediatria Neonatale, Policlinico S. Maria alle Scotte, Siena, Italia
- Faculté de médecine, Aix-Marseille Université, Marseille, Frankrike
- Barnemedisinsk klinik, Karolinska Sjukhuset, Stockholm
- Department of Pediatrics, Polish-American Children's Hospital, Jagiellonian University Medical College, Krakow
- Børneafdeling, Aalborg Amtssygehus, Universitetet i Aarhus, Danmark

I 2017 var OD Saugstad fung. forskningsleder ved Barne- og ungdomsklinikken, OUS

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

Peer-reviewed originale forskningsartikler: 23

Avlagte doktorgrader i 2017: 3

4 selekterte publikasjoner fra gruppen:

1. Aune D, Schlesinger S, Henriksen T, Saugstad OD, Tonstad S. Physical activity and the risk of preterm birth: a systematic review and meta-analysis of epidemiological studies. BJOG. 2017 Nov;124(12):1816-1826. doi:10.1111/1471-0528.14672. Epub 2017 May 30. Review. PubMed PMID: 28374930.
2. Oei JL, Saugstad OD, Lui K, Wright IM, Smyth JP, Craven P, Wang YA, McMullan R, Coates E, Ward M, Mishra P, De Waal K, Travadi J, See KC, Cheah IG, Lim CT, Choo YM, Kamar AA, Cheah FC, Masoud A, Tarnow-Mordi W. Targeted Oxygen in the Resusci

tation of Preterm Infants, a Randomized Clinical Trial. Pediatrics. 2017 Jan;139(1). pii: e20161452. doi: 10.1542/peds.2016-1452.

3. Manja V, Saugstad OD, Lakshminrusimha S. Oxygen Saturation Targets in Preterm Infants and Outcomes at 18-24 Months: A Systematic Review. Pediatrics. 2017 Jan;139(1). pii: e20161609. doi: 10.1542/peds.2016-1609. Epub 2016 Dec 5. Review.
4. Rognlien AG, Wollen EJ, Atneosen-Åsegg M, Saugstad OD. Temporal Patterns of Gene Expression Profiles in the Neonatal Mouse Lung after Hypoxia-Reoxygenation. Neonatology. 2017;111(1):45-54. Epub 2016 Aug 17.

### Finansieringskilder

- OUS HF  
 Universitetet i Oslo  
 Helse Sør-Øst RHF  
 Norges forskningsråd  
 Landsforeningen for uventet barnedød (LUB)  
 EU/EAA  
 LEBARA fondation  
 Kavlfondet  
 Lærdal Foundation



# PELIKANTRA – Pediatric Liver Kidney Alimentary Nutrition and Transplantation research group

Foto: Øystein H Horgmo, UiO



## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Runar Almaas

rualmaas@ous-hf.no

Ph.D.

Overlege og forsker (OUS)

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Anna Bjerre**, Ph.D., overlege (OUS)

**Jarle Rugtveit**, Ph.D., overlege (OUS)

**Gøri Perminow**, Ph.D., overlege (OUS)

**Anniken Østensen**, overlege (OUS)

**Beint Sigmund Bentsen**, overlege (OUS)

**Rut Anne Thomassen**, klinisk ernæringsfysiolog, masterstudent (OUS)

**Ingrid Haugdal Sparr**, klinisk ernæringsfysiolog (OUS)  
**Svanhildur Haflidadottir**, lege i spesialisering (OUS)

**Niklas Westerberg**, forskerlinje- og medisinstudent (UiO)

**Karianne Vegheim**, avdelingsingeniør (OUS)

**Embjørg Wollen**, PhD, overlege (OUS)

**Hjørdis Thorsteinsdottir**, lege i spesialisering (OUS)

**Truls Sanengen**, Ph.D., overlege (OUS)

**Ann-Christin Gjerstad** Ph.D., overlege (OUS)

**Charlotte Kristensen Knatten**, Ph.D. lege i spesialisering (OUS)

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Forskningsgruppen PELIKANTRA ble samlet i 2011 med deltakere fra flere miljøer ved Barneklinikken i Oslo universitetssykehus. Vi jobber med gastroenterologi, ernæring, nyremedisin, leversykdommer og organtransplantasjon. Forskningen drives både i kliniske avdelinger på Ullevål og Rikshospitalet og ved Pediatrisk forskningsinstitutt. Vi samarbeider med flere andre forskningsgrupper både i og utenfor Oslo universitetssykehus. Gruppen driver både klinisk forskning og laboratorieforskning og ønsker særlig å bringe klinisk aktuelle problemstillinger til laboratoriet. Forskning på pasientenes funksjon etter organtransplantasjon er en fellesnevner for flere prosjekter. Andre områder vi forsker på er inflammatorisk tarmsykdom, komplikasjoner etter transplantasjon, enteral og parenteral ernæring og cholestase.

## PÅGÅENDE STUDIER

- Komplikasjoner og langtidsoppfølging etter organtransplantasjon hos barn

(flere prosjekter på pasienter som er transplantert med nyre eller lever):

- allergier og lungefunksjon hos levertransplanterte barn
- virusinfeksjoner etter transplantasjon
- motorikk og kognitiv funksjon etter transplantasjon
- metabolske risikofaktorer og inflammasjon etter nyretransplantasjon hos barn og ungdom, en oppfølgingstudie 5 år etter HENT studien;
- Mekanismer ved hypoksisk hepatocyttskade: Leverceller (hepatocyetter) utsettes for redusert oksygenmetning i to til fire timer før cellene settes tilbake i vanlig miljø. Vi arbeider med å kartlegge hvordan dette påvirker uttrykk av hepatobiliære transportsystemer
- IBSEN-III (Inflammatory Bowel South Eastern Norway-III): Barn og ungdom med nyoppdaget inflammatorisk tarmsykdom rekrytteres i perioden 1.1.2016-31.12.18. Studien beskriver sykdommen og forløpet i 5 år etter studiestart; klinisk presentasjon (sykdomsutbredelse, symptomer, laboratorieverdier mm) og

vurdering av vevsprøver etter oppfølging med ny skopiundersøkelse.

- Komplikasjoner og rekonevalesens etter gastrostomi
- Induserte pluripotente stamceller som verktøy for å studere arvelig leversykdom, samarbeid med Gareth Sullivan
- Farmakokinetikk hos organtransplanterte barn: Prosjekt som undersøker farmakokinetikk hos barn som er lever- eller nyretransplantert, samarbeid med professor Anders Aasberg;
- Forekomst og konsekvens av hemolytisk uremisk syndrom hos norske barn
- Akutt leversvikt i nyfødtperioden (Nordisk samarbeidsstudie)
- Oppfølging av pasienter med gallegangsatresi i Norge og i Norden

## VIKTIGSTE NASJONALE OG INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

### Nasjonale:

- IBSEN III study group
- Farmasøytisk Institutt, UiO
- Nasjonalt Senter for Stamcelleforskning
- Nyfødtscreeningen
- Institutt for Klinisk medisin
- Barnekirurgisk avdeling
- Radiologisk avdeling, OUS Rikshospitalet
- Klinikk for indremedisin og laboratoriefag, Ahus
- Medisinsk klinikk, Gastromedisinsk avdeling

### Internasjonale:

- ESPN/ERA-EDTA Registry
- Rigshospitalet, København
- The Nordic Liver Transplant Registry
- Nordic Pediatric Surgery Study Consortium

### Finansieringskilder

Eckbos legater  
Grimsgaards stiftelse  
UiO

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

Peer reviewed originale forskningsartikler: 18

### Forskerlinjen:

Niklas Westerberg gjennomførte forskerlinjeeksamen 13/12-17: "The effect of hypoxia and reoxygenation on AQP8 in HepG2 hepatocytes."

### Selekerte publikasjoner fra gruppen:

1. Chesnaye NC, Schaefer F, Bonthuis M, Holman R, Baiko S, Baskin E, **Bjerre A**, Cloarec S, Cornelissen EAM, Espinosa L, Heaf J, Stone R, Shtiza D, Zagazdzon I, Harambat J, Jager KJ, Groothoff JW, van Stralen KJ; ESPN/ERA-EDTA Registry Committee. Mortality risk disparities in children receiving chronic renal replacement therapy for the treatment of end-stage renal disease across Europe: an ESPN-ERA/EDTA registry analysis. Lancet. 2017 May 27;389(10084):2128-2137.
2. Iodine Status and Growth In 0-2-Year-Old Infants With Cow's Milk Protein Allergy. **Thomassen RA**, Kvammen JA, Eskerud MB, Júlíusson PB, Henriksen C, **Rugtveit J**. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2017 May;64(5):806-811.
3. Østensen AB, Sanengen T, Holter E, Line PD, Almaas R. No effect of treatment with intravenous ganciclovir on Epstein-Barr virus viremia demonstrated after pediatric liver transplantation. Pediatr Transplant. 2017 Sep;21(6).



# Forskningsgruppen for nyfødt screening og metabolisme



Foto: Øystein H Horgmo, UiO

## FORSKNINGSGRUPPELEDER

### Terje Rootwelt

terje.rootwelt@medisin.uio.no, terje.rootwelt@ous-hf.no  
ph.d, professor II (UiO)  
Klinikkleder (OUS)



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

❖ **Network**  
Hereditary Metabolic  
Disorders (MetabERN)

● **Member**  
Oslo University  
Hospital – Norway

## MEDLEMMER AV FORSKNINGSGRUPPEN

**Rolf D Pettersen**, dr.philos., leder for Nyfødt screeningen (OUS)  
**Asbjørg Stray-Pedersen**, ph.d., forsker/overlege (OUS/UiO)  
**Alexander Rowe**, ph.d., forsker/bioinformatiker (OUS)  
**Emma Lundman**, molekylærbiolog (OUS)  
**Jens V Jørgensen**, overlege (OUS)  
**Ingjerd Sæves**, ph.d., farmasøyte (OUS)  
**Trine Tangeraas**, overlege, dr. med. (OUS)

**Erle Kristensen**, overlege (OUS)  
**Rina Lilje**, klinisk ernæringsfysiolog (OUS)  
**Linn Helene Stølen**, klinisk ernæringsfysiolog (OUS)  
**Elisabeth Elind**, klinisk ernæringsfysiolog (OUS)  
**Cathrine Strandskogen**, klinisk ernæringsfysiolog (OUS)  
**Silje Hogner**, ph.d., molekylærbiolog (OUS)  
**Janne Strand**, ph.d., molekylærbiolog (OUS)  
**Carlos Sagredo**, ph.d., overingeniør (OUS)  
**Elisabeth Mathiassen**, lederassistent (OUS)

## FORSKNINGSGRUPPENS FORMÅL OG STRATEGI

Forskningsgruppen for nyfødt screening og metabolisme arbeider med prosjekter innen medfødte stoffskiftesykdommer, som fenykletonuri (PKU), ernæring og utvidet nyfødt screeningen (for tiden 25 sykdommer). Forskningsgruppen jobber nært opp mot Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer som omfatter diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter samt nasjonal behandlingstjeneste for nyfødt screening og avansert laboratoriediagnostikk av medfødte stoffskiftesykdommer. Evaluering av gjennomføringen av utvidet nyfødt screening og stadig forbedring av tilbuddet er en viktig oppgave. Videre er målet å fremme forskningen knyttet til screeningen ved at forskningsgruppen nå har tilgang på et stort og viktig pasientmateriale gjennom sitt behandlingsrettede register og en stor diagnostisk biobank. Forskningsgruppen samarbeider nært med forskningsgruppe for medfødte stoffskiftesykdommer ved Avdeling for medisinsk biokjemi (OUS). Som medlem av MetabERN vil vi også delta i forskningsprosjekter initiert av dette europeiske samarbeidet for metabolske sykdommer.

## PÅGÅENDE STUDIER

- Evaluering og forbedring av screening for cystisk fibrose;
- Nyfødt screening for alvorlig immunsvikt (SCID) REK2014/128;
- Hyperhomocysteinemi som følge av methionin syntase (CblG) defekt – genetisk årsak? Samarbeid med Avdeling for medisinsk genetikk (OUS);
- Vekst hos barn og ungdom med PKU;
- Rask identifisering av alvorlige, medfødte behandelbare tilstander hos barn ved bruk av ny teknologi i nyfødt screeningen. REK2016/2270;
- Kartlegging av genetiske årsaker til primær immunsvikt/benmargssvikt og immundysregulering ved bruk av høykapasitets sekvensering. REK2014/1270;
- EryDel behandling for Ataxia Telangiectasia. Prosjektet IDEAT-02-2015 er en fase III klinisk utprøvning og del av en multinasjonal studie. REK2016/1113;
- Mekanismer for kreftrisiko, nevrosegenerasjon og tidlig aldring hos pasienter med sykdommen Ataxia-Telangiectasia og deres slektninger. REK2017/443. Tilknyttet egen forskningsbiobank;

- Novel treatment options for neurological symptoms in A-T (samarbeid med Hilde Nilsen, EpiGen);
- Vitamin B12 mangel hos spedbarn. Samarbeidsprosjekt med Sørlandet Sykehus og Sykehuset Vestfold: REK 2018/179
- Studie i planleggingsfasen: Livskvalitet hos barn og unge med fettsyreoksidasjonsdefekter

## VIKTIGSTE NASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

- Avdeling for barnemedisin og transplantasjon, OUS
- Avdeling for barn og unges psykiske helse på sykehus, OUS
- Pediatric forskningsinstitutt med klinisk forskningspost barn, OUS
- Avdeling for medisinsk biokjemi, OUS
- Avdeling for medisinsk genetikk, OUS
- Norsk Senter for cystisk fibrose, OUS
- Senter for sjeldne diagnoser (SSD), OUS
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Sunnaas
- Seksjon for medisinsk genetikk, Sykehuset Telemark
- Barnehabiliteringstjenesten Hedmark, Sykehuset Innlandet
- Klinisk forskningspost, OUS
- Avdeling for klinisk molekylærbiologi (EpiGen), AHUS og UiO

## INTERNASJONALE SAMARBEIDSPARTNERE

- MetabERN-European Reference network for inherited metabolic diseases
- Mayo Clinic, California department of public health, New York department of public health, Baylor Texas

## FORSKNINGSGRUPPENS VITENSKAPELIGE PRODUKSJON 2017

**Peer reviewed originale forskningsartikler: 13**

**4 selekerte publikasjoner fra gruppen:**

1. Mosegaard S, Bruun GH, Flyvbjerg KF, Bliksrud YT, Grgersen N, Dembic M, Annexstad E, Tangeraas T, Olsen RKJ, Andresen BS. An intronic variation in SLC52A1 causes exon skipping and transient riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency. *Mol Genet Metab* 2017 Dec; 122(4):182-188.
2. Daly A, Pinto A, Evans S, Lilje R, Stolen LH, T, Macdonald A Dietary practices in propionic acidemia: A European survey. *Mol Genet Metab Rep* 2017 Dec; 13:83-89.

3. Witzel M, Petersheim D, Fan Y, Bahrami E, Racek T, Rohlf M, Puchalka J, Mertes C, Gagneur J, Ziegenhain C, Enard W, Stray-Pedersen A, Arkwright PD, Abboud MR, Pazhakh V, Lieschke GJ, Krawitz PM, Dahlhoff M, Schneider MR, Wolf E, Horny HP, Schmidt H, Schäffer AA, Klein C. Chromatin-remodeling factor SMARCD2 regulates transcriptional networks controlling differentiation of neutrophil granulocytes. *Nat Genet* 2017 May; 49(5):742-752.

4. Berg V, Nøst TH, Pettersen RD, Hansen S, Veyhe AS, Jorde R, Odland JØ, Sandanger TM Persistent Organic Pollutants and the Association with Maternal and Infant Thyroid Homeostasis: A Multipollutant Assessment. *Environ Health Perspect* 2017 01; 125(1):127-133.

### Finansieringskilder

OUS HF  
Universitetet i Oslo  
Helse SØ RHF

# BAR publikasjonsliste 2017 (163 publikasjoner)

1. Aden P, Annexstad EJ, Lien E, Tajsic JM, Mjellem N, Rasmussen M (2017) **[Juvenile-onset muscular diseases]** Tidsskr Nor Laegeforen, 137 (2), 108-111
2. Andresen B, Mishra V, Lewandowska M, Andersen JG, Andersen MH, Lindberg H, Døhlen G, Fosse E (2017) **In-hospital cost comparison between percutaneous pulmonary valve implantation and surgery** Eur J Cardiothorac Surg, 51 (4), 747-753
3. Anto JM, Bousquet J, Akdis M, Auffray C, Keil T, Momas I, Postma DS, Valenta R, Wickman M, Cambon-Thomsen A, Haahtela T, Lambrecht BN, Lødrup Carlsen KC, Koppelman GH, Sunyer J, Zuberbier T, Annesi-Maesano I, Arno A, Bindslev-Jensen C, De Carlo G, Forastiere F, Heinrich J, Kowalski ML, Maier D, Melén E et al. (2017) **Mechanisms of the Development of Allergy (MeDALL): Introducing novel concepts in allergy phenotypes** J Allergy Clin Immunol, 139 (2), 388-399
4. Augestad L, Hammarström C, Flatø B, Bjerre A (2017) **Renal involvement in paediatric systemic vasculitis** Tidsskr Nor Laegeforen, 137 (19)
5. Aune D, Schlesinger S, Henriksen T, Saugstad OD, Tonstad S (2017) **Physical activity and the risk of preterm birth: a systematic review and meta-analysis of epidemiological studies** BJOG, 124 (12), 1816-1826
6. Babic A, Odland HH, Gerard O, Samset E (2017) **LEFT-VENTRICLE TO CORONARY VENOUS TREE 3D FUSION FOR CARDIAC RESYNCHRONIZATION THERAPY APPLICATIONS** 2017 IEEE 14TH INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON BIOMEDICAL IMAGING (ISBI 2017), 164-168
7. Baksjøberget PE, Nyquist A, Moser T, Jahnsen R (2017) **Having Fun and Staying Active! Children with Disabilities and Participation in Physical Activity: A Follow-Up Study** Phys Occup Ther Pediatr, 37 (4), 347-358
8. Balaban G, Finsberg H, Odland HH, Rognes ME, Ross S, Sundnes J, Wall S (2017) **High-resolution data assimilation of cardiac mechanics applied to a dyssynchronous ventricle** Int J Numer Method Biomed Eng, 33 (11)
9. Behdadfar S, Navarro L, Sundnes J, Maleckar M, Ross S, Odland HH, Avril S (2017) **A Centerline Based Model Morphing Algorithm for Patient-Specific Finite Element Modelling of the Left Ventricle** IEEE Trans Biomed Eng (in press)
10. Beitnes AR, Vikskjold FB, Jóhannesdóttir GB, Perminow G, Olbjørn C, Andersen SN, Bentsen BS, Rugtveit J, Størdal K (2017) **Symptoms and Mucosal Changes Stable During Rapid Increase of Pediatric Celiac Disease in Norway** J Pediatr Gastroenterol Nutr, 64 (4), 586-591
11. Berents TL, Carlsen KCL, Mowinckel P, Skjerven HO, Rolfsjord LB, Nordhagen LS, Kvenshagen B, Hunderi JOG, Bradley M, Thorsby PM, Carlsen KH, Gjersvik P (2017) **Weight-for-length, early weight-gain velocity and atopic dermatitis in infancy and at two years of age: a cohort study** BMC Pediatr, 17 (1), 141
12. Berents TL, Lødrup Carlsen KC, Mowinckel P, Skjerven HO, Rolfsjord LB, Bradley M, Carlsen KH, Gjersvik P (2017) **Transepidermal water loss in infancy associated with atopic eczema at 2 years of age: a population-based cohort study** Br J Dermatol, 177 (3), e35-e37
13. Birkebaek NH, Drivvoll AK, Aakeson K, Bjarnason R, Johansen A, Samuelsson U, Skrivarhaug T, Thorsson AV, Svensson J (2017) **Incidence of severe hypoglycemia in children with type 1 diabetes in the Nordic countries in the period 2008-2012: association with hemoglobin A<sub>1c</sub> and treatment modality** BMJ Open Diabetes Res Care, 5 (1), e000377
14. Bjerke SM, Feragen KB, Bergvik S (2017) **Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ): Informant Agreement Between Children Born With Cleft Lip and/or Palate and Their Parents** Cleft Palate Craniofac J, 55 (2), 204-212
15. Bonnesen TG, Winther JF, Andersen KK, Asdahl PH, de Fine Licht S, Gudmundsdottir T, Sälfors Holmqvist A, Madanat-Harjuoja LM, Tryggvadottir L, Wesenberg F, Heilmann C, Olsen JH, Hasle H, ALiCCS study group (2017) **Liver diseases in Adult Life after Childhood Cancer in Scandinavia (ALiCCS): A population-based cohort study of 32,839 one-year survivors** Int J Cancer, 142 (4), 702-708
16. Bousquet J, Agache I, Anto JM, Bergmann KC, Bachert C, Annesi-Maesano I, Bousquet PJ, D'Amato G, Demoly P,

- De Vries G, Eller E, Fokkens WJ, Fonseca J, Haahtela T, Hellings PW, Just J, Keil T, Klimek L, Kuna P, **Lodrup Carlsen KC**, Mösges R, Murray R, Nekam K, Onorato G, Papadopoulos NG et al. (2017) **Google Trends terms reporting rhinitis and related topics differ in European countries** Allergy, 72 (8), 1261-1266
17. Bousquet J, Bewick M, Cano A, Eklund P, Fico G, Goswami N, Guldemond NA, Henderson D, Hinkema MJ, Liotta G, Mair A, Molloy W, Monaco A, Monsonis-Paya I, Nizinska A, Papadopoulos H, Pavlickova A, Pecorelli S, Prados-Torres A, Roller-Wirnsberger RE, Somekh D, Vera-Muñoz C, Visser F, Farrell J, Malva J et al. (2017) **Building Bridges for Innovation in Ageing: Synergies between Action Groups of the EIP on AHA** J Nutr Health Aging, 21 (1), 92-104
18. Bousquet J, Farrell J, Crooks G, Hellings P, Bel EH, Bewick M, Chavannes NH, de Sousa JC, Cruz AA, Haahtela T, Joos G, Khaltaev N, Malva J, Muraro A, Nogues M, Palkonen S, Pedersen S, Robalo-Cordeiro C, Samolinski B, Strandberg T, Valiulis A, Yorgancioglu A, Zuberbier T, Bedbrook A, Aberer W et al. (2017) **Erratum to: Scaling up strategies of the chronic respiratory disease programme of the European Innovation Partnership on Active and Healthy Ageing (Action Plan B3: Area 5)** Clin Transl Allergy, 7, 5
19. Brackman D, Sartz L, Leh S, Kristoffersson AC, **Bjerre A**, Tati R, Frémeaux-Bacchi V, Karpman D (2017) **Thrombotic microangiopathy mimicking membranoproliferative glomerulonephritis** Nephrol Dial Transplant, 32 (3), 584
20. Brekke I, Früh EA, Kvarme LG, **Holmstrøm H** (2017) **Long-time sickness absence among parents of pre-school children with cerebral palsy, spina bifida and down syndrome: a longitudinal study** BMC Pediatr, 17 (1), 26
21. Bright CJ, Hawkins MM, Winter DL, Alessi D, Allodji RS, Bagnasco F, Bárdi E, Bautz A, Byrne J, Feijen EAM, Fidler MM, Garwicz S, Grabow D, Gudmundsdottir T, Guha J, Haddy N, Jankovic M, Kaatsch P, Kaiser M, Kuehni CE, Linge H, Øfstaas H, Ronckers CM, Skinner R, Teepen JC et al. (2017) **Risk of Soft-Tissue Sarcoma Among 69 460 Five-Year Survivors of Childhood Cancer in Europe** J Natl Cancer Inst (in press)
22. Brox JI, Schröder CP, Skare Ø, **Mowinckel P**, Reikerås O (2017) **Author response-sham surgery versus labral repair or biceps tenodesis for type II SLAP lesions of the shoulder: a three-armed randomised clinical trial** Br J Sports Med, 51 (24), 1778-1779
23. Brožek JL, Bousquet J, Agache I, Agarwal A, Bachert C, Bosnic-Anticevich S, Brignardello-Petersen R, Canonica GW, Casale T, Chavannes NH, Correia de Sousa J, Cruz AA, Cuello-Garcia CA, Demoly P, Dykewicz M, Etxeandia-Ikobaltzeta I, Florez ID, Fokkens W, Fonseca J, Hellings PW, Klimek L, Kowalski S, Kuna P, Laisaar KT, Larenas-Linnemann DE et al. (2017) **Allergic Rhinitis and its Impact on Asthma (ARIA) guidelines-2016 revision** J Allergy Clin Immunol, 140 (4), 950-958
24. Brunvand L, Heier M, Brunborg C, Hanssen KF, **Fugelseth D**, Stensaeth KH, **Dahl-Jørgensen K**, Margeirsdottir HD (2017) **Advanced glycation end products in children with type 1 diabetes and early reduced diastolic heart function** BMC Cardiovasc Disord, 17 (1), 133
25. Brusletto BS, Hellerud BC, Løberg EM, Goverud IL, Vege Å, Berg JP, **Brandtzaeg P**, Øvstebø R (2017) **Traceability and distribution of <i>Neisseria meningitidis</i> DNA in archived post mortem tissue samples from patients with systemic meningococcal disease** BMC Clin Pathol, 17, 10
26. Brændvik SM, Roeleveld K, Andersen GL, Raftemo AE, **Ramstad K**, Majkic-Tajsic J, Lamvik T, Lund B, Follestad T, Vik T (2017) **The WE-Study: does botulinum toxin A make walking easier in children with cerebral palsy?: Study protocol for a randomized controlled trial** Trials, 18 (1), 58
27. Bugge I, Dyb G, Stensland SØ, Ekeberg Ø, Wentzel-Larsen T, **Diseth TH** (2017) **Physical Injury and Somatic Complaints: The Mediating Role of Posttraumatic Stress Symptoms in Young Survivors of a Terror Attack** J Trauma Stress, 30 (3), 229-236
28. Burns ML, **Lang AM** (2017) **The authors reply** Pediatr Crit Care Med, 18 (1), 98

29. Bührer C, Erdeve Ö, van Kaam A, Berger A, Lechner E, Bar-Oz B, Allegaert K, **Stiris T**, Çelik İH, Berrington J (2017) **N-terminal B-type natriuretic peptide urinary concentrations and retinopathy of prematurity** Pediatr Res, 82 (6), 958-963
- study in newborn piglets  
BJOG, 124 Suppl 4, 26-34
30. Chesnaye NC, Schaefer F, Bonthuis M, Holman R, Baiko S, Baskin E, **Bjerre A**, Cloarec S, Cornelissen EAM, Espinosa L, Heaf J, Stone R, Shtiza D, Zagozdzon I, Harambat J, Jager KJ, Grootenhoff JW, van Stralen KJ, ESPN/ERA-EDTA Registry Committee (2017) **Mortality risk disparities in children receiving chronic renal replacement therapy for the treatment of end-stage renal disease across Europe: an ESPN-ERA/EDTA registry analysis** Lancet, 389 (10084), 2128-2137
31. Chinn IK, Sanders RP, **Stray-Pedersen A**, Coban-Akdemir ZH, Kim VH, Dadi H, Roifman CM, Quigg T, Lupski JR, Orange JS, Hanson IC (2017) **Novel Combined Immune Deficiency and Radiation Sensitivity Blended Phenotype in an Adult with Biallelic Variations in <i>ZAP70</i> and <i>RNF168</i>** Front Immunol, 8, 576
32. **Cockerell I**, Guenin M, Heimdal K, Bjørnvold M, Selmer KK, Rouvière O (2017) **Prevalence of Renal Angiomyolipomas and Spontaneous Bleeding Related to Angiomyolipomas in Tuberous Sclerosis Complex Patients in France and Norway-a Questionnaire Study** Urology, 104, 70-76
33. Davies EG, Cheung M, Gilmour K, Maimaris J, Curry J, Furmanski A, Sebire N, Halliday N, Mengrelis K, Adams S, Bernatoniene J, Bremner R, Browning M, Devlin B, **Erichsen HC**, Gaspar HB, Hutchison L, Ip W, Ifversen M, Leahy TR, McCarthy E, Moshous D, Neuling K, Pac M, Papadopol A et al. (2017) **Thymus transplantation for complete DiGeorge syndrome: European experience** J Allergy Clin Immunol, 140 (6), 1660-1670.e16
34. de Fine Licht S, Rugbjerg K, Gudmundsdottir T, Bonnesen TG, Asdahl PH, Holmqvist AS, Madanat-Harjuoja L, Tryggvadottir L, **Wesenberg F**, Hasle H, Winther JF, Olsen JH, ALiCCS study group (2017) **Long-term inpatient disease burden in the Adult Life after Childhood Cancer in Scandinavia (ALiCCS) study: A cohort study of 21,297 childhood cancer survivors** PLoS Med, 14 (5), e1002296
35. de Lange C, D Saugstad O, Solberg R (2017) **Assessment of cerebral perfusion with contrast-enhanced ultrasound during constriction of the neck mimicking malposition of the BD Odon Device™: a**  
**Long-term psychosocial consequences of surgical congenital malformations** Semin Pediatr Surg, 26 (5), 286-294
36. **Diseth TH**, Emblem R (2017) **We strongly support childhood immunisation-statement from the European Academy of Paediatrics (EAP)** Eur J Pediatr, 176 (5), 679-680
37. Dornbusch HJ, Hadjipanayis A, Del Torso S, Mercier JC, Wyder C, Schrier L, Ross-Russell R, **Stiris T**, Ludvigsson JF (2017) **Update on Phototherapy in Jaundiced Neonates** Curr Pediatr Rev, 13 (3), 176-180
38. Ebbesen MS, Nygaard U, Rosthøj S, Sørensen D, Nersting J, Vettentranta K, **Wesenberg F**, Kristinsson J, Harila-Saari A, Schmiegelow K (2017) **Hepatotoxicity During Maintenance Therapy and Prognosis in Children With Acute Lymphoblastic Leukemia** J Pediatr Hematol Oncol, 39 (3), 161-166
39. Ebbesen MS, Nygaard U, Rosthøj S, Sørensen D, Nersting J, Vettentranta K, **Wesenberg F**, Kristinsson J, Harila-Saari A, Schmiegelow K (2017) **Lessons learned from additional research analyses of unsolved clinical exome cases** Genome Med, 9 (1), 26
40. Eldomery MK, Coban-Akdemir Z, Harel T, Rosenfeld JA, Gambin T, **Stray-Pedersen A**, Küry S, Mercier S, Lessel D, Denecke J, Wiszniewski W, Penney S, Liu P, Bi W, Lalani SR, Schaaf CP, Wangler MF, Bacino CA, Lewis RA, Potocki L, Graham BH, Belmont JW, Scaglia F, Orange JS, Jhangiani SN et al. (2017) **Scandcleft randomised trials of primary surgery for unilateral cleft lip and Palate: 9. Parental report of social and emotional experiences related to their 5-year-old child's cleft diagnosis** J Plast Surg Hand Surg, 51 (1), 73-80
41. Feragen KB, Rumsey N, Heliövaara A, Boysen BM, Johannessen EC, Havstam C, Marcusson A, Nyberg J, Pedersen NH, Bogh-Nielsen J, Eyres P, Bradbury E, Semb G (2017) **Scandcleft randomised trials of primary surgery for unilateral cleft lip and palate: 10. Parental perceptions of appearance and treatment outcomes in their 5-year-old child** J Plast Surg Hand Surg, 51 (1), 81-87

43. Filip C, Impieri D, Aagenæs I, Breugem C, Høgevold HE, Særvold T, Aukner R, Lima K, Tønseth K, **Abrahamsen TG** (2017)  
**Adults with 22q11.2 deletion syndrome have a different velopharyngeal anatomy with predisposition to velopharyngeal insufficiency**  
*J Plast Reconstr Aesthet Surg*, 71 (4), 524-536
44. Gabriele M, Vulto-van Silfhout AT, Germain PL, Vitriolo A, Kumar R, Douglas E, Haan E, Kosaki K, Takenouchi T, Rauch A, Steindl K, Frengen E, Misceo D, Pedurupillay CRJ, **Stromme P**, Rosenfeld JA, Shao Y, Craigen WJ, Schaaf CP, Rodriguez-Buriticá D, Farach L, Friedman J, Thulin P, McLean SD, Nugent KM et al. (2017)  
**YY1 Haploinsufficiency Causes an Intellectual Disability Syndrome Featuring Transcriptional and Chromatin Dysfunction**  
*Am J Hum Genet*, 100 (6), 907-925
45. Gagnum V, Saeed M, Stene LC, Leivestad T, **Joner G, Skrivarhaug T** (2017)  
**Low Incidence of End-Stage Renal Disease in Childhood-Onset Type 1 Diabetes Followed for Up to 42 Years**  
*Diabetes Care*, 41 (3), 420-425
46. Gagnum V, Stene LC, Leivestad T, **Joner G, Skrivarhaug T** (2017)  
**Response to Comment on Gagnum et al. Long-term Mortality and End-Stage Renal Disease in a Type 1 Diabetes Population Diagnosed at Age 15-29 Years in Norway. Diabetes Care 2017;40:38-45**  
*Diabetes Care*, 40 (9), e125
47. Gambin T, Akdemir ZC, Yuan B, Gu S, Chiang T, Carvalho CMB, Shaw C, Jhangiani S, Boone PM, Eldomery MK, Karaca E, Bayram Y, **Stray-Pedersen A**, Muzny D, Charng WL, Bahrambeigi V, Belmont JW, Boerwinkle E, Beaudet AL, Gibbs RA, Lupski JR (2017)  
**Homozygous and hemizygous CNV detection from exome sequencing data in a Mendelian disease cohort**  
*Nucleic Acids Res*, 45 (4), 1633-1648
48. **Garberg HT, Solberg R, Barlinn J, Martinez-Orgado J, Løberg EM, Saugstad OD** (2017)  
**High-Dose Cannabidiol Induced Hypotension after Global Hypoxia-Ischemia in Piglets**  
*Neonatology*, 112 (2), 143-149
49. Gardsjord ES, Romm KL, Røssberg JI, Friis S, **Barder HE, Evensen J, Haahr U, Ten Velden Hegelstad W, Joa I, Johannessen JO, Langeveld J, Larsen TK, Opjordsmoen S, Rund BR, Simonsen E, Vaglum P, McGlashan T, Melle I** (2017)  
**Is going into stable symptomatic remission associated with a more positive development of life satisfaction?**
50. Gopinathan U, Øvstebø R, Brusletto BS, Olstad OK, Kierulf P, **Brandtzaeg P, Berg JP** (2017)  
**Transcriptomic data from two primary cell models stimulating human monocytes suggest inhibition of oxidative phosphorylation and mitochondrial function by *N. meningitidis* which is partially up-regulated by IL-10**  
*BMC Immunol*, 18 (1), 46
51. Goutaki M, Halbeisen FS, Spycher BD, Maurer E, Belle F, Amirav I, Behan L, Boon M, Carr S, Casaulta C, Clement A, **Crowley S, Dell S, Ferkol T, Haarman EG, Karadag B, Knowles M, Koerner-Rettberg C, Leigh MW, Loebinger MR, Mazurek H, Morgan L, Nielsen KG, Phillipsen M, Sagel SD** et al. (2017)  
**Growth and nutritional status, and their association with lung function: a study from the international Primary Ciliary Dyskinesia Cohort**  
*Eur Respir J*, 50 (6)
52. Goutaki M, Maurer E, Halbeisen FS, Amirav I, Barbato A, Behan L, Boon M, Casaulta C, Clement A, **Crowley S, Haarman E, Hogg C, Karadag B, Koerner-Rettberg C, Leigh MW, Loebinger MR, Mazurek H, Morgan L, Nielsen KG, Omran H, Schwerk N, Scigliano S, Werner C, Yiallouros P, Zivkovic Z** et al. (2017)  
**The international primary ciliary dyskinesia cohort (IPCD Cohort): methods and first results**  
*Eur Respir J*, 49 (1)
53. Grossman Z, Hadjipanayis A, **Stiris T, Del Torso S, Mercier JC, Valiulis A, Shamir R** (2017)  
**Vitamin D in European children—statement from the European Academy of Paediatrics (EAP)**  
*Eur J Pediatr*, 176 (6), 829-831
54. **Gul KA, Sonerud T, Fjærli HO, Nakstad B, Abrahamsen TG, Inchley CS** (2017)  
**Thymus activity measured by T-cell receptor excision circles in patients with different severities of respiratory syncytial virus infection**  
*BMC Infect Dis*, 17 (1), 18
55. Gursli S, Sandvik L, Bakkeheim E, Skrede B, Stuge B (2017)  
**Evaluation of a novel technique in airway clearance therapy - Specific Cough Technique (SCT) in cystic fibrosis: A pilot study of a series of N-of-1 randomised controlled trials**  
*SAGE Open Med*, 5, 2050312117697505
56. **Hagemo PS** (2017)  
**[Echo and echo]**  
*Tidsskr Nor Laegeforen*, 137 (1), 51

57. Heier M, Borja MS, Brunborg C, Seljeflot I, Margeirsottir HD, Hanssen KF, **Dahl-Jørgensen K**, Oda MN (2017)  
**Reduced HDL function in children and young adults with type 1 diabetes**  
*Cardiovasc Diabetol*, 16 (1), 85
58. Heier M, Stensæth KH, Brunborg C, Seljeflot I, Margeirsottir HD, Hanssen KF, **Dahl-Jørgensen K** (2017)  
**Increased arterial stiffness in childhood onset diabetes: a cardiovascular magnetic resonance study**  
*Eur Heart J Cardiovasc Imaging* (in press)
59. Hellerud BC, Orrem HL, Dybwik K, Pischke SE, Baratt-Due A, Castellheim A, Fure H, Bergseth G, Christiansen D, Nunn MA, Espevik T, Lau C, **Brandtzæg P**, Nielsen EW, Mollnes TE (2017)  
**Combined inhibition of C5 and CD14 efficiently attenuated the inflammatory response in a porcine model of meningococcal sepsis**  
*J Intensive Care*, 5, 21
60. **Helverschou SB, Steindal K**, Nøttestad JA, Howlin P (2017)  
**Personal experiences of the Criminal Justice System by individuals with autism spectrum disorders**  
*Autism*, 22 (4), 460-468
61. Hikmat O, Charalampous T, Klingenberg C, **Rasmussen M**, Tallaksen CME, Brodtkorb E, Fiskerstrand T, McFarland R, Rahman S, Bindoff LA (2017)  
**The presence of anaemia negatively influences survival in patients with POLG disease**  
*J Inherit Metab Dis*, 40 (6), 861-866
62. Hjortshøj CMS, Kempny A, Jensen AS, Sørensen K, Nagy E, Dellborg M, Johansson B, Rudiene V, Hong G, Opotowsky AR, Budts W, Mulder BJ, Tomkiewicz-Pajak L, D'Alto M, Prokšelj K, Diller GP, Dimopoulos K, Estensen ME, **Holmstrøm H**, Turanlahti M, Thilén U, Gatzoulis MA, Søndergaard L (2017)  
**Past and current cause-specific mortality in Eisenmenger syndrome**  
*Eur Heart J*, 38 (26), 2060-2067
63. Hjortshøj CS, Jensen AS, Sørensen K, Nagy E, Johansson B, Kronvall T, Dellborg M, Estensen ME, **Holmstrøm H**, Turanlahti M, Thilén U, Søndergaard L (2017)  
**Epidemiological changes in Eisenmenger syndrome in the Nordic region in 1977-2012**  
*Heart*, 103 (17), 1353-1358
64. Holtman GA, Lisman-van Leeuwen Y, Day AS, Fagerberg UL, Henderson P, Leach ST, **Perminow G**, Mack D, van Rheenen PF, van de Vijver E, Wilson DC, Reitsma JB, Berger MY (2017)  
**Use of Laboratory Markers in Addition to Symptoms for Diagnosis of Inflammatory Bowel Disease in Children: A Meta-analysis of Individual Patient Data**  
*JAMA Pediatr*, 171 (10), 984-991
65. Hov B, Andersen T, **Hovland V**, Toussaint M (2017)  
**The clinical use of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular disorders in Europe**  
*Paediatr Respir Rev* (in press)
66. Høyland AL, **Nærland T**, Engstrøm M, Lydersen S, Andreassen OA (2017)  
**The relation between face-emotion recognition and social function in adolescents with autism spectrum disorders: A case control study**  
*PLoS One*, 12 (10), e0186124
67. Høyland AL, Øgrim G, Lydersen S, Hope S, Engstrøm M, Torske T, **Nærland T**, Andreassen OA (2017)  
**Event-Related Potentials in a Cued Go-NoGo Task Associated with Executive Functions in Adolescents with Autism Spectrum Disorder; A Case-Control Study**  
*Front Neurosci*, 11, 393
68. Impinen A, Nygaard UC, **Lødrup Carlsen KC, Mowinkel P, Carlsen KH**, Haug LS, Granum B (2017)  
**Prenatal exposure to perfluoralkyl substances (PFASs) associated with respiratory tract infections but not allergy- and asthma-related health outcomes in childhood**  
*Environ Res*, 160, 518-523
69. Johannessen J, **Nærland T**, Hope S, Torske T, Høyland AL, Strohmaier J, Heiberg A, Rietschel M, Djurovic S, Andreassen OA (2017)  
**Parents' Attitudes toward Clinical Genetic Testing for Autism Spectrum Disorder-Data from a Norwegian Sample**  
*Int J Mol Sci*, 18 (5)
70. Jortveit J, Klcovansky J, **Døhlen G**, Eskedal L, Birkeland S, **Holmstrøm H** (2017)  
**Out-of-hospital sudden cardiac arrest in children with congenital heart defects**  
*Arch Dis Child*, 103 (1), 57-60
71. Kalikstad B, Kultima HG, Andersstuen TK, Klungland A, Isaksson A (2017)  
**Gene expression profiles in preterm infants on continuous longterm oxygen therapy suggest reduced oxidative stressdependent signaling during hypoxia**  
*Mol Med Rep*, 15 (4), 1513-1526
72. Karlsson L, Forestier E, Hasle H, Jahnukainen K, Jónsson ÓG, Lausen B, Norén Nyström U, Palle J, Tierens A, **Zeller B**, Abrahamsson J (2017)  
**Outcome after intensive reinduction therapy and allogeneic stem cell transplant in paediatric relapsed**

- acute myeloid leukaemia**  
Br J Haematol, 178 (4), 592-602
73. Klitkou ST, Iversen T, **Stensvold HJ, Rønnestad A** (2017)  
**Use of hospital-based health care services among children aged 1 through 9 years who were born very preterm - a population-based study**  
BMC Health Serv Res, 17 (1), 571
74. **Knudsen PK, Brandtzaeg P**, Høiby EA, Bohlin J, Samuelsen Ø, Steinbakk M, **Abrahamsen TG**, Müller F, Gammelsrud KW (2017)  
**Impact of extensive antibiotic treatment on faecal carriage of antibiotic-resistant enterobacteria in children in a low resistance prevalence setting**  
PLoS One, 12 (11), e0187618
75. Kolstad E, Bjørk M, Gilhus NE, **Alfstad K**, Clench-Aas J, Lossius M (2017)  
**Young people with epilepsy have an increased risk of eatingdisorder and poor quality diet**  
Epilepsy Open, 3 (1), 40-45
76. Kornum BR, Burgdorf KS, Holm A, Ullum H, Jennum P, **Knudsen S** (2017)  
**Absence of autoreactive CD4<sup>+</sup> T-cells targeting HLA-DQA1\*01:02/DQB1\*06:02 restricted hypocretin/orexin epitopes in narcolepsy type 1 when detected by EliSpot**  
J Neuroimmunol, 309, 7-11
77. Kornum BR, **Knudsen S**, Ollila HM, Pizza F, Jennum PJ, Dauvilliers Y, Overeem S (2017)  
**Narcolepsy**  
Nat Rev Dis Primers, 3, 16100
78. Kosfeld A, Brand F, Weiss AC, Kreuzer M, Goerk M, Martens H, Schubert S, Schäfer AK, Riehmer V, Hennies I, Bräsen JH, Pape L, Amann K, **Krogvold L, Bjerre A**, Daniel C, Kispert A, Haffner D, Weber RG (2017)  
**Mutations in the leukemia inhibitory factor receptor (LIFR) gene and Lifr deficiency cause urinary tract malformations**  
Hum Mol Genet, 26 (9), 1716-1731
79. Kuligowski J, **Solberg R**, Sánchez-Illana Á, **Pankratov L**, Parra-Llorca A, Quintás G, **Saugstad OD**, Vento M (2017)  
**Plasma metabolite score correlates with Hypoxia time in a newly born piglet model for asphyxia**  
Redox Biol, 12, 1-7
80. Kuric E, Seiron P, **Krogvold L**, Edwin B, Buanes T, Hanssen KF, Skog O, **Dahl-Jørgensen K**, Korsgren O (2017)  
**Demonstration of Tissue Resident Memory CD8 T Cells in Insulitic Lesions in Adult Patients with Recent-Onset Type 1 Diabetes**  
Am J Pathol, 187 (3), 581-588
81. Kwinta P, Bokiniec R, Bik-Multanowski M, Gunther CC, Grabowska A, Książek T, Madetko-Talowska A, Szewczyk K, Szwarc-Duma M, Borszewska-Kornacka MK, **Baumbusch LO, Revhaug C, Saugstad OD**, Pietrzyk JJ (2017)  
**Comparison of whole genome expression profile between preterm and full-term newborns**  
Ginekol Pol, 88 (8), 434-441
82. Ladenstein R, Pötschger U, Pearson ADJ, Brock P, Luksch R, Castel V, Yaniv I, Papadakis V, Laureys G, Malis J, Balwierz W, **Ruud E**, Kogner P, Schroeder H, de Lacerda AF, Beck-Popovic M, Bician P, Garami M, Trahair T, Canete A, Ambros PF, Holmes K, Gaze M, Schreier G, Garaventa A et al. (2017)  
**Busulfan and melphalan versus carboplatin, etoposide, and melphalan as high-dose chemotherapy for high-risk neuroblastoma (HR-NBL1/SIOPEN): an international, randomised, multi-arm, open-label, phase 3 trial**  
Lancet Oncol, 18 (4), 500-514
83. Lie HC, Mellblom AV, Brekke M, Finset A, Fosså SD, Kiserud CE, **Ruud E**, Loge JH (2017)  
**Experiences with late effects-related care and preferences for long-term follow-up care among adult survivors of childhood lymphoma**  
Support Care Cancer, 25 (8), 2445-2454
84. Lindvik H, **Lødrup Carlsen KC**, Mowinkel P, Navaratnam J, Borres MP, **Carlsen KH** (2017)  
**Conjunctival provocation test in diagnosis of peanut allergy in children**  
Clin Exp Allergy, 47 (6), 785-794
85. Ludvigsson JF, Hadjipanayis A, Del Torso S, Mercier JC, Valiulis A, **Stiris T** (2017)  
**Appropriate use of antibiotics is vital for public health**  
Acta Paediatr, 106 (5), 691
86. Lund Håheim L, **Rønningen KS**, Enersen M, Olsen I (2017)  
**The Predictive Role of Tooth Extractions, Oral Infections, and hs-C-Reactive Protein for Mortality in Individuals with and without Diabetes: A Prospective Cohort Study of a 12 1/2-Year Follow-Up**  
J Diabetes Res, 2017, 9590740
87. Lund-Blix NA, Dydensborg Sander S, Størdal K, Nybo Andersen AM, **Rønningen KS**, Joner G, Skrivarhaug T, Njølstad PR, Husby S, Stene LC (2017)  
**Infant Feeding and Risk of Type 1 Diabetes in Two Large Scandinavian Birth Cohorts**  
Diabetes Care, 40 (7), 920-927
88. Lundberg M, Lindqvist A, Wierup N, **Krogvold L, Dahl-Jørgensen K**, Skog O (2017)  
**The density of parasympathetic axons is reduced in**

- the exocrine pancreas of individuals recently diagnosed with type 1 diabetes**  
PLoS One, 12 (6), e0179911
89. Martin C, **Krogvold L**, Farik S, Amirapu S, Wu F, Reddy S, **Dahl-Jørgensen K** (2017)  
**An immunohistochemical study of nitrotyrosine expression in pancreatic islets of cases with increasing duration of type 1 diabetes and without diabetes**  
Histochem Cell Biol, 147 (5), 605-623
90. Mellblom AV, **Ruud E**, Loge JH, Lie HC (2017)  
**Do negative emotions expressed during follow-up consultations with adolescent survivors of childhood cancer reflect late effects?**  
Patient Educ. Couns., 100 (11), 2098-2101
91. Mellblom AV, **Ruud E**, Loge JH, Lie HC (2017)  
**Do negative emotions expressed during follow-up consultations with adolescent survivors of childhood cancer reflect late effects?**  
Patient Educ Couns, 100 (11), 2098-2101
92. **Mohammed N**, Ceprian M, Jimenez L, Pazos MR, Martínez-Orgado J (2017)  
**Neuroprotective Effects of Cannabidiol in Hypoxic Ischemic Insult. The Therapeutic Window in Newborn Mice**  
CNS Neurol Disord Drug Targets, 16 (1), 102-108
93. Molloy EJ, Curstedt T, Halliday HL, Hallman M, **Saugstad OD**, Speer CP (2017)  
**Sharing Progress in Neonatal (SPIN) Brain, Gut, Heart, and Lung**  
Neonatology, 111 (4), 384-387
94. Mosegaard S, Bruun GH, Flyvbjerg KF, Bliksrud YT, Gregersen N, Dembic M, Annexstad E, **Tangeraas T**, Olsen RKJ, Andresen BS (2017)  
**An intronic variation in SLC52A1 causes exon skipping and transient riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency**  
Mol Genet Metab, 122 (4), 182-188
95. Mreihil K, Benth JŠ, Stensvold HJ, Nakstad B, **Hansen TWR**, Norwegian NICU Phototherapy Study Group, Norwegian Neonatal Network (2017)  
**Phototherapy is commonly used for neonatal jaundice but greater control is needed to avoid toxicity in the most vulnerable infants**  
Acta Paediatr, 107 (4), 611-619
96. Mreihil K, Nakstad B, Stensvold HJ, Benth JŠ, **Hansen TWR**, Norwegian NICU Phototherapy Study Group, Norwegian Neonatal Network (2017)  
**Uniform national guidelines do not prevent wide variations in the clinical application of phototherapy**
- for neonatal jaundice**  
Acta Paediatr, 107 (4), 620-627
97. Munkhaugen EK, Gjekk E, Pripp AH, Sponheim E, **Diseth TH** (2017)  
**School refusal behaviour: Are children and adolescents with autism spectrum disorder at a higher risk?**  
Res. Autism Spectr. Disord., 41-42, 31-38
98. Munkhaugen EK, Torske T, Gjekk E, **Nærland T**, Pripp AH, **Diseth TH** (2017)  
**Individual characteristics of students with autism spectrum disorders and school refusal behavior**  
Autism, 1362361317748619 (in press)
99. Myrhaug HT, Odgaard-Jensen J, Østensjø S, Vøllestad NK, **Jahnsen R** (2017)  
**Effects of a conductive education course in young children with cerebral palsy: A randomized controlled trial**  
Dev Neurorehabil, 1-9 (in press)
100. **Nestaas E**, Shih JY, Smedsrød MK, Gjesdal O, Hopp E, Haugaa KH, Edvardsen T (2017)  
**Comparison of Electrocardiography Markers and Speckle Tracking Echocardiography for Assessment of Left Ventricular Myocardial Scar Burden in Patients With Previous Myocardial Infarction**  
Am J Cardiol, 119 (9), 1307-1312
101. Ngcungcu T, Oti M, Sitek JC, Haukanes BI, Linghu B, Brucolieri R, Stokowy T, Oakeley EJ, Yang F, Zhu J, Sultan M, Schalkwijk J, van Vlijmen-Willems IMJJ, **von der Lippe C**, Brunner HG, Ersland KM, Grayson W, Buechmann-Moller S, Sundnes O, Nirmala N, Morgan TM, van Bokhoven H, Steen VM, Hull PR, Szustakowski J et al. (2017)  
**Duplicated Enhancer Region Increases Expression of CTSB and Segregates with Keratolytic Winter Erythema in South African and Norwegian Families**  
Am J Hum Genet, 100 (5), 737-750
102. Oei JL, Finer NN, **Saugstad OD**, Wright IM, Rabi Y, Tarnow-Mordi W, Rich W, Kapadia V, Rook D, Smyth JP, Lui K, Vento M (2017)  
**Outcomes of oxygen saturation targeting during delivery room stabilisation of preterm infants**  
Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed (in press)
103. Oei JL, **Saugstad OD**, Lui K, Wright IM, Smyth JP, Craven P, Wang YA, McMullan R, Coates E, Ward M, Mishra P, De Waal K, Travadi J, See KC, Cheah IG, Lim CT, Choo YM, Kamar AA, Cheah FC, Masoud A, Tarnow-Mordi W (2017)  
**Targeted Oxygen in the Resuscitation of Preterm Infants, a Randomized Clinical Trial**  
Pediatrics, 139 (1)

104. Pakarinen MP, Johansen LS, Svensson JF, Bjørnland K, Gatzinsky V, Stenström P, Koivusalo A, Kvist N, Almström M, Emblem R, Björnsson S, Backman T, **Almaas R**, Jalanko H, Fischler B, Thorup J, Nordic Pediatric Surgery Study Consortium (2017) **Outcomes of biliary atresia in the Nordic countries - a multicenter study of 158 patients during 2005-2016** J Pediatr Surg (in press)
105. Pedroza LA, Guerrero N, **Stray-Pedersen A**, Tafur C, Macias R, Muñoz G, Akdemir ZC, Jhangiani SN, Watkin LB, Chinn IK, Lupski JR, Orange JS (2017) **First Case of <i>CD40LG</i> Deficiency in Ecuador, Diagnosed after Whole Exome Sequencing in a Patient with Severe Cutaneous Histoplasmosis** Front Pediatr, 5, 17
106. Pettersson K, Bjerke KM, **Jahnsen R**, Öhrvik J, Rodby-Bousquet E (2017) **Psychometric evaluation of the Scandinavian version of the caregiver priorities and child health index of life with disabilities** Disabil Rehabil, 1-7 (in press)
107. Platzer K, Yuan H, Schütz H, Winschel A, Chen W, Hu C, Kusumoto H, Heyne HO, Helbig KL, Tang S, Willing MC, Tinkle BT, Adams DJ, Depienne C, Keren B, Mignot C, Frengen E, **Strømme P**, Biskup S, Döcker D, Strom TM, Mefford HC, Myers CT, Muir AM, LaCroix A et al. (2017) **<i>GRIN2B</i> encephalopathy: novel findings on phenotype, variant clustering, functional consequences and treatment aspects** J Med Genet, 54 (7), 460-470
108. Quintana DS, Westlye LT, Hope S, **Nærland T**, Elvsåshagen T, Dørrum E, Rustan Ø, Valstad M, Rezvaya L, Lishaugen H, Stensønes E, Yaqub S, Smerud KT, Mahmoud RA, Djupesland PG, Andreassen OA (2017) **Dose-dependent social-cognitive effects of intranasal oxytocin delivered with novel Breath Powered device in adults with autism spectrum disorder: a randomized placebo-controlled double-blind crossover trial** Transl Psychiatry, 7 (5), e1136
109. Ravndal MEA, Christensen AH, **Døhlen G**, Holmstrøm H (2017) **Paediatric cardiac catheterisation in Norway: rates and types of complications in new terms** Cardiol Young, 27 (7), 1329-1335
110. Rice GI, Kitabayashi N, Barth M, Briggs TA, Burton ACE, Carpanelli ML, Cerisola AM, Colson C, Dale RC, Danti FR, Darin N, De Azua B, De Giorgis V, De Goede CGL, Desguerre I, De Laet C, Eslahi A, Fahey MC, Fallon P, Fay A, Fazzi E, Gorman MP, Gowrinathan NR, Hully M, Kurian MA et al. (2017)
111. Rodriguez-Calvo T, Zapardiel-Gonzalo J, Amirian N, Castillo E, Lajevardi Y, **Krogvold L**, **Dahl-Jørgensen K**, von Herrath MG (2017) **Increase in Pancreatic Proinsulin and Preservation of β-Cell Mass in Autoantibody-Positive Donors Prior to Type 1 Diabetes Onset** Diabetes, 66 (5), 1334-1345
112. Rolfsjord LB, **Bakkeheim E**, Berents TL, Alm J, **Skjerven HO**, Carlsen KH, Mowinkel P, Sjöbeck AC, Carlsen KCL (2017) **Morning Salivary Cortisol in Young Children: Reference Values and the Effects of Age, Sex, and Acute Bronchiolitis** J Pediatr, 184, 193-198.e3
113. Ross S, **Odlund HH**, Aranda A, Edvardsen T, Gammelsrud LO, Haland TF, Cornelussen R, Hopp E, Kongsgaard E (2017) **Cardiac resynchronization therapy when no lateral pacing option exists: vectorcardiographic guided non-lateral left ventricular lead placement predicts acute hemodynamic response** Europace (in press)
114. Rustad CF, **Dahl HM**, Bowers NL, Sitek JC, Heiberg A, Huson S, Prescott T, Evans DGR (2017) **Neurofibromatosis type 2: Multiple intra-dermal tumors in a toddler** Am J Med Genet A, 173 (5), 1447-1449
115. Sánchez-Illana Á, **Solberg R**, Lliso I, **Pankratov L**, Quintás G, **Saugstad OD**, Vento M, Kuligowski J (2017) **Assessment of phospholipid synthesis related biomarkers for perinatal asphyxia: a piglet study** Sci Rep, 7, 40315
116. **Saugstad OD** (2017) **50 Years Ago in The Journal of Pediatrics: The Incidence of Neonatal Hypoglycemia-A Completed Survey** J Pediatr, 180, 73
117. **Saugstad OD** (2017) **When increased mortality indicates improved care: CDH ECMO registry data** J Pediatr, 190, 4-5
118. **Saugstad OD** (2017) **50 Years Ago in The Journal of Pediatrics: Feeding Studies in Low-Birth-Weight Infants** J Pediatr, 184, 124

119. Scarfe L, Brilliant N, Kumar JD, Ali N, Alrumayah A, Amali M, Barbellion S, Jones V, Niemeijer M, Potdevin S, Roussignol G, Vaganov A, Barbaric I, Barrow M, Burton NC, Connell J, Dazzi F, Edsbagge J, French NS, Holder J, Hutchinson C, Jones DR, Kalber T, Lovatt C, Lythgoe MF et al. (2017)  
**Preclinical imaging methods for assessing the safety and efficacy of regenerative medicine therapies**  
*NPJ Regen Med*, 2, 28
120. Schinagl C, Melum GR, Rødningen OK, Bjørgo K, Andresen JH (2017)  
**Severe persistent pulmonary hypertension of the newborn and dysmorphic features in neonate with a deletion involving TWIST1 and PHF14: a case report**  
*J Med Case Rep*, 11 (1), 226
121. Schoch K, Meng L, Szelinger S, Bearden DR, **Stray-Pedersen A**, Busk OL, Stong N, Liston E, Cohn RD, Scaglia F, Rosenfeld JA, Tarpinian J, Skraban CM, Deardorff MA, Friedman JN, Akdemir ZC, Walley N, Mikati MA, Kranz PG, Jasien J, McConkie-Rosell A, McDonald M, Wechsler SB, Freemark M, Kansagra S et al. (2017)  
**A Recurrent De Novo Variant in NACC1 Causes a Syndrome Characterized by Infantile Epilepsy, Cataracts, and Profound Developmental Delay**  
*Am J Hum Genet*, 100 (2), 343-351
122. Schrier L, Hadjipanayis A, Del Torso S, **Stiris T**, Emonts M, Dornbusch HJ (2017)  
**European Antibiotic Awareness Day 2017: training the next generation of health care professionals in antibiotic stewardship**  
*Eur J Pediatr*, 177 (2), 279-283
123. Schrier L, Illy K, Valiulis A, Wyder C, **Stiris T** (2017)  
**EAP viewpoint on unpublished data from paediatric clinical trials**  
*Eur J Pediatr*, 177 (2), 275-277
124. Schröder CP, Skare Ø, Reikerås O, **Mowinckel P**, Brox JI (2017)  
**Sham surgery versus labral repair or biceps tenodesis for type II SLAP lesions of the shoulder: a three-armed randomised clinical trial**  
*Br J Sports Med*, 51 (24), 1759-1766
125. Schrølkamp M, Jennum PJ, Gammeltoft S, Holm A, Kornum BR, **Knudsen S** (2017)  
**Normal Morning Melanin-Concentrating Hormone Levels and No Association with Rapid Eye Movement or Non-Rapid Eye Movement Sleep Parameters in Narcolepsy Type 1 and Type 2**  
*J Clin Sleep Med*, 13 (2), 235-243
126. Sharp GC, Salas LA, Monnereau C, Allard C, Yousefi P, Everson TM, Bohlin J, Xu Z, Huang RC, Reese SE, Xu CJ, Baïz N, Hoyo C, Agha G, Roy R, Holloway JW, Ghantous A, Merid SK, Bakulski KM, Küpers LK, Zhang H, Richmond RC, Page CM, Duijts L, Lie RT et al. (2017)  
**Maternal BMI at the start of pregnancy and offspring epigenome-wide DNA methylation: findings from the pregnancy and childhood epigenetics (PACE) consortium**  
*Hum Mol Genet*, 26 (20), 4067-4085
127. Skauby RH, **Bjerre A**, Sæves I, Vethe NT, Bremer S, Svarstad A, Bergan S (2017)  
**Prednisolone and Prednisone Pharmacokinetics in Pediatric Renal Transplant Recipients-A Prospective Study**  
*Ther Drug Monit*, 39 (5), 472-482
128. Skranes JH, Løhaugen G, **Schumacher EM**, Osredkar D, Server A, Cowan FM, **Stiris T**, Fugelseth D, Thoresen M (2017)  
**Amplitude-Integrated Electroencephalography Improves the Identification of Infants with Encephalopathy for Therapeutic Hypothermia and Predicts Neurodevelopmental Outcomes at 2 Years of Age**  
*J Pediatr*, 187, 34-42
129. Solberg R, Longini M, Proietti F, Perrone S, Felici C, Porta A, **Saugstad OD**, Buonocore G (2017)  
**DHA Reduces Oxidative Stress after Perinatal Asphyxia: A Study in Newborn Piglets**  
*Neonatology*, 112 (1), 1-8
130. Solevåg AL, Schmölzer GM, Nakstad B, **Saugstad OD**, Cheung PY (2017)  
**Association between Brain and Kidney Near-Infrared Spectroscopy and Early Postresuscitation Mortality in Asphyxiated Newborn Piglets**  
*Neonatology*, 112 (1), 80-86
131. Stadskleiv K, **Jahnsen R**, Andersen GL, von Tetzchner S (2017)  
**Neuropsychological profiles of children with cerebral palsy**  
*Dev Neurorehabil*, 21 (2), 108-120
132. Stadskleiv K, **Jahnsen R**, Andersen GL, von Tetzchner S (2017)  
**Executive Functioning in Children Aged 6-18 Years with Cerebral Palsy**  
*J. Dev. Phys. Disabil.*, 29 (4), 663-681
133. **Stensvold E**, Krossnes BK, Lundar T, Due-Tønnessen BJ, Frič R, Due-Tønnessen P, **Bechensteen AG**, Myklebust TÅ, Johannessen TB, Brandal P (2017)  
**Outcome for children treated for medulloblastoma and supratentorial primitive neuroectodermal tumor (CNS-PNET) - a retrospective analysis spanning 40 years of treatment**  
*Acta Oncol*, 56 (5), 698-705

134. Stensvold HJ, Lang AM, Strommen K, Abrahamsen TG, Ogland B, Pripp AH, Ronnestad AE (2017)  
**Strictly controlled glucose infusion rates are associated with a reduced risk of hyperglycaemia in extremely low birth weight preterm infants**  
*Acta Paediatr*, 107 (3), 442-449
135. Strømmen K, Haag A, Moltu SJ, Veierød MB, Blakstad EW, Nakstad B, Almaas AN, Brække K, Rønnestad AE, Daniel H, Drevon CA, Iversen PO (2017)  
**Enhanced nutrient supply to very low birth weight infants is associated with higher blood amino acid concentrations and improved growth**  
*Clin Nutr ESPEN*, 18, 16-22
136. Støen R, Songstad NT, Silberg IE, Fjørtoft T, Jensenius AR, Adde L (2017)  
**Computer-based video analysis identifies infants with absence of fidgety movements**  
*Pediatr Res*, 82 (4), 665-670
137. Størdal K, Lundeby KM, Brantsæter AL, Haugen M, Nakstad B, Lund-Blix NA, Stene LC (2017)  
**Breast-feeding and Infant Hospitalization for Infections: Large Cohort and Sibling Analysis**  
*J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 65 (2), 225-231
138. Støve HK, Sandahl JD, Abrahamsson J, Asdahl PH, Forestier E, Ha SY, Jahnukainen K, Jónsson ÓG, Lausen B, Palle J, Zeller B, Hasle H (2017)  
**Extramedullary leukemia in children with acute myeloid leukemia: A population-based cohort study from the Nordic Society of Pediatric Hematology and Oncology (NOPHO)**  
*Pediatr Blood Cancer*, 64 (12)
139. Sørensen IM, Joner G, Jenum PA, Eskild A, Dahl SR, Stene LC (2017)  
**Maternal serum calcitriol during pregnancy and risk of childhood onset type 1 diabetes**  
*Acta Diabetol*, 54 (12), 1143-1145
140. Thomassen RA, Kvammen JA, Eskerud MB, Júlíusson PB, Henriksen C, Rugtveit J (2017)  
**Iodine Status and Growth In 0-2-Year-Old Infants With Cow's Milk Protein Allergy**  
*J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 64 (5), 806-811
141. Thorsen SU, Mårlid K, Olsen SF, Holst KK, Tapia G, Granström C, Halldorsson TI, Cohen AS, Haugen M, Lundqvist M, Skrivarhaug T, Njølstad PR, Joner G, Magnus P, Størdal K, Svensson J, Stene LC (2017)  
**Maternal and Neonatal Vitamin D Status are not Associated With Risk of Childhood Type 1 Diabetes: A Scandinavian Case-Cohort Study**  
*Am J Epidemiol* (in press)
142. Thorsteinsdóttir H, Dorenbos E, Line PD, Bjerre A (2017)  
**[Renovascular disease in children - a rare diagnosis with few symptoms]**  
*Tidsskr Nor Laegeforen*, 137 (4), 279-282
143. Torske T, Nærland T, Øie MG, Stenberg N, Andreassen OA (2017)  
**Metacognitive Aspects of Executive Function Are Highly Associated with Social Functioning on Parent-Rated Measures in Children with Autism Spectrum Disorder**  
*Front Behav Neurosci*, 11, 258
144. Tuft M, Østby Y, Nakken KO, Lund C (2017)  
**Aicardi syndrome and cognitive abilities: A report of five cases**  
*Epilepsy Behav*, 73, 161-165
145. Tøndel C, Salvador CL, Hufthammer KO, Bolann B, Brackman D, Bjerre A, Svarstad E, Brun A (2017)  
**Iohexol plasma clearance in children: validation of multiple formulas and single-point sampling times**  
*Pediatr Nephrol*, 33 (4), 683-696
146. van Walsem MR, Howe EI, Ruud GA, Frich JC, Andelic N (2017)  
**Health-related quality of life and unmet healthcare needs in Huntington's disease**  
*Health Qual Life Outcomes*, 15 (1), 6
147. Viken MK, Flåm ST, Skrivarhaug T, Amundsen SS, Sollid LM, Drivvoll AK, Joner G, Dahl-Jørgensen K, Lie BA (2017)  
**HLA class II alleles in Norwegian patients with coexisting type 1 diabetes and celiac disease**  
*HLA*, 89 (5), 278-284
148. Vikum D, Nordøy I, Torp Andersen C, Fevang B, Line PD, Kolrud FK, Aukrust P, Buanes T (2017)  
**A Young, Immunocompetent Woman with Small Bowel and Hepatic Mucormycosis Successfully Treated with Aggressive Surgical Debridements and Antifungal Therapy**  
*Case Rep Infect Dis*, 2017, 4173246
149. Viste R, Soosai J, Vikin T, Thorsby PM, Nilsen KB, Knudsen S (2017)  
**Long-term improvement after combined immunomodulation in early post-H1N1 vaccination narcolepsy**  
*Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*, 4 (5), e389
150. Vistnes M, Tapia G, Mårlid K, Midttun Ø, Ueland PM, Viken MK, Magnus P, Berg JP, Gillespie KM, Skrivarhaug T, Njølstad PR, Joner G, Størdal K, Stene LC (2017)  
**Plasma immunological markers in pregnancy and cord**

- blood: A possible link between macrophage chemo-attractants and risk of childhood type 1 diabetes**  
Am J Reprod Immunol, 79 (3)
151. von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB (2017)  
**Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature**  
Mol Genet Genomic Med, 5 (6), 758-773
152. von der Lippe C, Frich JC, Harris A, Solbrække KN (2017)  
**"It was a lot Tougher than I Thought It would be". A Qualitative Study on the Changing Nature of Being a Hemophilia Carrier**  
J Genet Couns, 26 (6), 1324-1332
153. Vaarwerk B, van der Lee JH, Breunis WB, Orbach D, Chisholm JC, Cozic N, Jenney M, van Rijn RR, McHugh K, Gallego S, Glosli H, Devalck C, Gaze MN, Kelsey A, Bergeron C, Stevens MCG, Oberlin O, Minard-Colin V, Merks JHM (2017)  
**Prognostic relevance of early radiologic response to induction chemotherapy in pediatric rhabdomyosarcoma: A report from the International Society of Pediatric Oncology Malignant Mesenchymal Tumor 95 study**  
Cancer, 124 (5), 1016-1024
154. Westergren T, Berntsen S, Ludvigsen MS, Aagaard H, Hall EO, Ommundsen Y, Uhrenfeldt L, Fegrén L (2017)  
**Relationship between physical activity level and psychosocial and socioeconomic factors and issues in children and adolescents with asthma: a scoping review protocol**  
JBI Database System Rev Implement Rep, 15 (2), 269-275
155. Westergren T, Berntsen S, Ludvigsen MS, Aagaard H, Hall EOC, Ommundsen Y, Uhrenfeldt L, Fegrén L (2017)  
**Relationship between physical activity level and psychosocial and socioeconomic factors and issues in children and adolescents with asthma: a scoping review**  
JBI Database System Rev Implement Rep, 15 (8), 2182-2222
156. Westermark GT, Krogvold L, Dahl-Jørgensen K, Ludvigsson J (2017)  
**Islet amyloid in recent-onset type 1 diabetes-the DiViD study**  
Ups J Med Sci, 122 (3), 201-203
157. Wilson A, Vento M, Shah PS, Saugstad O, Finer N, Rich W, Morton RL, Rabi Y, Tarnow-Mordi W, Suzuki K, Wright IM, Oei JL (2017)  
**A review of international clinical practice guidelines for the use of oxygen in the delivery room resuscitation of preterm infants**  
Acta Paediatr, 107 (1), 20-27
158. Wisting L, Reas DL, Bang L, Skrivarhaug T, Dahl-Jørgensen K, Rø Ø (2017)  
**Eating patterns in adolescents with type 1 diabetes: Associations with metabolic control, insulin omission, and eating disorder pathology**  
Appetite, 114, 226-231
159. Witzel M, Petersheim D, Fan Y, Bahrami E, Racek T, Rohlf M, Puchałka J, Mertes C, Gagneur J, Ziegenhain C, Enard W, Stray-Pedersen A, Arkwright PD, Abboud MR, Pazhakh V, Lieschke GJ, Krawitz PM, Dahlhoff M, Schneider MR, Wolf E, Horny HP, Schmidt H, Schäffer AA, Klein C (2017)  
**Chromatin-remodeling factor SMARCD2 regulates transcriptional networks controlling differentiation of neutrophil granulocytes**  
Nat Genet, 49 (5), 742-752
160. Zeller B, Glosli H, Forestier E, Ha SY, Jahnukainen K, Jónsson ÓG, Lausen B, Palle J, Hasle H, Abrahamsson J, NOPHO AML working group (2017)  
**Hyperleucocytosis in paediatric acute myeloid leukaemia - the challenge of white blood cell counts above  $200 \times 10^9$ /l. The NOPHO experience 1984-2014**  
Br J Haematol, 178 (3), 448-456
161. Østensen AB, Sanengen T, Holter E, Line PD, Almaas R (2017)  
**No effect of treatment with intravenous ganciclovir on Epstein-Barr virus viremia demonstrated after pediatric liver transplantation**  
Pediatr Transplant, 21 (6)
162. Øyen AS, Ulleberg B, Sangar P, Wallace S, Holmstrøm H (2017)  
**[A boy with heart defects and behavioral problems]**  
Tidsskr Nor Laegeforen, 137 (20)
163. Øymar K, Mikalsen IB, Crowley S (2017)  
**Protracted bacterial bronchitis in children**  
Tidsskr Nor Laegeforen, 137 (14-15)



## Barne- og ungdomsklinikken

Besøksadresser:  
Kirkeveien 166, 0450 Oslo (Ullevål)  
Sognsvannsveien 20, 0372 Oslo (Rikshospitalet)

Oslo, juni 2018

Utforming: Maria Krave

Faglig ansvarlig: Torild Skrivarhaug



[www.oslo-universitetssykehus.no](http://www.oslo-universitetssykehus.no)

Oslo universitetssykehus består av de tidligere helseforetakene Aker universitetssykehus, Rikshospitalet (inkl. Radiumhospitalet) og Ullevål universitetssykehus. Post til foretaksledelsen: Oslo universitetssykehus HF, Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo. Sentralbord: 02770. Oslo universitetssykehus eies av Helse Sør-Øst RHF.