

# Duchennes Muskeldystrofi

## en studie om kognitiva och beteenderelaterade funktioner

### Varför gjordes studien

Medicinska framsteg gör att fler pojkar med Duchennes Muskeldystrofi (DMD) lever längre. Tidigare levde personer med DMD endast till slutet av tonåren medan allt fler idag lever till medelåldern. Detta ställer nya krav i livet och på livskvalité, som skolgång, eget boende och arbete. Dessa förändringar ställer i sin tur nya krav på kognitiva funktioner som intelligens (IQ), exekutiva funktioner (EF) och förmåga att läsa och skriva. Även om genetik och patofysiologi för DMD är väl beskrivna så är det mindre känt hur de kognitiva funktionerna utvecklas över tid. Det finns enstaka internationella studier, medan det saknas större svenska studier där man följer den kognitiva utvecklingen hos personer med DMD. Det saknas också kunskap om de kognitiva funktionerna påverkas av typ av genetiska mutationer eller socioekonomiska förutsättningar, och om det finns en ökad förekomst av problemskapande beteenden och sk. neuropsykiatriska symtom.

Syftet med studien är att undersöka IQ, EF, funktioner viktiga för läs- och skrivutvecklingen samt förekomst av neuropsykiatriska symtom i åldrarna 5-14 år. Vi vill också undersöka om det finns kognitiva subgrupperingar för personer med DMD beroende på genetiska och socioekonomiska faktorer.

### Hur studien görs

Studien har identifierat 99 pojkar med DMD födda mellan 2002 och 2015 i samarbete med de lokala habiliteringarna och barnläkare i sjukvårdsregionerna Gävleborg, Uppsala, Västmanland, Dalarna, Blekinge, Stockholm, Skåne, Västra Götaland, Halland, Värmland, Örebro, Jönköping, Kalmar, Kronoberg, Södermanland och Östergötland. Pojkarna har erbjudits att delta i studien mellan år 2017 och 2020 beroende på födelseår. En pilottestning har genomförts med 1 barn av det neuropsykologiska testbatteriet och dess användbarhet har validerats. Hitintills har ca 50 familjer tackat ja till att medverka i studien vilket innebär att pojkarna kommer att genomföra en omfattande neuropsykologisk undersökning samt att föräldrarna kommer att fylla i flera skattningsformulär. Framöver kommer även 22 av dessa pojkar att tillfrågas om en frivillig kognitiv uppföljning från 5 till 8, 8 till 11 eller från 11 till 14 års ålder. Datainsamlingsperiodens pågår mellan 2017–2020 och därefter kommer data att analyseras statistiskt.

### Varför studien är viktig

Resultaten kommer att användas för att identifiera kognitiva styrkor och hälsorelaterade faktorer hos barn med DMD, samt eventuella grupper av barn och perioder i deras liv där det är viktigt med pedagogiska insatser. Resultaten kommer även att användas för att främja inrättande av förebyggande stöd/anpassningar i barns vardag som minimerar konsekvenserna av deras funktionsnedsättning.

### Hur resultaten kommer spridas

Resultaten planeras att publiceras i fyra internationella vetenskapliga tidskrifter samt i en doktorsavhandling. Under 2016 och 2017 har 3 föreläsningar genomförts på Ågrenskas nationella kompetenscentrum för sällsynta diagnoser. Utöver detta har även en föreläsning om Duchennes Muskeldystrofi genomförts på SMDF: symposium i Göteborg 2016 tillsammans med internationella föreläsare. Ytterligare ett föredrag har hållits för det Svenska Neuromuskulära nätverket i Sverige under våren 2017 i Uppsala. Föreläsningar har även givits till föräldraföreningar som t.ex. Muskelkampen i Stockholm (2016).