

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 hur de kognitiva funktionerna påverkas av genetiska mutationer och/eller socioekonomiska förutsättningar. Samt 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.

Metod: I studien deltog 71 familjer med barn som har DMD. 67 av dessa barn genomförde ett omfattande neuropsykologiskt testbatteri som mäter kognitiva förmågor i relation till IQ, EF, faktorer av betydelse för att lära sig läsa samt självskattningar av självbild och från 11 års ålderssjälvskattningar av beteenden. 70 föräldrar skattade barnets adaptiva & exekutiva förmågor samt förekomst av proaktiva och problemskapande beteenden.

År 2020 har en uppföljande longitudinell datainsamling erbjudits för de 15 pojkar som testades första gången år 2017 vid 5, 8, 11 års ålder. Longitudinella data har sedan erhålls från 5 till 8 år, 8 till 11 år och från 11 till 14 år. En familj avböjde medverkan på grund av pandemin och en familj avböjde på grund av familjeomständigheter.

Inhämtande av genetiska data utifrån genotyper har skett via ansökan 2020 från nationella kvalitetsregistret för neuromuskulära sjukdomar.

Data analyseras både på grupp- och klusternivå, utifrån olika bakgrundsvariabler såsom ålder, motorisk påverkan av extremiteter, genotyp samt socioekonomiskstatus hos föräldrarna.

Resultat: De hitintills analyserade resultaten visar på en kognitiv påverkan av ålder. Där vissa kognitiva funktioner har en tydligt långsammare utvecklingstakt än åldersnormerade data. Familjens socioekonomiska status hade en signifikant betydelse för barnens prestationer på flera olika kognitiva domäner och på Helskale IQ (HIK). En signifikant skillnad mellan måtten HIK och Kognitivt Resurs Index (KRI) som mäter IQ utan de stödjande resurserna; processhastighet och arbetsminneskapacitet visade sig i allt högre grad från att pojkarna blivit 11 år gamla. Preliminära resultat från de longitudinella uppföljningarna visade på en positiv utveckling av de språkliga intellektuella förmågorna utifrån ålder.

Konklusion/betydelse: Resultaten ger ökat kunskap om DMD gruppens homo- och heterogenitet. Att ha DMD påverkar den kognitiva utvecklingen, men skillnaden inom gruppen är stor. HIK kan signifikant påverkas av motorisk processhastighet och arbetsminneskapacitet, speciellt efter 11 års ålder och det finns en risk att den kognitiva förmågan underskattas. Därför kan KRI vara ett bättre mått för att mäta intellektuell kapacitet för pojkar med DMD. Longitudinella data stödjer också en positiv utveckling mellan 5 och 14 års ålder inom domänen verbal/språklig intelligens. Framöver kommer analyserade data också att jämföras med insamlade genetiska data, där vi idag vet att det finns olika subgrupper inom DMD. Resultaten kommer att kunna jämföras med miljöfaktorer såsom socioekonomiska data för att se om det kan bidra till kognitiva geno-fenotypiska förhållanden som kan bidra till förståelsen för hur DMD påverkas av arv & miljöfaktorer.

Spridning av resultat: Resultaten från studien har presenterats och diskuterats internationellt med neuropsykologer och forskare vid Murdoch Children Research Institute (MCRI) vilket är det största barnforsknings sjukhuset i Australien och finns på The Royal Children's Hospital i Melbourne. Resultaten har också presenterats på Deakin University, School of Psychology, Faculty of Health, Cognitive Neuroscience Unit (CNU) samt som föreläsning för psykologer inom barn och ungdomshabiliteringen i Västra Götaland Regionen som arbetar med rörelsehindrade barn. Data har också presenterats som poster vid VGR kunskapsdag. Resultaten har också redovisats vid Ågrenska ett nationellt center för sällsynta sjukdomar under "Duchenne veckan" för familjer och för professionella på länk från hela Sverige, under vår och höst 2020. Samt som seminarieledare vid Ågrenskas vecka för äldre pojkar med DMD.