

## Fokus på Duchenne-drenges hjerner

### Hjernefunktionen hos nogle Duchenne-drenge er påvirket af manglen på dystrofin, konkluderer australsk forskergruppe

*Af Rasmus Dahl*

Selv om man længe har vidst, at nogle drenge med Duchennes muskeldystrofi (DMD) udover det fysiske handicap også har et mentalt handicap, har langt det meste forskning drejet sig om det fysiske handicap. Nu har en australsk forskergruppe gennemgået den internationale litteratur om hjernefunktionen ved DMD og samlet den videnskabelige viden på området. Det er der kommet en artikel til det videnskabelige tidsskrift "Brain" ud af.

Heri kan man bl.a. læse, at allerede den franske læge Guillaume Benjamin Armand Duchenne (som har lagt navn til sygdommen, fordi han som den første i 1868 beskrev den) bemærkede, at nogle drenge viste tegn på retardering. Siden har mange andre beskrevet lignende iagttagelser, og lige så mange har benægtet det.

I dag ved man, at sygdommen skyldes en fejl i det gen, der styrer produktionen af proteinet dystrofin. Dystrofin findes ikke bare i musklerne hos raske mennesker, men også i varierende mængder forskellige steder i centralnervesystemet, bl.a. hjernen, og det er de australske forskeres ærinde at påvise, at det er denne dystrofin-mangel, der er årsag til det mentale handicap.

#### Lavere intelligens

Mange forskellige videnskabelige undersøgelser er kommet frem til, at den gennemsnitlige intelligenskvotient (IQ) for drenge med Duchennes muskeldystrofi er 85, hvor den gennemsnitligt er 100 for raske mennesker. 30 % Duchenne-drenge har en IQ under 70. Forskerne tror, at variationen i IQ skyldes forskelle i, hvor på dystrofin-genet der er en fejl, men endnu har ingen været i stand til præcist at påvise, hvilke forandringer i dystrofin-genet, der giver sig udslag i et mentalt handicap, og hvilke der ikke gør.

Hos de drenge, der har et mentalt handicap, rapporterer forskerne om en generelt forsinket udvikling. I forskellige undersøgelser har man konstateret langsom sproglig og motorisk udvikling og nedsat hukommelse; og et nyere og meget stort forskningsprojekt har påvist, at uafhængig af intelligenskvotienten havde de undersøgte Duchenne-drenge nedsat talforståelse og evne til at huske og forstå historier.

De australske forskere har forsøgt at finde en sammenhæng mellem fysiske forandringer i centralnervesystemet og den lave IQ, nogle af drengene har, men uden noget klart resultat. Ved adskillige videnskabelige undersøgelser har man ikke været i stand til at finde forandringer, mens andre undersøgelser har påvist ændringer i hjernecellerne i hjernebarken og i hjernens hulrum. En enkelt undersøgelse fandt, at Duchenne-drenge gennemsnitligt havde et større hoved end normalt og antydede, at det hang sammen med forstørrede hjernehulrum.

Elektrofysiologisk målinger med EEG (elektroencefalografi, der er måling af hjernens elektriske aktivitet) har vist, at 60 % af Duchenne-drengene i undersøgelsen havde unormale måleresultater, hvilket kun var tilfældet for 19 % af en gruppe raske skolebørn, men heller ikke her var det muligt at konstatere en sammenhæng mellem lav intelligens og unormale EEG-resultater.

#### Projekt i instituttet

Den internationale videnskabelige litteratur giver endnu ikke noget klart svar på sammenhængen mellem manglen på dystrofin i centralnervesystemet, forandringer i hjernen og det mentale handicap, som nogle drenge med Duchennes muskeldystrofi har, konkluderer de australske forskere. Men der har efterhånden været gennemført så mange undersøgelser, der viser, at der er en eller anden sammenhæng, at det nu er blevet almindeligt anerkendt. Det er en vigtig

erkendelse for det videre kliniske arbejde, og de australske forskere mener, at det også bør have konsekvenser for den behandling, Duchenne-drengene tilbydes.

Også i Institut for Muskelsvind arbejder man med den mentale side af det handicap, Duchennes muskeldystrofi medfører. I 1980'erne gennemførte psykolog Tonny Reimars en undersøgelse, der konkluderede, at Duchenne-drengene har koncentrationsbesvær og specifikke indlæringsvanskeligheder. Efterfølgende har cand. pæd. psych. Jørgen Greve for instituttet lavet en opfølgende undersøgelse.

Cheflæge Jes Rahbek fortæller, at i dag arbejder instituttets psykologer Bettina Paulsen og John Marquardt med at forberede et forskningsprojekt, der skal afklare naturen af det mentale handicap, som nogle Duchenne-drengene har. Projektet er for øjeblikket på tegnebrættet, og det er ikke afgjort, hvornår det kan begynde.

*Kilde: J. L. Anderson, S. I. Head, C. Rae og J. W. Morley: Brain function in Duchenne muscular dystrophy, Brain (2002), 125, 4-13.*