

## Vísindastarfsemi á Landspítala á árinu 2017

*Vinsamlegast yfirfarið og bætið inn atriðum, eftir því sem við á.*

### Barnalæknisfræði

**Forstöðumaður fræðasviðs: Ásgeir Haraldsson prófessor**

#### Áherslur í rannsóknum innan fræðasviðsins

(*Ekki er óskað eftir upptalningu verkefna, heldur helstu áherslur að hámark 60 orð*)  
Stundaðar eru rannsóknir sem tengjast faraldsfræði sjúkdóma, tilurð þeirra og meðferð. Meðal helstu verkefna eru rannsóknir á árangri pneumókokkabólusetninga á Íslandi, árangri meðferðar krabbameina og þáttum sem hafa áhrif á horfur nýbura og fyrirbura en auk þess eru stundaðar umfangsmiklar rannsóknir á fæðuóþoli og ofnæmi, algengum og sjaldgæfum orsökum nýrnasteina, blóðþrýstingi og iðrasýkingum svo eitthvað sé talið.

#### Styrkir sem fræðasviðið fékk á árinu 2017

(*Nafn/heiti styrkveitenda, heiti rannsóknar, nöfn rannsakenda*)

#### Vísindasjóður Landspítala

Bólguþættir og blóðþrýstingur meðal 16 – 20 ára ungmenna. Ragnar Bjarnason, Ingibjörg Kjartansdóttir. Samstarfsaðilar: Anna Sigríður Ólafsdóttir, Ragnar Danielsen.

Prótein í mænuvökva nýbura með heilaskaða og tengsl þeirra við langtímahorfur. Ásgeir Haraldsson, Kristín Leifsdóttir. Samstarfsaðilar: Eric Herlenius, Eric Thelin.

#### Vísindasjóður Landspítala: Styrkir til ungra starfsmanna

Áhrif bólusetninga með 10-gildu pneumókokka bóluefni á nýgengi sýkinga, beratíðni og sýklalyfjaónæmi baktería á Íslandi. Samúel Sigurðsson. Meðumsækjandi: Ásgeir Haraldsson prófessor. Aðrir samstarfsmenn: Karl G Kristinsson, Helga Erlendsdóttir, Pórólfur Guðnason, Birgir Hrafinkelsson.

#### National Institutes of Health, Office of Rare Diseases (ORDR) and the National Institute of Diabetes, Digestive and Kidney Diseases (NIDDK) - 2014 – 2019.

Nephrolithiasis and Kidney Failure: the Rare Kidney Stone Consortium – Project 3, Adenine Phosphoribosyltransferase Deficiency. Viðar Örn Eðvarðsson, Runólfur Pálsson.

#### Vísindasjóður Krabbameinsfélags Íslands

Miðlægir bláæðaleggir hjá börnum með illkynja sjúkdóma: Fylgikvillar og fyrirbyggjandi aðgeðir. Valtýr Stefánsson Thors. Meðumsækjendur: Ásgeir Haraldsson, Ólafur Gísli Jónsson, Halldóra Þórarinsdóttir, Sólveig Hafsteinsdóttir.

#### Rannsóknarsjóður Háskóla Íslands

Börn með einkenni alvarlegra sýkinga: Orsakir og áhættuþættir. Valtýr Stefánsson Thors & Ásgeir Haraldsson

**Vinsamlega yfirfarið nemana og merkið með *rauðu* þá nema sem luku námi sínu fyrir 2017**

**Doktorsnemar**

Óskað er eftir, nafni nemanda, heiti verkefnis, háskóladeild, heiti háskóla, nafn leiðbeinenda og umsjónarkennara (ef það er ekki sá sami), aðrir í doktorsnefnd.

Agnes Gísladóttir. Fæðingareinkenni nýbura kvenna sem hafa orðið fyrir kynferðisofbeldi. Sálfræði, Háskóla Íslands. Leiðbeinendi: Unnur A. Valdimarsdóttir. Aðrir í doktorsnefnd: Berglind Guðmundsdóttir, Bernard L. Harlow, Sven Cnattingius, Ragnheiður I. Bjarnadóttir.

Andri Leó Lemarquis. Genetics and cellular regulatory mechanisms in the pathogenesis of autoimmunity in IgA deficiency. Læknadeild, Háskóla Íslands. Leiðbeinandi: Björn Rúnar Lúðvíksson, Ásgeir Haraldsson er í doktorsnefnd.

Auður Anna Aradóttir. Frumur og boðefni sem stuðla að lifun plasmafrumna í beinmerg nýbura. Læknadeild, Háskóla Íslands. Umsjónarkennari: Ingileif Jónsdóttir, Ásgeir Haraldsson er í doktorsnefnd

Birna Þórisdóttir. Innviði rannsókna og grundvöllur ráðlegginga um næringu barna. Matvæla- og næringarfræðideild, Háskóla Íslands. Leiðbeinendur: Ingibjörg Gunnarsdóttir, Bryndís Eva Birgisdóttir. Aðrir samstarfsmenn: Ólöf Helga Jónsdóttir, Erna Petersen, Gestur Pálsson, Sigurveig Sigurðardóttir, Ragnheiður Ósk Erlendsdóttir, Margrét Ólafía Tómasdóttir, Geir Gunnlaugsson, Alma María Rögnvaldsdóttir, Ragnheiður Björnsdóttir, Jonathan Wells, Mary Fewtrell, Ronald Kleinman, Patricia Hibberd.

Elías Sæbjörn Eyþórsson. Faraldsfræðileg rannsókn á áhrifum ónæmisaðgerða gegn pneumókokkum á notkun heilbrigðisþjónustu og kostnað. Læknadeild, Háskóla Íslands. Umsjónarkennari: Ásgeir Haraldsson. Aðrir leiðbeinendur/doktorsnefnd: Karl G Kristinsson, Helga Erlendsdóttir, Tinna Laufey Ásgeirsdóttir, Birgir Hrafinkelsson.

Harpa Viðarsdóttir. Börn með fæðingaþyngd  $\geq 5000$  grómm og mæður þeirra. Læknadeild, Háskóla Íslands. Leiðbeinandi: Þórður Þórkelsson. Umsjónarkennarar: Ragnar G Bjarnason, Reynir T Geirsson, Unnur A Valdimarsdóttir, Hildur Harðardóttir.

Hrafnhildur Linnet Runólfssdóttir. Adenine Phosphoribosyltransferase Deficiency: Epidemiology and Clinical Outcomes. Læknadeild Háskóla Íslands. Umsjónarkennari: Viðar Örn Eðvarðsson. Leiðbeinandi: Ólafur Skúli Indriðason. Aðrir í doktorsnefnd: Patrick Sulem, Dawn S. Milliner.

Ingibjörg Kjartansdóttir. Bólguþættir og blóðþrýstingur meðal 16 – 20 ára ungmenna. Læknadeild, Háskóla Íslands. Leiðbeinendur: Ragnar G. Bjarnason, Anna Sigríður Ólafsdóttir, Ragnar Danielsen.

Samúel Sigurðsson. Pneumókokkabólusetningar: Áhrif á sýkingar og beratíðni. Læknadeild, Háskóla Íslands. Umsjónarkennari: Ásgeir Haraldsson. Leiðbeinandi: Karl G. Kristinsson. Aðrir í doktorsnefnd: Helga Erlendsdóttir, Birgir Hrafinkelsson, Pórólfur Guðnason.

Sigríður Júlia Quirk. Pneumococcal molecular epidemiology before and after the introduction of the 10-valent pneumococcal conjugate vaccine Synflorix (GSK) in Iceland. Læknadeild, Háskóla Íslands. Umsjónarkennari: Karl G. Kristinsson.

Leiðbeinandi: Gunnsteinn Haraldsson. Aðrir í doktorsnefndnefnd: Ásgeir Haraldsson, Angela Brueggemann, Martha Á. Hjálmarsdóttir.

Unnur Thorsteinsdóttir. Development of quantitative ultra-performance liquid chromatography tandem mass spectrometry (UPLC-QqQ-MS) assay for clinical diagnosis and pharmacotherapy monitoring of patients with APRT deficiency. Faculty of Pharmaceutical Sciences, University of Iceland. Aðalleiðbeinandi: Margrét Þorsteinsdóttir. Umsjónarkennari: Runólfur Pálsson. Aðrir í doktorsnefnd: Viðar Örn Eðvarðsson, Mathew Lewis, Jón Jóhannes Jónsson.

Kristín Leifsdóttir. Forspárgildi efna í mænuvökva nýbura með heilaskaða; Tengsl við alvarleika sjúkdómsástands og langtímahorfur. PhD rannsókn, samstarf Háskóla Íslands og Karolinska Universitet. Umsjónarkennari. Ásgeir Haraldsson..

### **Meistaránemar**

*Óskað er eftir, nafni nemanda, heiti verkefnis, háskóladeild, heiti háskóla, nafn leiðbeinenda og umsjónarkennara (ef það er ekki sá sami), aðrir í meistaranefnd.*

Sólborg Erla Yngvarsdóttir. Epidemiology of Kidney Stone Disease in Icelandic Children. University of Iceland. Aðalleiðbeinandi: Viðar Örn Eðvarðsson. Umsjónarkennari: Runólfur Pálsson. Aðrir í doktorsnefnd: Ólafur Skúli Indriðason. Lauk meistaraprófi frá Læknadeild Háskóla Íslands 29. maí 2017.

### **BSc verkefni læknanema**

Berta Guðrún Ólafsdóttir Alvarleiki offitu barna, Tryggvi Helgason, BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017.

Eggert Ólafur Árnason, Blóðsykur hjá nýburum, Þórður Þórkellsson, Bsc rannsóknarverkefni læknanema 2017

Ellen María Gunnarsdóttir, Minnstu fyrirburarnir, Þórður Þórkellsson, BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017

Elva Rut Sigurðardóttir, Fósturköfnun, Hildur Harðardóttir, BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017

Helga Margrét Þorsteinsdóttir, Ásgeir Haraldsson, Einar K. Hjaltested, Elías Eyþórsson, Hannes Petersen, Valtýr Stefánsson Thors, Karl G. Kristinsson. Háls- og nefkirtlatökur í íslenskum börnum á árunum 2005-2016 - Nýgengi og möguleg áhrif upptöku bólusetningar gegn pneumókokkum. BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017

Hugrún Þórbergssdóttir, Sjúkraflutningar á nýburum, Þórður Þórkellsson, BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017

Kristín Óskarsdóttir, Valtýr Stefánsson Thors, Ásgeir Haraldsson, Hrólfur Brynjarsson, Pétur Sigurður Gunnarsson, Sólveig Hafsteinsdóttir. Vancomycin meðferðir hjá börnum á Barnaspítala Hringssins á tímabilinu 2012-2016: Hvernig er

mælingum á serumgildi háttað, hvernig eru þær notaðar og er ástæða til að endurskoða skammtra? BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017

Sara Margrét Guðnýjardóttir, Op á milli gátta 1997-2016: Lokun í aðgerð eða hjartaþræðingu. Hróðmar Helgason, BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017

Sigríður Þóra Birgisdóttir, Göngudeild sykursýki barna og unglings á Barnaspítala. Helstu gæðavísar og árangur. Ragnar Bjarnason, BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017

Stella Rún Guðmundsdóttir, Valtýr Stefánsson Thors, Ásgeir Haraldsson, Ardís Henriksdóttir, Gestur Pálsson. Nýir Íslendingar: Heilsufar nýrra Íslendinga sem koma í fyrstu skimun eftir flutning til Íslands á Barnaspítala Hringssins. BSc rannsóknarverkefni læknanema 2017

### **Læknar í framhaldsnámi**

Július Kristjánsson  
Nína Sigurveig Björnsdóttir  
Óli Andri Hermannsson

### **Helstu samstarfsaðilar í rannsóknum**

(Hér er átt við stofnanir sem samstarfsaðilar ykkar starfa við, en tilgreina skal fræðigrein þegar samstarfsaðilar starfa innan LSH)

#### **Samstarfsaðilar innan Landspítala**

Erfða- og sameindalæknisfræði, hjartalæknisfræði, kvensjúkdóma- og fæðingarlæknisfræði, lyflæknisfræði, meinafræði, nýrnalæknisfræði, ofnæmislæknisfræði, ónæmisfræði, sýkla- og veirufræði, smitsjúkdómalæknisfræði; svæfinga- og gjörgæslulæknisfræði

#### **Íslenskir samstarfsaðilar utan Landspítala**

ArcticMass, Greiningar og ráðgjafastöð ríkisins, Íslensk erfðagreining, Innan Háskóla Íslands: lyfjafræðideild efnafræðideild, félagsvísindasvið, hagfræðideild. Sálfraði, verkfræði- og náttúruvísindadeild. Menntavísindasvið Háskólans í Reykjavík:

#### **Erlendir samstarfsaðilar**

Copenhagen University; Department of Pediatrics, Kuopio University Hospital, Kuopio, Finland; Department of Pediatrics, Oulu University Hospital, Oulu, Finland; Department of Pediatrics, Turku University central hospital, Turku, Finland; Department of Pediatrics, Tampere University Hospital, Tampere, Finland; Helsinki University Central Hospital, Helsinki, Finland; Karolinska Institute, Stockholm, Sweden; Linköpin University; Mayo Clinic, Rochester Minnesota, USA; NYU School of Medicine, New York, NY, USA; National Institutes of Health, Bethesda, Maryland, USA; Nuffield Department of Medicine and Department of Zoology, University of Oxford, Oxford, UK; Oslo University, Pathogen Genomics, Wellcome Trust Sanger Institute, Hinxton, UK; Royal Free Hospital, University College of London, UK; Sahlgrenska University Hospital, Sweden; University of Bristol, UK; NOPHO (Nordic Society for Pediatric Hematology and Oncology); The Rare Kidney Stone Consortium (<http://www.rarekidneystones.org/>); University of Oxford, Oxford, UK; Statens Serum Institut, Copenhagen, Denmark; FAST Study Group (Academic Medical Center, The Netherlands; Medical University of Vienna, Austria; Institute of Food Research, United Kingdom; Hospital Clinico San Carlos, Spain; Odense

University Hospital, Denmark; Medical University of Lodz, Poland; National Kapodistrian University of Athens, Greece; HAL Allergy BV, The Netherlands; BIAL Aristegui, Spain; Biomay AG, Austria; CEA Institute of Biology Technologies, France; Region Hovedstaden, Denmark; Paris-Lodron-Universitat Salzburg, Austria; Servicio Andaluz de Salud, Spain; University Medical Centre Utrecht, The Netherlands; Clinical Trial Centre Maastricht, The Netherlands) University of Bristol, School of Cellular and Molecular Medicine.

### **Viðurkenningar sem starfsfólk fræðasviðsins fékk á árinu 2017**

#### **Störf í ritstjórn ritrýndra fagrita**

(Hér er átt við nafn starfsmanns, titil tímarits, ritstjórn/ritstjóri)

Viðar Órn Eðvarðsson er í ritstjórn Pediatric Nephrology - Springer, Heidelberg, Þýskalandi.

Pórður Pórkelsson, er aðstoðarritstjóri (section editor) tímaritsins Current Treatment Options in Pediatrics. Springer International Publishing AG.

#### **Doktorsritgerð(ir)**

(Nafn nemanda, heiti verkefnis, háskólastofnun og nöfn leiðbeinenda. Undirstrika skal nafn aðalleiðbeinanda)

Judith Amalía Guðmundsdóttir, Early childhood thymectomy - Impact on immune function. Sahlgrenska Academy, Institute of Medicine, University of Gothenburg. Main supervisor Prof. Olov Ekwall, MD, PhD and co-supervisor Sólveig Óskarsdóttir, MD, PhD. Thesis defence on 2nd of June, 2017. Opponent: Prof. Martina Prelog, University of Wuerzburg, Germany

Sigurður Sverrir Stephensen. Right ventricular volume load and function in congenital heart defects. Departement of clinical physiology, Lunds University, Lund Sweden. Supervisor: Marcus Carlsson MD, PhD, co-supervisors: Ellen Ostenfeld MD, PhD, Prof Ulf Thilen MD, PhD and Prof Hakan Arheden MD, PhD. Thesis defence on Dec 13th 2017. Opponent: Dr Sonya Babu-Narayan, Royal Brompton Hospital, London, UK.

#### **Ritverk –bækur eða bókakaflar**

(Hér er átt við útgefið faglegt efni. Óskað er eftir titlum bóka og upplýsingum um útgefanda eða heiti bókakafla)

**Edvardsson V.** Causes of Pediatric Kidney Failure, Treatment of Chronic Kidney Disease and Timing of Transplant. In: Organ and Tissue Transplantation. Solid Organ Transplantation in Infants and Children. Eds. Stephen P. Dunn and Simon Horslen. Springer, Berlin Heidelberg. January, 2017. doi:10.1007/978-3-319-08049-9\_27-1

#### **Ritverk- vísindagreinar í ritrýndum innlendum tímaritum**

Margrét Edda Örnólfssdóttir, Ebba Margrét Magnúsdóttir, Jón R Kristinsson, Reynir Tómas Geirsson. Læknisfræðilegt mat vegna gruns um kynferðisofbeldi gegn stulkum. Læknablaðið. 2017;103(07/08):325.

### Ritverk – vísindagreinar í ritrýndum erlendum tímaritum

Arnadottir GA, Jensson BO, Marelsson SE, Sulem G, Oddsson A, Kristjansson RP, Benonisdottir S, Gudjonsson SA, Masson G, Thorisson GA, Saemundsdottir J, Magnusson OT, Jonasdottir A, Jonasdottir A, Sigurdsson A, Gudbjartsson DF, Thorsteinsdottir U, Arngrimsson R, Sulem P, Stefansson K. Compound heterozygous mutations in UBA5 causing early-onset epileptic encephalopathy in two sisters. *BMC Med Genet.* 2017 Oct 2;18(1):103. doi: 10.1186/s12881-017-0466-8.

Bernward Zeller, Heidi Glosli, Erik Forestier, Shau-Yin Ha, Kirsi Jahnukainen, Ólafur G. Jónsson, Birgitte Lausen, Josefine Palle, Henrik Hasle, Jonas Abrahamsson, on behalf of the NOPHO AML working group. Hyperleucocytosis in paediatric acute myeloid leukaemia - the challenge of white blood cell counts above  $200 \times 10^9 / l$ . The NOPHO experience 1984-2014. *British journal of haematology.* 2017;178(3):448-56.

Birkebaek NH, Drivvoll AK, Aakeson K, Bjarnason R, Johansen A, Samuelsson U, Skrivarhaug T, Thorsson AV, Svensson J. Incidence of severe hypoglycemia in children with type 1 diabetes in the Nordic countries in the period 2008-2012: association with hemoglobin A 1c and treatment modality. *BMJ Open Diabetes Res Care.* 2017 May 29;5(1):e000377. doi: 10.1136/bmjdrc-2016-000377. eCollection 2017. PMID:28761652

Bollason G, Hjartardottir H, Jonsson T, Gudmundsson S, Kjartansson S, Halldorsdottir AM. Red blood cell alloimmunization in pregnancy during the years 1996-2015 in Iceland: a nation-wide population study. *Transfusion.* 2017;57(11):2578-85.

B O Wolthers, T L Frandsen, J Abrahamsson, B K Albertsen, L R Helt, M Heyman, Ó G Jónsson, L T Kõrgvee, B Lund, R A Raja, K K Rasmussen, M Taskinen, M Tulstrup, G E Vaitkevičienė, R Yadav, R Gupta & K Schmiegelow. Asparaginase-associated pancreatitis: a study on phenotype and genotype in the NOPHO ALL2008 protocol. *Leukemia.* 2017;31(2):325-32.

Datema MR, van Ree R, Asero R, Barreales L, Belohlavkova S, de Blay F, Clausen M, Dubakiene R, Fernández- Perez C, Fritzsche P, Gislason D, Hoffmann-Sommergruber K, Jedrzejczak-Czechowicz M, Jongejan L, Knulst A C, Kowalski M, Kralimarkova TZ, Le TM, Lidholm J, Papadopoulos NG, Popov TA, Del Prado N, Purohit A, Reig I, Seneviratne SL, Sinaniotis A, Versteeg SA, Vieths S, Zwinderman AH, Clare Mills EN, Fernández- Rivas M, Ballmer-Weber B. CRD and beyond: multivariable regression models to predict severity of hazelnut allergy. *Allergy.* 2017 Oct 7. doi: 10.1111/all.13328. [Epub ahead of print]

Ebbesen MS, Nygaard U, Rosthøj S, Sørensen D, Nersting J, Vettenranta K, Wesenberg F, Kristinsson J, Harila-Saari A, Schmiegelow K. Hepatotoxicity During Maintenance Therapy and Prognosis in Children With Acute Lymphoblastic Leukemia. *Journal of pediatric hematology/oncology*. 2017;39(3):161-6.

Eythoraðsson E, Hrafnkelsson B, Erlendsdóttir H, Atli Gudmundsson S, Kristinsson KG, Haraldsson Á. Decreased AOM with Treatment Failure Following Introduction of the Ten-Valent Pneumococcal *Haemophilus influenzae* Protein D Conjugate Vaccine. *Pediatr Infect Dis J*. 2017 Dec 22

Gudmundsdóttir J, Lundqvist C, Ijspeert H, van der Slik E, Óskarsdóttir S, Lindgren S, Lundberg V, Berglund M, Lingman-Framme J, Telemo E, van der Burg M, Ekwall O. T-cell receptor sequencing reveals decreased diversity 18 years after early thymectomy. 2017, *Journal of Allergy and Clinical Immunology*; 140(6), pp. 1743-1746.e7.

Hjálmarsdóttir MÁ, Quirk SJ, Haraldsson G, Erlendsdóttir H, Haraldsson A, Kristinsson KG. Comparison of Serotype Prevalence of Pneumococci Isolated from Middle Ear, Lower Respiratory Tract and Invasive Disease Prior to Vaccination in Iceland. *PLoS one*. 2017;12(1):e0169210 *PLoS ONE*.

Ivarsdóttir EV, Steinthorsdóttir V, Daneshpour MS, Thorleifsson G, Sulem P, Holm H, Sigurdsson S, Hreidarsson AB, Sigurdsson G, Bjarnason R, Thorsson AV, Benediktsson R, Eyjolfsson G, Sigurdardóttir O, Olafsson I, Zeinali S, Azizi F, Thorsteinsdóttir U, Gudbjartsson DF, Stefansson K. Effect of sequence variants on variance in glucose levels predicts type 2 diabetes risk and accounts for heritability. *Nat Genet*. 2017;49(9):1398-1402.

Lene Karlsson, Erik Forestier, Henrik Hasle, Kirsi Jahnukainen, Ólafur G. Jónsson, Birgitte Lausen, Ulrika Norén Nyström, Josefina Palle, Anne Tierens, Bernward Zeller, Jonas Abrahamsson. Outcome after intensive reinduction therapy and allogeneic stem cell transplant in paediatric relapsed acute myeloid leukaemia. *British journal of haematology*. 2017;178(4):592-602.

Kopic S, Stephensen SS, Heiberg E, Arheden H, Bonhoeffer P, Ersbøll M, Vejlstrup N, Søndergaard L, Carlsson M. Isolated pulmonary regurgitation causes decreased right ventricular longitudinal function and compensatory increased septal pumping in a porcine model. *Acta Physiol (Oxf)*. 2017 Nov;221(3):163-173. doi: 10.1111/apha.12904. Epub 2017 Jun 29.

Kristjansson S. Changing diagnosis codes for lower respiratory tract infections can confound longitudinal studies. *Acta Paediatrica*. 2017;106(11):1722-3.

Stine N. Nielsen, Frank Eriksson, Susanne Rosthoej, Mette K. Andersen, Erik Forestier, Henrik Hasle, Lisa L. Hjalgrim, Ann Aasberg, Jonas Abrahamsson, Mats Heyman, Ólafur G. Jónsson, Kaie Pruunsild, Goda E. Vaitkeviciené, Kim Vettenranta, Kjeld Schmiegelow. Children with low-risk acute lymphoblastic leukemia are at highest risk of second cancers. *Pediatric blood & cancer*. 2017;64(10).

Olafsson S, Stridh P, Bos SD, Ingason A, Euesden J, Sulem P, Thorleifsson G, Gustafsson O, Johannesson A, Geirsson AJ, Thorsson AV, Sigurgeirsson B, Ludviksson BR, Olafsson E, Kristjansdottir H, Jonasson JG, Olafsson JH, Orvar KB, Benediktsson R, Bjarnason R, Kristjansdottir S, Gislason T, Valdimarsson T, Mikaelsdottir E, Sigurdsson S, Jonsson S, Rafnar T, Aarsland D, Djurovic S, Fladby T, Knudsen GP, Celius EG, Myhr KM, Grondal G, Steinsson K, Valdimarsson H, Bjornsson S, Bjornsdottir US, Bjornsson ES, Nilsson B, Andreassen OA, Alfredsson L, Hillert J, Kockum IS, Masson G, Thorsteinsdottir U, Gudbjartsson DF, Stefansson H, Hjaltason H, Harbo HF, Olsson T, Jonsdottir I, Stefansson K. Fourteen sequence variants that associate with multiple sclerosis discovered by meta-analysis informed by genetic correlations. *NPJ Genom Med.* 2017 Aug 8;2:24. doi: 10.1038/s41525-017-0027-2. eCollection 2017.

Sigmarsdottir AA, Olafsson IH, Kjartansson Ó, Bjarnason R. Thyrotoxicosis in a 13-year-old girl following pituitary adenectomy for Cushing's disease. *Clin Case Rep.* 2017;5(8):1341-3.

Samuel Sigurdsson, Helga Erlendsdóttir, Sigríður Júlíða Quirk, Júlíus Kristjánsson, KristjánHauksson, Birta Dögg Ingudóttir Andrésdóttir, Arnar Jan Jónsson, Kolbeinn Hans Halldórsson, ÁrniSæmundsson, Óli Hilmar Ólason, Birgir Hrafnkelsson, Karl G. Kristinsson, Ásgeir Haraldsson. Pneumococcal vaccination: Direct and herd effect on carriage of vaccine types and antibiotic resistance in Icelandic children. *Vaccine.* 2017;35(39):5242-8. . doi: 10.1016/j.vaccine.2017.08.020.

Heidi Kristine Støve , Julie Damgaard Sandahl, Jonas Abrahamsson, Peter H. Asdahl, Erik Forestier, Shau-Yin Ha, Kirsi Jahnukainen, Ólafur G. Jónsson, Birgitte Lausen, Josefine Palle, Bernward Zeller, Henrik Hasle. Extramedullary leukemia in children with acute myeloid leukemia: A population-based cohort study from the Nordic Society of Pediatric Hematology and Oncology (NOPHO). *Pediatric Blood & Cancer.* 2017.

Stephensen SS, Ostenfeld E, Steding-Ehrenborg K, Thilén U, Heiberg E, Arheden H, Carlsson M. Alterations in ventricular pumping in patients with atrial septal defect at rest, during dobutamine stress and after defect closure. *Clin Physiol Funct Imaging.* 2017 Dec 13. doi: 10.1111/cpf.12491. [Epub ahead of print]

Stephensen SS, Steding-Ehrenborg K, Thilén U, Holm J, Hochbergs P, Arheden H, Carlsson M. Changes in blood volume shunting in patients with atrial septal defects: assessment of heart function with cardiovascular magnetic resonance during dobutamine stress. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging.* 2017 Oct 1;18(10):1145-1152. doi: 10.1093/ehjci/jew176.

Svahn T, Mellgren K, Harila-Saari A, Åsberg A, Kanerva J, Jónsson Ó, Vaitkeviciene G, Stamm Mikkelssen T, Schmiegelow K, Heldrup J. Delayed elimination of high-dose methotrexate and use of carboxypeptidase G2 in pediatric patients during treatment for acute lymphoblastic leukemia. *Pediatric blood & cancer.* 2017;64(7). doi: 10.1002/pbc.26395. Epub 2016 Dec 14.

Taskinen M, Oskarsson T, Levinsen M, Bottai M, Hellebostad M, Jonsson OG, Lähteenmäki P, Schmiegelow K, Heyman M. The effect of central nervous system involvement and irradiation in childhood acute lymphoblastic leukemia: Lessons from

the NOPHO ALL-92 and ALL-2000 protocols. Pediatric blood & cancer. 2017;64(2):242-9.

van Os NJH, Jansen AFM, van Deuren M, Haraldsson A, van Driel NTM, Etzioni A, et al. Ataxia-telangiectasia: Immunodeficiency and survival. Clinical immunology (Orlando, Fla). 2017;2017(178):45-55.

Vidar O Edvardsson, Hrafnhildur L Runolfsdottir, Unnur A Thorsteinsdottir, Inger M Sch Agustsdottir, G Steinunn Oddsdottir, Finnur Eiriksson, David S Goldfarb, Margret Thorsteinsdottir, Runolfur Palsson. Comparison of the effect of allopurinol and febuxostat on urinary 2,8-dihydroxyadenine excretion in patients with APRT deficiency: A clinical trial. Eur. J. Intern. Med, doi: 10.1016/j.ejim.2017.10.007. Epub 2017 Dec 12.

Westerlund E<sup>1</sup>, Marelsson SE<sup>1</sup>, Ehinger JK<sup>1</sup>, Sjövall F<sup>1</sup>, Morota S<sup>1</sup>, Åsander Frostner E<sup>1</sup>, Oldfors A<sup>2</sup>, Darin N<sup>3</sup>, Lundgren J<sup>4</sup>, Hansson MJ<sup>1</sup>, Fellman V<sup>4</sup>, Elmér E<sup>1</sup>. Oxygen consumption in platelets as an adjunct diagnostic method for pediatric mitochondrial disease. Pediatr Res. 2017 Nov 15. doi: 10.1038/pr.2017.250. [Epub ahead of print]

## Önnur ritverk

(Hér er átt við upplýsingar um birt faglegt efni. Nöfn höfunda sem tilheyra fræðasviðinu skulu feitletruð)

## Fyrirlestrar á íslenskum ráðstefnum

(Hér er einungis átt við ráðstefnur en ekki fræðslufundi eða kennslu. Skráið heiti fyrirlestrar, nafn flytjanda, hvenær fyrirlesturinn var haldinn og hvar. Tekið skal fram ef um boðsfyrirlestur er að ræða)

## Fyrirlestrar á alþjóðlegum / norrænum ráðstefnum

(Hér er átt við heiti fyrirlestrar, nafn flytjanda, hvenær fyrirlesturinn var haldinn, borg og land. Tekið skal fram ef um boðsfyrirlestur er að ræða)

Edvardsson, Vidar Orn. Kidney Stone Disease in Children and Adolescents. The 15th Annual Meeting of the Nordic Society for Pediatric Urology. Reykjavík, September 9, 2017.

Guðmundsdóttir, Judith Amalía. Early childhood thymectomy - Impact on immune function. Erindi flutt á ársfundi SLIPI (Sveriges Läkares intresseförening för primär immunbrist), 6-8. september 2017, Tylösand, Svíþjóð.

## Veggspjöld á íslenskum ráðstefnum

(Hér er átt við heiti verkefnis, nafn rannsakanda, hvar og hvenær veggspjaldið var kynnt)

- Hrafnhildur L. Runólfssdóttir, David S. Goldfarb, John A. Sayer, Mini Michael, Runólfur Pálsson, Viðar Ö. Eðvarðsson. Misidentification of Dihydroxyadenine

Kidney Stones by Conventional Stone Analysis Techniques. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2015. Læknablaðið 2017, fylgirit 91.

- Viðar Róbertsson, María B. Magnúsdóttir, Sigurður Þorgrímsson, Úlfur Agnarsson, Þráinn Rósmundsson, Ásgeir Haraldsson. Kviðverkir á bráðamóttöku Barnaspítala Hringssins - framhaldsrannsókn. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2015. Læknablaðið 2017. fylgirit 91.

### **Erindi á íslenskum ráðstefnum**

(Hér er átt við heiti verkefnis, nafn rannsakanda, hvar og hvenær erindið var flutt)

- Arndís R. Stefánsdóttir, Björn Árdal, Björn R. Lúðvíksson, Ásgeir Haraldsson. Astmi og ofnæmi: Frá fæðingu til fullorðinsára. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Ásta Í. Jónasardóttir, Trausti Óskarsson, Ólafur G. Jónsson, Halldóra K. Þórarinssdóttir, Sólveig S. Hafsteinsdóttir, Ólafur Thorarensen, Ásgeir Haraldsson. Æxli í miðtaugakerfi barna á Íslandi árin 1981-2014. Tegundir, einkenni, meðferð og lifun. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Birta Bæringsdóttir, Helga Erlendsdóttir, Þórður Þórkelsson, Ásgeir Haraldsson, Karl G. Kristinsson, Erla S. Björnsdóttir. Ífarandi sýkingar af völdum GBS hjá ungbörnum á Íslandi. Birtingarmynd og erfðafræðilegir þættir bakteríunnar. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Elías S. Eyþórsson, Ásgeir Haraldsson, Birgir Hrafnkelsson, Helga Erlendsdóttir, Karl G. Kristinsson, Tinna L. Ásgeirsdóttir. Áhrif bólusetninga gegn pneumokokkum á notkun sýklalyfja á Íslandi. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91, málþing.
- Elías S. Eyþórsson, Ásgeir Haraldsson, Birgir Hrafnkelsson, Helga Erlendsdóttir, Karl G. Kristinsson, Tinna L. Ásgeirsdóttir. Áhrif bólusetningar gegn pneumokokkum á fjölda rörísetninga barna á Íslandi. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91, málþing.
- Guðrún I. Þorgeirsdóttir, Þórður Þórkelsson, Ingibjörg E. Þórisdóttir, Inga D. Sigfúsdóttir, Þóra Steinrímsdóttir, Ásgeir Haraldsson. Tengsl 5 mínuátna Apgars og fæðingarþyngdar við námsárangur í íslensku og stærðfræði í grunnskóla. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Hildigunnur Sveinsdóttir, Jana B. Björnsdóttir, Helga Erlendsdóttir, Martha Á. Hjálmarsdóttir, Ásgeir Haraldsson, Karl G. Kristinsson, Gunnsteinn Haraldsson. Faraldsfræði Haemophilus influenzae fyrir og eftir bólusetningu á Íslandi. XVIII

ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91, álþing.

- Hrafnhildur L. Runólfssdóttir, Runólfur Pálsson, Inger M. Ágústsdóttir, Ólafur S. Indriðason, Viðar Ö. Eðvarðsson. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Hrafnhildur L. Runólfssdóttir, Runólfur Pálsson, Inger M. Ágústsdóttir, Viðar Ö. Eðvarðsson, Gunnar M. Zoëga. Eye manifestations in adenine phosphoribosyltransferase deficiency. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Marta Ólafsdóttir, Gylfi Óskarsson, Sigurður E. Marelsson, Valtýr S. Thors, Ásgeir Haraldsson. Yfirlíð á bráðamóttöku Barnaspítala Hringssins - orsakir og afleiðingar. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Martha Á. Hjálmarsdóttir, Helga Erlendsdóttir, Ásgeir Haraldsson, Karl G. Kristinsson. Pneumókokkar með minnkað næmi fyrir penisillíni á Íslandi eftir bólusetningar. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Samúel Sigurðsson, Helga Erlendsdóttir, Birgir Hrafnkelsson, Karl G. Kristinsson, Ásgeir Haraldsson. Reduced carriage of vaccine type pneumococci in children following vaccination with the 10-valent pneumococcal vaccine. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Samúel Sigurðsson, Helga Erlendsdóttir, Birgir Hrafnkelsson, Karl G. Kristinsson, Ásgeir Haraldsson. Decreased anti-microbial resistance in healthy children attending Day Care Centres after pneumococcal vaccination in Iceland. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Samúel Sigurðsson, Helga Erlendsdóttir, Birgir Hrafnkelsson, Karl G. Kristinsson, Ásgeir Haraldsson. Hjarðónæmi hjá óbólusettum börnum í leikskólum eftir upphaf bólusetninga gegn pneumókokkum með tígildu bóluefni. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Sigmar A. Guðmundsson, Elías S. Eyþórsson, Helga Erlendsdóttir, Ingileif Sigfúsdóttir, Karl G. Kristinsson, Ásgeir Haraldsson. Hefur notkun ceftriaxone breyst á bráðamóttöku Barnaspítala Hringssins? XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Sigríður Júlíá Quirk, Helga Erlendsdóttir, Andries van Tonder, Gunnsteinn Haraldsson , Ásgeir Haraldsson, Martha Á. Hjálmarsdóttir, Stephen D. Bentley, Angela B. Brueggemann, Karl G. Kristinsson. Áhrif pneumókokka bólusetningar á pneumókokka úr nefkoki heilbrigðra leikskólabarna á Íslandi. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvíndum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.

- Sigríður Júlíða Quirk, Andries van Tonder, Gunnsteinn Haraldsson, Martha Á. Hjálmarsdóttir, Ásgeir Haraldsson, Helga Erlendsdóttir, Stephen D. Bentley, Angela B. Brueggemann, Karl G. Kristinsson. Áhrif pneumókokka bólusetningar á pneumókokka ræktuðum úr miðeyrum og neðri öndunarvegum á Íslandi. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvísdum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.
- Unnar A. Þorsteinsdóttir, Finnur F. Eiríksson, Hrafnhildur L. Runólfssdóttir, Viðar Ö. Eðvarðsson, Runólfur Pálsson, Margrét Þorsteinsdóttir. Monitoring of allopurinol therapy in patients with APRT deficiency, utilizing UPLC-MS/MS assay. XVIII ráðstefna um rannsóknir í líf- og heilbrigðisvísdum í Háskóla Íslands 3 og 4 janúar 2017. Læknablaðið 2017 fylgirit 91.

### Veggspjöld kynnt á alþjóðlegum / norrænum ráðstefnum

(Hér er átt við heiti verkefnis, nafn rannsakanda, hvar og hvenær veggspjaldið var kynnt, borg og land)

- Anton Valur Jónsson, Arthur Löve, Ásgeir Haraldsson, **Valtýr Stefánsson Thors. Acute gastroenteritis at a tertiary children's Hospital in Iceland affects mostly young children.** Annual meeting of the European Society for Pediatric Infectious Diseases, Madrid, May 2017.
- Eyþorsson, H. Erlendsdóttir, K.G. Kristinsson, S.A. Guðmundsson, Á. Haraldsson. Decreased need for ceftriaxone for acute otitis media after introduction of pneumococcal vaccination with PHiD - CV10. ESPID, 35th Annual Meeting, Madrid, Spain, May 23-27, 2017.
- E. Eyþorsson, H. Erlendsdóttir, K.G. Kristinsson, Á. Haraldsson. Effect of pneumococcal vaccination on tympanic tube placement rate: a population based study. ESPID, 35th Annual Meeting, Madrid, Spain, May 23-27, 2017.
- E. Eyþorsson, H. Erlendsdóttir, K.G. Kristinsson, Þ. Guðnason, Á. Haraldsson. High uptake of pneumococcal conjugate vaccine (PHiD-CV10) in the vaccination program in Iceland. ESPID, 35th Annual Meeting, Madrid, Spain, May 23-27, 2017.
- Finnbogi Ómarsson, Helga Erlendsdóttir, Karl G. Kristinsson, Ásgeir Haraldsson. Pneumococcal carriage, antibiotic resistance and serotype prevalence among healthy PCV-10 vaccinated children attending day care centres. Annual meeting of the Nordic Society of Clinical Microbiology and Infectious Diseases, Faroe Islands, 31. Aug- 4. September 2017.
- Íris Kristinsdóttir, Þórður Þórkellsson, Karl G Kristinsson, Gunnsteinn Haraldsson Ásgeir Haraldsson, Valtýr Stefánsson Thors. MRSA outbreak on a tertiary NICU in Iceland: A common parental area as the most likely source of spread. Annual meeting of the European Society for Pediatric Infectious Diseases, Madrid, May 2017.

- Íris Kristinsdóttir, Þórður Þórkelsson, Karl G Kristinsson, Gunnsteinn Haraldsson, Ásgeir Haraldsson, Valtýr Stefánsson Thors. MRSA outbreak on a tertiary NICU in Iceland: Lessons learned. Annual meeting of the Nordic Society of Clinical Microbiology and Infectious Diseases, Faroe Islands, 31. Aug- 4. September 2017.
- N. H. Birkebaek, J. Kahlert, R. Bjarnason, A. K. Drivvoll, A. Johansen, E. Konradsdottir, A. Pundziute-Lyckå, U. Samuelsson, T. Skrivarhaug, J. Svensson. The relationship between body mass index standard deviation score, glycemic control and insulin therapy in children with type 1 diabetes in the Nordic countries. Nordic Childhood Diabetes Registry Study Group, NordicDiabKids 2017.
- Runolfsdottir H, Palsson R, Agustsdottir IM, Edvardsson VO. Outcome of kidney transplantion in patients with APRT deficiency. 16th European Congress of Internal Medicine 2017. Milan, Italy, August 31 - September 2, 2017.
- Runolfsdottir H, Palsson R, Inger M Agustsdottir IM, Edvardsson VO, Zoega GM. Eye manifestations in adenine phosphoribosyltransferase deficiency. 16th European Congress of Internal Medicine. Milan, Italy, August 31 - September 2, 2017.
- Runolfsdottir H, Goldfarb DS, Sayer JA, Michael M, Palsson R, Edvardsson VO. Is kidney stone analysis reliable for diagnosis of adenine phosphoribosyltransferase deficiency? 16th European Congress of Internal Medicine. Milan, Italy, August 31 - September 2, 2017.
- Runolfsdottir HL, Palsson R, Agustsdottir IM, Indridason OS, Edvardsson VO. Renal outcome of APRT deficiency presenting in childhood. The 34th biennial Nordic Society of Nephrology Meeting, Malmö, Sveden, September 20-23, 2017.
- Runolfsdottir HL, Goldfarb DS, Sayer JA, Michael M, Palsson R, Edvardsson VO. Identification of 2,8-dihydroxyadenine kidney stones: are conventional stone analysis methods reliable? The 34th biennial Nordic Society of Nephrology Meeting, Malmö, Sveden, September 20-23, 2017.
- Runolfsdottir HL, Palsson R, Agustsdottir IM, Edvardsson VO. Renal allograft function and survival in APRT deficiency. The 34th biennial Nordic Society of Nephrology Meeting, Malmö, Sveden, September 20-23, 2017.
- Samúel Sigurðsson, Karl G. Kristinsson, Helga Erlendsdóttir, Birgir Hrafnkelsson, Ásgeir Haraldsson. Reduction in otitis media incidence in primary health care in Iceland following PCV-10 immunisation. ESPID, 35th Annual Meeting, Madrid, Spain, May 23-27, 2017.
- T. Skrivarhaug, A. K. Drivvoll, S. J. Kummersnes, J. Svensson, S. Fredheim, L. Hanberger, K. Aakeson, E. Konradsdottir, R. Bjarnason. Diabetic Ketoacidosis (DKA) at presentation of childhood-onset type 1 diabetes (T1D) in the Nordic countries in 2010-2014. Data from the Danish (DanaKid), Iceland, Norwegian (NCDR) and Swedish (SweadiabKids) nationwide, childhood diabetes

registries. Nordic Childhood Diabetes Registry Study Group; NordicDiabKids, 2017.

- Thorsteinsdottir M, Thorsteinsdottir UA, Runolfsdottir HL, Eiriksson FF, Edvardsson VO, Palsson R. Determination of plasma DHA using UPLC-MS/MS in APRT deficient patients with ocular manifestations. 65th ASMS Conference on Mass Spectrometry and Allied Topics, Indianapolis, USA, June 4-8, 2017.
- U. Samuelsson, L. Westerberg, K. Aakesson, N. Birkebæk, R. Bjarnason, A. K. Drivvoll, L. Hanberger, T. Skrivarhaug, J. Svensson, A. Thorsson. Geographical variation in the incidence of type 1 diabetes in the Nordic countries. Nordic Childhood Diabetes Registry Study Group, NordicDiabKids 2017.
- V. Thors, I. Kristinsdottir, A. Haraldsson, T. Thorkelsson, K.G. Kristinsson. Methicillin resistant staphylococcus outbreak in a tertiary NICU in Iceland: The largest reported outbreak world-wide of spa-type T253. ESPID, 35th Annual Meeting, Madrid, Spain, May 23-27, 2017.
- V. Thors, A.V. Jonsson, A. Love, A. Haraldsson. Burden of acute gastroenteritis on an Icelandic tertiary paediatric emergency department: Epidemiology in a non-vaccinated population suggesting a role for rotavirus vaccine. ESPID, 35th Annual Meeting, Madrid, Spain, May 23-27, 2017.
- **Valtyr Thors**, Begonia Morales-Aza, Elizabeth Oliver, Barry Vipond, Peter Muir, Adam Finn. Carriage of Bordetella pertussis not detected in asymptomatic pre-school children during a resurgence of cases. Annual meeting of the European Society for Pediatric Infectious Diseases, Madrid, May 2017.

#### Annað

- A practical approach to serious infections in children. An ESPID supported workshop, organised with Sanjay Patel, Valtyr Stefánsson Thors, Jethro Herberg, Aubrey Cunningham and Pablo Roja. Reykjavík, February 2017
- Wiser Immuniser - an online course on immunisation. A joint project by European Society for paediatric Infectious Diseases (ESPID) and WHO. Co-manager. Ásgeir Haraldsson, (course organiser). Valtyr Thors (teaching of one course module)
- Ásgeir Haraldsson. Nokkur tilfelli af Barnaspítala Hringssins - gagnvirkta málþing. Fyrirlestrar og stjórn. Læknadagar, 18-22 janúar 2017.