



FILADELFIA FORSKNING 2025

Forord

Epilepsihospitalet Filadelfia er med helt i front inden for forskning i epilepsi. Videnskaben skrider frem i et tempo, som lover bedre reelle og håndgribelige alternativer for vores patienter og deres nærmeste.

Forskningsrapporten for 2025 giver et overblik over de mest markante resultater, hvor vi i samarbejde på tværs af sektorer og landegrænser forsker i nye behandlingsformer til gavn for patienter med epilepsi verden over. Det er nu anden gang, at vi publicerer rapporten på dansk.

Vores forskere og kliniske eksperter er tilknyttet Københavns Universitet og Syddansk Universitet i Odense. De besidder vigtige tillidsposter i nationale og internationale videnskabelige selskaber og fungerer som centrale knudepunkter i en række internationale forskningsnetværk inden for epilepsi.

Som direktion for Filadelfia vil vi gerne udtrykke vores taknemmelighed over for alle samarbejdspartnere for deres indsats og store resultater i 2025.

Lisbeth Nielsen
Administrerende direktør

Steffen Birk
Sundhedsfaglig direktør

Konferencer og kongresser

International konference om kunstig intelligens inden for epilepsi og neurologiske lidelser

Filadelfia var medarrangør af den 3. internationale konference om kunstig intelligens inden for epilepsi og neurologiske lidelser, som blev afholdt i Breckenridge, Colorado, i marts 2025. Formandsskabet bestod af Samden Lhatoo, Philippe Ryvlin, Michael Sperling og Sándor Beniczky fra Filadelfia.

Det videnskabelige program bød på state-of-the-art-præsentationer om anvendelsen af kunstig intelligens på tværs af hele spektret af epilepsi og neurologiske lidelser, herunder EEG-analyse, anfaldsdetektion og -prognostisering, neuroimaging samt kliniske beslutningsstøttesystemer.

Konferencen havde oplæg med banebrydende metodologiske fremskridt og deres omsætning til klinisk praksis. Konferencen samlede et internationalt og tværfagligt publikum af klinikere, forskere og industripartnere og fremmede aktiv dialog og samarbejde inden for dette hastigt udviklende felt.

Internationale kongres om mobil sundhed og digital teknologi inden for epilepsi

Filadelfia var medarrangør af den 5. internationale kongres om mobil sundhed og digital teknologi inden for epilepsi, som blev afholdt i København i september 2025, med formandsskab af Philippe Ryvlin og Sándor Beniczky, Filadelfia.

Det videnskabelige program fokuserede på fremskridt inden for mobil sundhed og digitale teknologier i epilepsi, herunder bærbare enheder til anfaldsdetektion og prognostisering, mobile applikationer til patientmonitorering og egenomsorg samt integrationen af kunstig intelligens i kliniske beslutningsstøttesystemer. Kongressen omfattede et omfattende program med forelæsninger, mundtlige præsentationer og posterpræsentationer, der fremhævede innovative tilgange og implementering af digitale værktøjer i klinisk praksis.

Kongressen samlede et internationalt og tværfagligt publikum af klinikere, forskere, ingeniører og industripartnere og fremmede samarbejde samt accelererede omsætningen af digitale innovationer til klinisk praksis.

FORSKNING ER VIGTIG, FORDI DET GIVER HÅB OM MERE PRÆCIS DIAGNOSTIK, BEDRE BEHANDLING OG NYE MÅL-RETTEDE TERAPIER TIL VORES PATIENTER.

Rikke Steensbjerre Møller
Professor, Filadelfia



Filadelfia var medarrangør af den 3. internationale konference i Breckenridge, Colorado, om kunstig intelligens for epilepsi og neurologiske lidelser.

Forskningsprojekter

Klassifikation af epileptiske anfald

Vi har haft den store ære at lede det internationale arbejde med at opdatere klassifikationen af epileptiske anfald. Formålet har været at gøre systemet mere klart, anvendeligt og relevant på tværs af forskellige kliniske miljøer verden over. I den nye klassifikation har vi lagt vægt på det, der faktisk kan observeres under et anfald, og vi har samtidig tilpasset terminologien, så den i højere grad afspejler den underliggende neurobiologi.

Vi har struktureret klassifikationen ud fra, hvor anfaldet starter – om det er fokalt, generaliseret eller ukendt – og derefter udbygget beskrivelserne, så både motoriske og ikke-motoriske symptomer bedre indfanges. Samtidig har vi gjort systemet fleksibelt, så det også kan anvendes i situationer, hvor der ikke er fuldstændige data til rådighed.

Et vigtigt mål har været at forbedre kommunikationen, ikke kun mellem fagpersoner, men også med patienter og pårørende, ved at bruge et mere intuitivt og forståeligt sprog.

Tidlige erfaringer viser, at klassifikationen fungerer godt i klinisk praksis og er bredt accepteret, selvom præcis brug af terminologi fortsat er afgørende.

Arbejdet har resulteret i den nye officielle anfaldsklassifikation under International League Against Epilepsy (ILAE)

Anfaldsdetektion ved mobilt EKG udstyr

Vi har udviklet og valideret et mobilt udstyr som bruger hjertesignaler (EKG) for at fange epileptiske anfald.

Vores studier viser, at disse teknologier allerede har et betydeligt klinisk potentiale.

EKG-baserede systemer koblet til smartphones identificere anfald med en relevant grad af nøjagtighed, og armbårne sensorer med avancerede algoritmer kan registrere generaliserede krampeanfald. Selv enklere systemer kan opfange vigtige markører, som kan have betydning for risikoen ved epilepsi.

Samtidig er patienternes perspektiv helt centralt i dette arbejde.

Vi oplever en stor interesse for mobile løsninger, især i forhold til øget tryghed og bedre overblik over anfald. Men patienterne understreger også vigtigheden af komfort, diskretion og datasikkerhed, og de peger på, at falske alarmer kan være en væsentlig udfordring.

Genetisk forskning

Vores vision i Afdeling for Epilepsigenetik og Personlig Medicin, Filadelfia er, at udredning, diagnosticering, rådgivning, forskning, og vidensdeling kan medvirke til en bedre livskvalitet, samt mere målrettet behandling af mennesker med sjældne, arvelige former for epilepsi.

Vi ønsker at blive klogere på disse sygdomme – både hvordan de viser sig i hjernen samt i resten af kroppen, hvad der sker genetisk, hvordan de kan behandles, og hvad der ligger bag sygdommene. Vi arbejder på at kortlægge, hvordan disse sjældne epilepsiformer typisk udvikler sig over tid, så det bliver lettere at stille diagnoser og forudse sygdomsforløbet.

Derudover stiler vi mod at styrke samarbejdet med forskere, medicinalfirmaer og patientforeninger, samt mod at udvikle fælles internationale standarder, så vi bedre kan gøre klar til at teste nye behandlinger og finde mere målrettede løsninger for hver enkelt patient.

Forskning i udviklingsmæssige og epileptiske encefalopatier

Udviklingsmæssige og epileptiske encefalopatier (DEE) er en gruppe epilepsisygdomme, som oftest starter tidligt i barndommen. Sygdommene er kendetegnede ved epileptiske anfald, som ofte er svære at behandle, samt betydelige problemer med barnets udvikling. Både den underliggende årsag til sygdommen og selve epilepsien kan påvirke barnets adfærd, søvn samt motoriske og kognitive udvikling negativt.

Mange DEE-sygdomme skyldes ændringer i ét enkelt gen. Nye genetiske teknologier har gjort det muligt at stille en mere præcis diagnose hos langt flere patienter end tidli-

gere. Selvom de enkelte syndromer (fx Dravet syndrom, LGS, DEE-SWAS (ESES, CSWS), Infantil Epileptisk Spasme Syndrom) er sjældne, udgør DEE samlet set en vigtig årsag til epilepsi hos børn og kan have stor betydning for både livskvalitet og behovet for langvarig behandling og støtte.

Vores forskning dækker hele vejen fra patientnære studier til laboratorieforskning og forberedelse af kliniske medicinafprøvningsforsøg. Vi arbejder for at skabe en bedre forståelse af de forskellige former for genetisk epilepsi og undersøger, hvilke genetiske, kliniske og demografiske faktorer der påvirker sygdomsudvikling og prognose.

Ved hjælp af patientregistre og interviews indsamler vi detaljerede data om sygdomsforløbene over tid. Disse data hjælper os med at forbedre behandlingen, identificere biologiske markører (biomarkører) og udvikle bedre mål for behandlingseffekt. Samtidig samarbejder vi tæt med laboratorieforskere for at koble biologiske mekanismer sammen med patienternes symptomer og sygdomsforløb.

Målet er at forstå sammenhængen mellem genetiske forandringer og kliniske symptomer samt at finde nye muligheder for målrettet behandling.

Gennem denne samlede tilgang ønsker vi at gøre det hurtigere at omsætte genetiske forskningsresultater til præcise diagnoser og personligt tilpassede behandlinger for mennesker med genetiske epilepsisygdomme. Målet er at forbedre prognosen og give flere patienter adgang til nye og innovative behandlinger.

Cenobamat - et lovende lægemiddel til svært behandlelig fokal epilepsi samt udviklingsmæssige og epileptiske encefalopatier

Hos cirka 30–40 % af mennesker med epilepsi opnås der ikke tilstrækkelig anfaldskontrol trods behandling med flere forskellige epilepsilægemidler.

Cenobamat er et nyere lægemiddel, som virker ved både at dæmpe overaktivitet i hjernen og hæmme signaler, der kan udløse anfald. I Europa er det godkendt som tillægsbehandling til voksne med fokale anfald.



Sándor Beniczky tiltrådte pr. 1. november 2025 i et nyt professorat som klinisk professor på Københavns Universitet med særlig fokus på klinisk neurofysiologi efter at have været tilknyttet Aarhus Universitet i otte år. Beniczky har samtidig en delt stilling som cheflæge på Epilepsihospitalet Filadelfia og overlæge på Rigshospitalet.

I 2025 har vi udført to forskningsprojekter om effekten af cenobamat behandling.

Begge studier viser lovende resultater hos patienter med meget svært behandlingsresistent epilepsi. I det første studie kiggede vi på en gruppe voksne patienter med meget svært behandlingsresistent fokal epilepsi, hvor mindst seks forskellige behandlinger, herunder medicin, epilepsikirurgi og vagusnervestimulation, ikke havde givet anfaldskontrol.

I denne gruppe blev cenobamat givet som tillægsbehandling i almindelig klinisk praksis. 44 % oplevede mindst en halvering af anfald, og enkelte blev helt anfaldsfrie. De hyppigste bivirkninger var træthed og svimmelhed, som ofte kunne afhjælpes ved dosisjustering.

I det andet studie kiggede vi på børn og voksne med SCN8A-relaterede udviklingsmæssige og epileptiske encefalopatis. Her førte cenobamat behandling til færre anfald hos de fleste patienter, og nogle blev anfaldsfrie. Mange familier rapporterede også forbedringer i opmærksomhed, søvn og muskeltonus.

Resultaterne tyder på, at cenobamat kan være en effektiv og lovende behandling ved meget svær epilepsi, også hos patienter med genetisk betingede epilepsisygdomme.

Livet efter barndommen: Hvad sker der med voksne med KBG syndrom?

KBG syndrom er en sjælden genetisk tilstand, som påvirker hjernens udvikling og ofte fører til indlæringsvanskeligheder, epilepsi og adfærdsmæssige udfordringer. Sygdommen er velkendt hos børn – men hvad sker der egentlig, når de vokser op? Det har vi nu undersøgt nærmere.

I 2025 offentliggjorde vi to nye studier, der for første gang giver et samlet billede af voksenlivet med KBG syndrom. I det første studie samlede vi viden fra læger og specialister på tværs af landegrænser.

Resultaterne viser, at mange voksne fortsat lever med kognitive udfordringer, epilepsi og psykiske vanskeligheder.

Men studierne viser også noget vigtigt: der er enorm forskel på, hvordan livet former sig. Mange opnår selvstændighed, tager en uddannelse og har et arbejde – livet er meget mere nuanceret end diagnosen alene antyder.

I det andet studie gik vi direkte til kilden: 91 voksne mellem 16 og 86 år – patienter og pårørende – fortalte selv om deres hverdag og oplevelser. Og billedet var opløftende: udvikling stopper ikke ved det 18. år. Mange bliver mere selvstændige med alderen. Samtidig viser undersøgelsen, at aktive anfald, psykiske udfordringer og fysiske helbredsproblemer stadig kan gøre hverdagen svær – særligt for dem, der lever med epilepsi i dagligdagen.

Tilsammen giver de to studier noget, vi sjældent ser: et fuldt 360°-billede af, hvordan det er at leve som voksen med KBG syndrom.

Budskabet er klart – dette er en livslang tilstand, men det er også et liv præget af vækst, tilpasning og individualitet.

Og måske vigtigst af alt: forskningen viser, at de bedste svar kommer, når lægernes faglige viden kombineres med patienternes og familiernes egne stemmer og erfaringer.

Fra gen til behandling: Ny viden om GRIA syndrom og epilepsi

GRIA syndrom er en sjælden genetisk sygdom, der rammer hjernens hurtigste kommunikationssystem – de såkaldte AMPA-receptorer. Forestil dig hjernens nerveceller som et travlt toget: AMPA-receptorerne er de skinner, der sørger for, at signaler kommer hurtigt og præcist frem. Når generne bag dette system er forandret, kan det føre til forsinket udvikling, epilepsi og bevægelses- eller adfærdsmæssige vanskeligheder.

På Epilepsihospitalet, Filadelfia er vi stolte af at være blandt de førende i verden på dette område. Vi har opbygget en unik international database med over 200 GRIA-patienter, som giver os et enestående grundlag for at forstå disse komplekse lidelser.

Et af de store spørgsmål i GRIA-forskning er: giver den genetiske forandring hjernen for meget aktivitet – eller lidt?

Det lyder måske teknisk, men svaret er afgørende for, hvilken behandling der virker. Desværre er laboratorietest ofte langsomme og dyre, og ikke altid tilgængelige. Derfor er der stort behov for smartere måder at forudsige effekten på.

I 2025 gjorde vi to vigtige fremskridt.

I det første studie beskrev vi et barn med en særligt alvorlig form for *GRIA3*-relateret sygdom – med både epilepsi og parkinsonsymptomer, hvilket er meget sjældent. Det overraskende var, at barnets genetiske forandring gav begge effekter på én gang: både for meget og for lidt aktivitet i systemet.

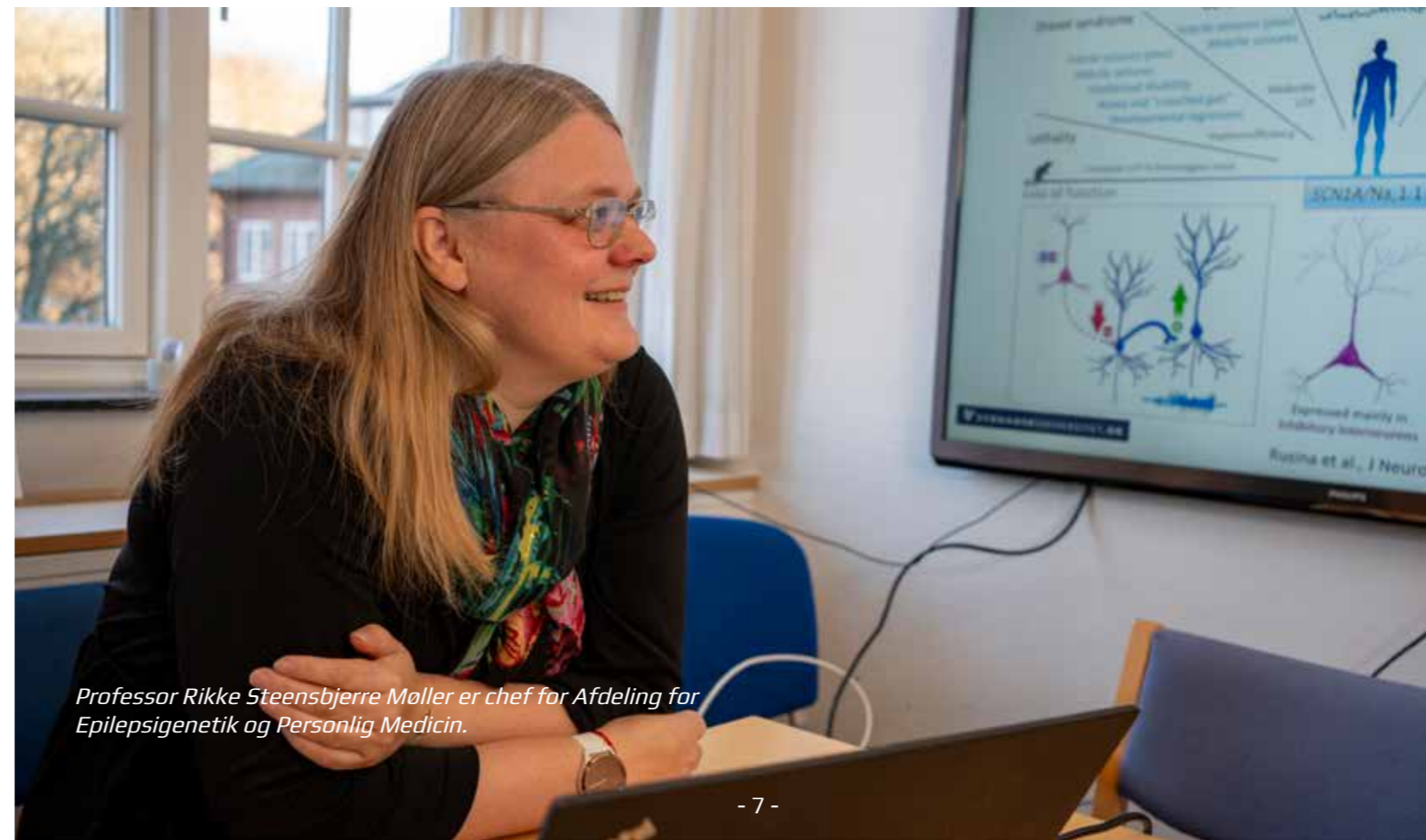
Det ser ud til at denne kombination er særligt skadelig – og det er en ny og vigtig erkendelse, der kan ændre måden, vi forstår og behandler disse patienter på.

I det andet studie fandt vi en genvej til hurtigere diagnoser.

Vi opdagede, at beslægtede gener – *GRIA2* og *GRIA3* – har bestemte "nøglepunkter", hvor medfødte genetiske forandringer næsten altid giver den samme type effekt og de samme symptomer.

Det betyder, at vi i fremtiden måske kan forudsige, hvad en genetisk forandring gør, uden altid at skulle igennem komplicerede og tidskrævende laboratorieanalyser.

Tilsammen bringer disse studier os et skridt tættere på noget, der kaldes præcisionsmedicin: behandling der er skræddersyet til netop dit gen og din biologi – ikke blot din diagnose. For familier med GRIA syndrom er det et håbefuldt skridt fremad.



Professor Rikke Steensbjerre Møller er chef for Afdeling for Epilepsigenetik og Personlig Medicin.

FILADELFIA med fokus på forskningen

4
professorer



2
lektorer



2
postdocs



14
ph.d. studerende



86
forskningsartikler



122
mundtlige oplæg

