

Duchennes Muskeldystrofi - en studie om kognitiva och beteenderelaterade funktioner

Jonas Gillenstrand

Bakgrund: 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 och påverkas av andra faktorer. 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 så kallade 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.

Metod: Studien har identifierat 99 pojkar med DMD födda mellan 2002 och 2015 från sjukvårdsregionerna i Skåne upp till Jämtland/Härjedalen. Pojkarna har erbjudits att delta i studien mellan år 2017 och 2020 beroende på deras födelseår. Hitintills har 68 pojkar med familjer medverkat i studien. Totalt 30 pojkar och deras familjer deltog under 2017 varav 14 var 14 år, 3 var 11 år, 5 var 8 år och 6 var 5 år. År 2018 deltog ytterligare 27 pojkar och deras familjer. Utav dessa var 6 pojkar 14 år, 12 var 11 år, 6 var 8 år och 2 var 5 år.

Datainsamlingsperioden i studien pågår mellan 2017 och 2020. Den första delen av datainsamlingen kommer att pågå till våren 2019 och data kommer att analyseras utifrån fyra olika frågeställningar. Därefter kompletteras data från år 2020 med longitudinella re-tester av barn som tidigare testats år 2017 och nya barn som ska bara ska testas år 2020.

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.

Resultat: Opublicerade data från test av exekutiva funktioner tyder på normalfördelade data för DMD gruppen men att dessa är 1 standardavvikelse lägre än för åldernormerade data. Preliminära data antyder också att de yngsta pojkarna verkar ha störst svårigheter med exekutiva förmågor i jämförelse med åldernormerade data och betydligt svårare än de äldre pojkarna med DMD vilket i så fall är nya och intressanta resultat. Ytterligare analyser av hur socioekonomisk status och genetiska faktorer kan tänkas påverka utfallet kommer att göras i samband med den första dataanalysen 2019.

Vetenskapliga publikationer

Resultaten planeras att publiceras i fyra internationella vetenskapliga tidskrifter samt i en doktorsavhandling. Under 2017/2018 har två föreläsningar gjorts på Ågrenska nationella kompetenscentrum. Utöver detta kommer även resultat presenteras på det neuromuskulära nätverksmötet i Göteborg under våren 2019 samt på SMDFs internationella symposium i Stockholm i April 2019.