

Mangel på dystrofin påvirker indlæring

En vurdering af de første psykologiske undersøgelser af elever med Duchennes og Beckers muskeldystrofi i projekt SKUD viser, at halvdelen af eleverne har generelle indlæringsvanskeligheder, og at de har brug for særlig tilrettelagt undervisning. Men de psykologiske undersøgelser viser også et meget individuelt og broget billede af de enkelte elevers stærke og svage sider, og at det derfor ikke er muligt at uddrage en generel kognitiv profil af eleverne

Af børneneuropsykologerne Helle Kjærgård, Bente Støvring og Aase Tromborg

For de to muskelsvindsygdomme – [Duchennes og Beckers muskeldystrofi](#) (DMD og BMD) – har sygdommenes betydelige fysiske symptomer altid været centrum for forskningen, men i de senere år har fokus i stigende grad været rettet mod andre aspekter. Det har især været de socialpsykologiske, kognitionspsykologiske og ikke mindst den neurologiske sammenhæng mellem kognitive funktioner og hjernens organisation og funktion.

Det er bl.a. den viden, der har været igangsættende for et skole- og uddannelsesprojekt for elever med Duchennes og Beckers muskeldystrofi ([projekt SKUD](#)), som RehabiliteringsCenter for Muskelsvind står for.

Det er også den viden, der bl.a. er samlet og brugt i denne artikel. Og den viden, der indgår i vores vurdering af de psykologiske undersøgelser, som eleverne i projekt SKUD har gennemgået som led i projektet.

Dystrofin og hjerneudvikling

Nyere undersøgelser (kilde 1) peger på, at børn med DMD har en række mulige forandringer i hjernen på forskellige niveauer: Afvigelser på celleniveau, atrofi (forminskelse af væv eller organ, der har været fuldt udviklet), biokemiske afvigelser (bl.a. forøget mængde af uorganisk fosfat og optagelse af calcium) samt afvigelser i hjernens elektriske svingninger målt med EEG. Det skal dog understreges, at disse resultater ikke ses i alle undersøgelser eller hos alle børn.

De foreløbige forskningsresultater peger på, at der er overordentlig stor forskel på børnene spændende fra næsten normal hjernefunktion på alle områder til svært afvigende hjernefunktion på mange områder. DMD er således en særdeles kompleks tilstand.

Det centrale spørgsmål i forhold til at forstå de hjernemæssige og indlæringsmæssige afvigelser hos mennesker med disse sygdomme er, hvilken rolle proteinet dystrofin spiller i relation til hjernens udvikling og funktion. Man kan naturligvis kun meget indirekte undersøge de præcise sammenhænge direkte hos børnene. Man har derfor udviklet en særlig mus, som gør det muligt at studere, hvordan fraværet af dystrofin præger musenes hjerneudvikling og adfærd (kilde 1 + 2).

Resultater fra sådanne modelforsøg omsættes til hypoteser om proteinets betydning for centralnervesystemet (CNS). De foreløbige resultater peger i retning af, at proteinet spiller en central rolle på flere områder: I fosterets udvikling er dystrofin meget aktivt meget tidligt og kulminerer i 15. fosteruge, hvorefter mængden aftager, særligt efter fødslen.

Dystrofin spiller en central rolle i forhold til plasticiteten i synapserne (forbindelsesstedet, hvor signalet transmitteres fra en nervecelle til en anden) (kilde 2). Dystrofin er i særlig grad til stede i lillehjernen og her specielt i Purkinje cellerne (tæt forgrenede neuroner i lillehjernen bark). Men også andre områder i hjernen (mediale temporale strukturer, sensomotoriske områder samt temporal neocortex) ser ud til at være berørt af den ændrede omsætning af forskellige substanser. Lillehjernen betragtes dog som den centrale struktur for forståelsen af dystrofins betydning for hjerneudviklingen.

Lillehjernen indgår i komplekse netværk med frontale områder af hjernen. Der er nogen usikkerhed om den præcise betydning af disse netværk (kilde 3), men de er sat i forbindelse med det, der kaldes ”skilled mental performance” og formodes særlig at have betydning i forhold til verbal arbejdshukommelse (kilde 2).

Engelsk værktøjskasse med anbefalinger

Den aktive forskning i dystrofins rolle har naturligvis også sat fokus på børnenes kognitive funktion. Et tidligere projekt i regi af RehabiliteringCenter for Muskelsvind (kilde 4) har antydnet, at børnene har normale intellektuelle forudsætninger, men specifikke vanskeligheder i forhold til hukommelse, koncentration og opmærksomhed.

I to nyere studier (kilde 5 + 6) er beskrevet vanskeligheder med hukommelse, indlæring, eksekutive funktioner (eksekutive funktioner er en generel evne til at udføre uafhængig, selvdirigeret adfærd, der har et klart formål) (kilde 5) samt med kompleks opmærksomhed, fluency (ordproduktion) og ikke-sproglige hukommelsesfunktioner (kilde 6). Derimod er tilstødende områder som verbal indlæring, langtidshukommelse og ekspressivt sprog normalt fungerende.

I Storbritannien har man i en årrække arbejdet systematisk ud fra en opfattelse af, at børnene har specifikke indlæringsvanskeligheder, og man har samlet en række konklusioner i en værktøjskasse med præcise anbefalinger i forhold til børnene (kilde 7).

Opsummerende forventes følgende:

- Børnene klarer sig generelt svagere end deres jævnaldrende på såkaldte intelligencetest. 1/3 af børnene klarer sig så meget dårligere, at de må betegnes som retarderede i et eller andet omfang.
- Arbejdshukommelsen, dvs. evnen til at huske og operere med flere samtidige informationer, er nedsat.
- Der ses specifikke sproglige vanskeligheder, især evnen til mere abstrakt sprogbrug er nedsat, hvorimod ordforrådet generelt beskrives som godt.
- Læsevanskeligheder har en karakter i retning af dysleksi.

Det er velkendt fra andre grupper af børn med fysiske handicap, f.eks. børn med Cerebral Parese, at der ses karakteristiske mønstre af kognitive vanskeligheder, som kræver en særlig tilrettelagt undervisning, for at børnene får optimale muligheder for boglig indlæring (kilde 8).

Test af elever fra projekt SKUD

Duchennes og Beckers muskeldystrofi er svært fysisk invaliderende, men med de behandlingsmuligheder, der tilbydes i dag, bl.a. respiratorbehandling, har drengene ofte et ganske langt livsperspektiv. Dette har sat fokus på behovet for målrettede skole- og uddannelsesstilbud for at sikre børnene og de unge fornuftige uddannelses- og beskæftigelsesmuligheder. Projekt SKUD afprøver bl.a., om opbygning af netværk mellem de lærere, som underviser elever med DMD og BMD, kan optimere undervisningen i relation til elevernes behov.

Som led i projekt SKUD er de deltagende børn i projektet blevet testet på de kognitive funktioner. Formålet med at foretage testningerne er at undersøge og vurdere fire områder:

1. Om der er generelle træk, der går igen hos et flertal af børnene, som kan udmøntes i beskrivelsen af en kognitiv profil? En sådan profil kunne i givet fald danne udgangspunkt for en række pædagogiske anbefalinger, der kunne optimere undervisningen af børnene.
2. Hvor stor en gruppe af børnene der har mere generelle indlæringsvanskeligheder og alene på den baggrund har behov for særlig tilrettelagt undervisning i folkeskoleregi og efterfølgende vil have behov for særlige ungdomsuddannelses- og beskæftigelsesmæssige foranstaltninger.
3. Om der er nogle særlige indlæringsmæssige vanskeligheder i forhold til læsning.

4. Om der er tegn på, at børnene taber færdigheder med tiden og dermed, om de ældste børn generelt scorer dårligere end de yngre børn.

Resultaterne af de kognitive test vil indgå i det samlede projekt og kan forhåbentlig være med til både at optimere den løbende undervisning af børnene og danne baggrund for planlægning af fremtidige tiltag på uddannelses- og beskæftigelses området.

Denne artikel er en afrapportering fra en mindre del af projektet, der omfatter ca. 60 % af eleverne med DMD og BMD på klassetrinene 0. – 4. klasse. Der vil senere blive lavet en samlet opgørelse over resultaterne for de elever fra 0. – 8. klasse, der er blevet testet – både de ældste elever og de elever fra 0.-4. klasse, der endnu ikke er blevet testet.

Baggrund for testningen

Alle forældre til børn i målgruppen er blevet kontaktet af projektleder for projekt SKUD, Ann-Lisbeth Højberg fra RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, med en forespørgsel om, hvorvidt deres barn måtte deltage i projektet. Alle forældre på nær en enkelt har meldt bekræftende tilbage. En del af børnene var i forvejen kendt af og testet af kommunens PPR (Pædagogisk Psykologisk Rådgivning).

Artiklens forfattere har foreslået en række relevante tests til vurdering af børnenes kognitive funktion. Testene er udvalgt dels efter, hvilke test der er anvendt i tilsvarende internationale studier (WISC-III, evt. short form), samt efter hvilke velkendte, almindeligt anvendte test der derudover kunne belyse/indfange de vanskeligheder, som tidligere danske og internationale studier har peget på som mulige problemfelter.

Valget er faldet på DEP delprøven Visuel Hukommelse - Umiddelbar og Forsinket, som er hurtig at gennemføre og samtidig kan sige noget om børnenes hukommelsesfunktion.

Endelig er der anbefalet faglige prøver i form af IL-prøverne (Individuel Læseundersøgelse) for at vurdere, hvorledes de kognitive forudsætninger omsættes til læring specielt i forhold til læsning.

Metode

I foråret 2007 blev alle PPR-kontorer i Jylland og på Fyn, hvor der i den pågældende kommune er et barn med DMD i 0. - 4. klasse inviteret til en temadag om sygdommen og projekt SKUD. På denne temadag blev der bl.a. givet en introduktion til den ønskede testning.

PPR har foretaget de konkrete testninger af børnene i løbet af 2007. Testningerne er indpasset i PPR kontorenes almindelige arbejde. En stor del af testningerne er foretaget i forbindelse med den årlige revisitation til vidtgående specialundervisning, der almindeligvis foregår hen over efteråret. Testresultaterne og evt. rapporter er herefter fremsendt via RehabiliteringsCenter for Muskelsvind til denne artikels forfattere, som har stået for databearbejdning, fortolkning og vurdering.

Testmateriale fra 60 % af børnene

Målgruppen af børn med DMD og BMD i 0. – 4. klasse omfatter 34 børn, hvoraf 33 børn er med i projektet. Der er indkommet testresultater på 21 af de 33 deltagende børn, hvilket svarer til næsten 60 %. Børnene er fordelt med 1 barn på 6 år, 5 børn på 7 år, 1 på 8 år, 3 på 9 år, 4 på 10 år, 5 på 11 år og 2 på 12 år.

Da alle børn med undtagelse af en enkelt i målgruppen har givet tilsagn om projektdeltagelse, har det været muligt at foretage en begrænset analyse af de børn, der ikke er indkommet testdata på. Ud fra skoleplacering er der ikke noget, der tyder på, at de ikke testede børn adskiller sig fra de børn, der er indkommet data på, idet børnene kommer fra såvel normalskole, specialklasse som specialskole.

Begrundelserne for, at ca. 40 % af de kommunale PPR kontorer ikke har ønsket at deltage (= indsende testmateriale), har været forskellige, dog med hovedvægt på manglende svar fra de

kontaktede PPR-kontorer. Enkelte PPR-kontorer har meddelt, at de ønsker betaling for at foretage testning af børnene, hvilket projektet ikke har haft mulighed for at imødekomme. Et svar har været, at barnet ikke vil blive testet, da der ikke vurderes at være behov for det.

Testningen er i alle tilfælde foregået på barnets skole og i flere tilfælde gennemført af en psykolog, som i forvejen er kendt af barnet. Børnene har reageret meget forskelligt på selve testsituationen. En række børn har uproblematisk indgået i samarbejdet med psykologen, men 4 af børnene har haft en del modstand mod testningen. Psykologen har på forskellig vis forsøgt at imødegå barnets modstand bl.a. ved at sprede testningen over flere gange og indlægge en række pauser med hyggesnak eller kortspil. I alle tilfælde har det været psykologens vurdering, at testresultaterne er pålidelige.

Testresultater

4 af børnene er så retarderede, at der ikke kunne gennemføres testning med WISC-III, og et enkelt barn udgår af undersøgelsen, da testresultaterne på dette barn er 6 år gamle. Der er således gennemført WISC-III testning med i alt 16 børn.

Der foreligger resultater fra DEP delprøver på 8 børn.

Der foreligger faglige prøver på 3 børn samt faglig vurdering på yderligere 2 børn.

WISC-III test

WISC-III testen opdeles i 5 indekser:

- 1) Et generelt færdighedsindeks
- 2) Verbal forståelse
- 3) Perceptuel organisation
- 4) Opmærksomhedsstyring/arbejdshukommelse
- 5) Forarbejdningstempo.

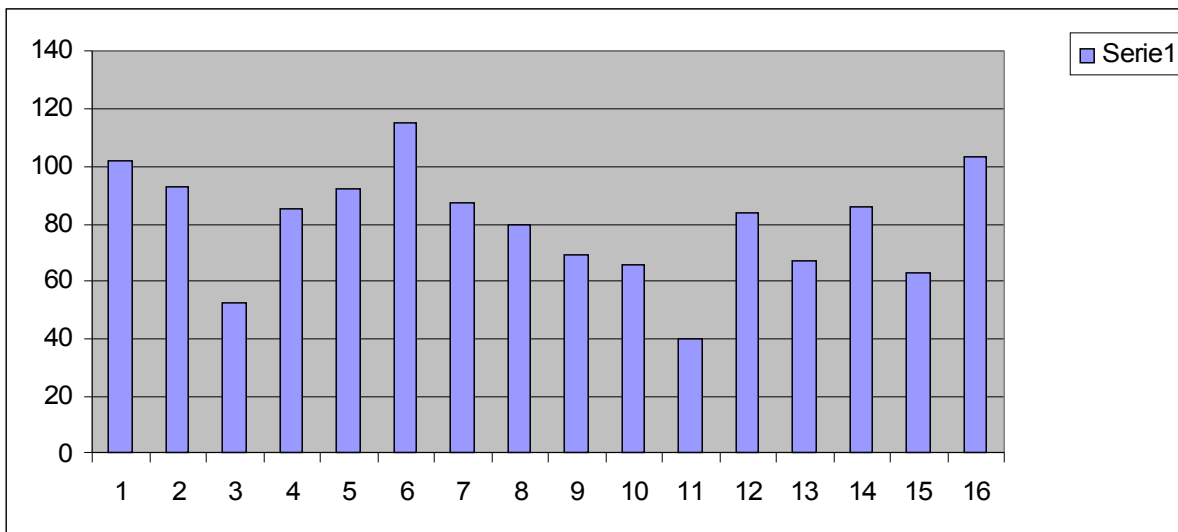
Ad 2): Verbal forståelse (SFI) - omfatter almen viden, sproglig forståelse, begrebsdannelse, sprogfunktion og ræsonnement.

Ad 3): Perceptuel organisation (POI) - omfatter ikke-sproglig ræsonneren og visuomotorisk koordination, evne for visuel analyse og syntese samt visuospatial forståelse. Desuden indgår visuomotorisk færdighed i opgaveløsningen.

Ad 4): Opmærksomhedsstyring/arbejdshukommelse (OSI) - omfatter sproglige opgaver, der kræver talforståelse, opfattelse af rækkefølge samt at fastholde en opgave uden at lade sig aflede af uvedkommende stimuli.

Ad 5): Forarbejdningstempo (FHI) - omfatter ikke-sproglig hastighed og motorisk sikker udførelse.

Indeksværdierne af det generelle indeks på de 16 børn ses i figur 1:

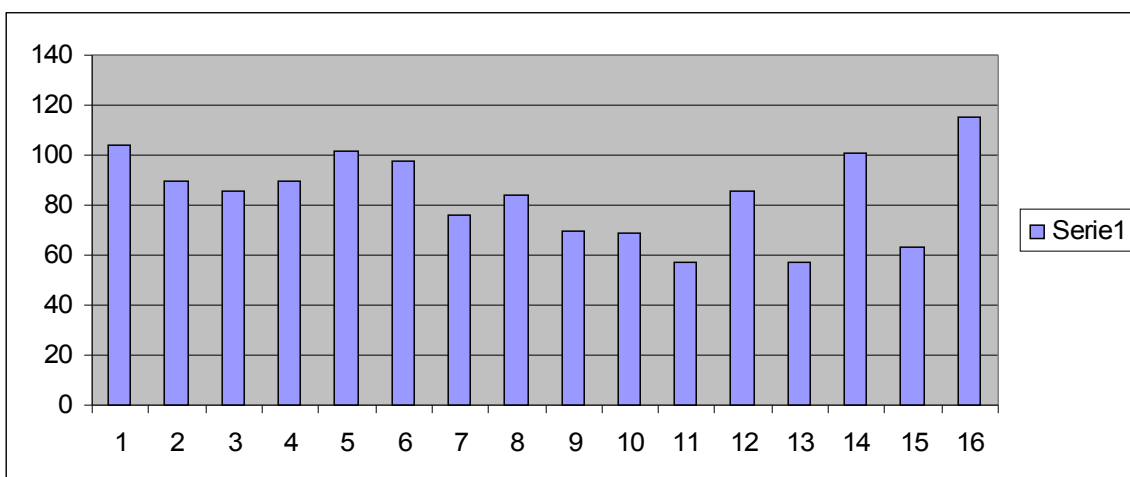


Figur 1. X-aksen viser de enkelte børn nummeret med et tal pr. barn. Y-aksen angiver den generelle indeks score.

En gennemsnitlig score udgør 100. Det, der ligger over 100 regnes for en bedre præstation end de fleste, mens en værdi under 100 anses for mindre god end de fleste. Man kalder almindeligvis området, der dækker værdierne 80-120 for normalområdet.

10 af de 16 børn scorer inden for normalområdet. Det betyder i dette materiale, at gruppen af børn med normale generelle kognitive færdigheder udgør ca. 50 % af de testede børn (idet yderligere 4 børn er sikkert retarderede, og 1 barn som nævnt udgik af undersøgelsen). Gennemsnitsværdien for de testede børn er 80,3.

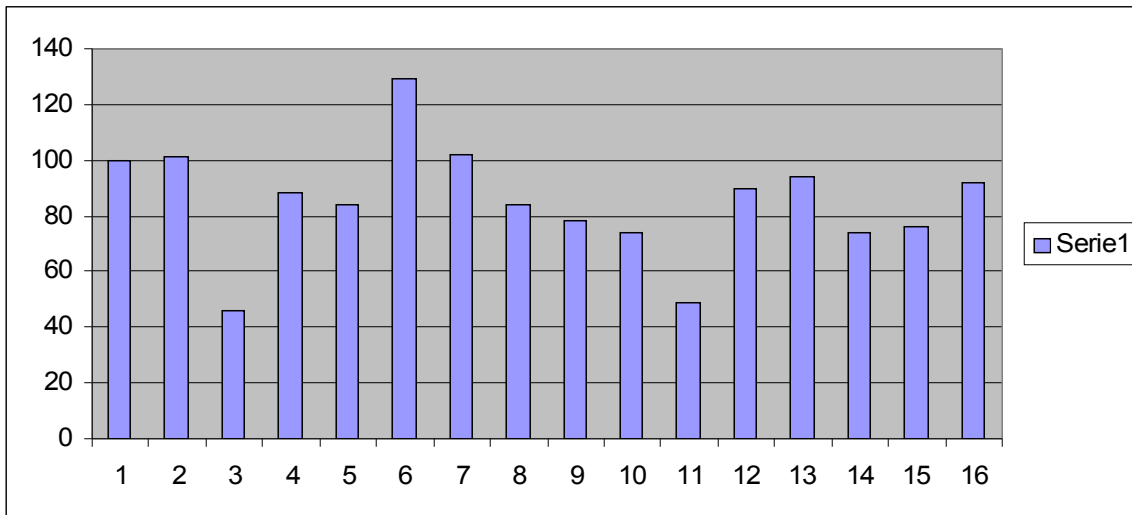
Ses der på børnenes sproglige færdigheder (verbal forståelse indekset), ser billedet således ud (figur 2):



Figur 2. X-aksen viser de enkelte børn nummeret med et tal pr. barn. Y-aksen angiver verbal forståelse.

Vurderingen af værdierne er på samme måde som før: 10 af de 16 børn ligger tilsvarende inden for de normale værdier, men bemærk, at det ikke er akkurat de samme børn, som scorede normalt inden for de generelle færdigheder. Gennemsnitsscoren er 84,2.

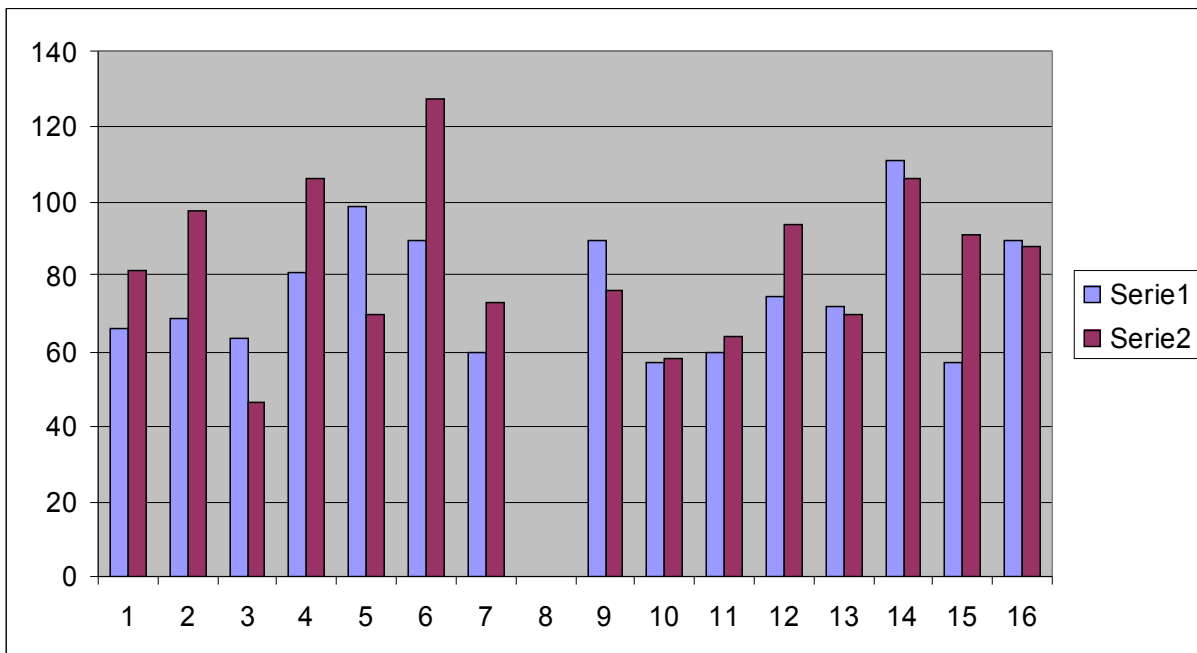
Ses der på det perceptuelle indeks, ser værdierne således ud (figur 3):



Figur 3. X-aksen viser de enkelte børn nummeret med et tal pr. barn. Y-aksen angiver perceptuel organisation.

10 børn ligger fortsat inden for normalområdet, og den gennemsnitlige værdi er på 85.

De to sidste indekser ses i figur 4:



Figur 4. X-aksen viser de enkelte børn nummeret med et tal pr. barn. Den første kolonne på y-aksen angiver opmærksomhedsstyringsindekset (OSI), og den anden kolonne på y-aksen angiver forarbejdningshastighed (FHI).

Et barn udgår af materialet pga. manglende data. OSI viser 6 børn inden for normalområdet og en gennemsnitsværdi på 76. FHI viser 8 børn inden for normalområdet og en gennemsnitsscore på 83,2.

Intet generelt mønster i delprøver

En overraskende stor gruppe af børnene (50 %) ligger ud fra en vurdering af det generelle kognitive funktionsniveau under grænsen for, hvad der statistisk set anses for normalområdet. Disse børn må betragtes som havende generelle indlæringsvanskeligheder i et omfang, der kræver en særlig tilrettelagt undervisning.

Ses der på de enkelte testresultater uafhængigt af det gennemsnitlige niveau, er det slående, hvordan enkelte børn skiller sig markant ud. Barn nr. 3 scorer således på det sproglige indeks sikkert inden for normalområdet, men på det perceptuelle indeks meget langt under. Barn nr. 13 viser det modsatte billede!

Kigges der på enkelte delprøver, har fire børn deres bedste præstation i delprøven Puslespil, som stiller krav om gode rumlige forestillingsevner samt god og hurtig finmotorik, mens fire andre har deres svageste præstation her.

Resultatet i Informationsprøven er hos fem børn det svageste og dermed den opgave, flest børn har sværest ved. Der ses generelt desuden overraskende lille forskel på de 2 indekser perceptuel organisation og verbal forståelse, hvilket er udtryk for, at der gennemgående ikke er et mønster med henholdsvis særligt stærke eller svage sider overordnet og generelt hos børnene.

Opmærksomhedsstyringsindekset er gennemgående lavere end de øvrige indekser, men variationerne i forhold til de enkelte børns scoringer er for stor til, at forskellen kan tillægges særlig betydning. Det kan dog med forsigtighed antages, at nogle af børnene har vanskeligheder med opmærksomhed.

DEP resultaterne viser, at af de otte indkomne resultater scorer syv af børnene i 1. prøverunde sikkert inden for normalområdet svarende til scoregruppe 3 (middel) eller bedre. Dette ses som udtryk for, at børnenes evne til umiddelbart at fastholde informationer, der gives både mundtligt og visuelt er god.

I forsinket gengivelse scorer fem børn inden for normalområdet. Dette kan antyde, at enkelte af børnene har specifikke vanskeligheder med at fastholde informationer over tid.

Materialet er ikke stort nok til, at der kan drages yderligere konklusioner. Der er indkommet for få faglige prøver til, at der kan konkluderes ud fra disse.

Vurdering og diskussion

Testresultaterne afspejler et sammensat billede af børnene. Nogle få børn fungerer overordentligt godt og viser gode evner inden for alle områder. En relativ stor gruppe børn viser let til moderat nedsat kognitiv funktion bredt hen over alle funktioner. Endelig er der en sidste gruppe, som viser specifikke vanskeligheder særligt i forhold til hukommelse.

Dette billede af en sammensat gruppe med varieret kognitiv formåen er velkendt fra andre studier. Den hypotetiske forklaring er, at sygdommen viser sig med relativ stor variation i mængden af dystrofin i hjernen. Denne variation har konsekvenser for hjerneprocesserne med efterfølgende variation i børnenes kognitive funktion. Variationen formodes at opstå som følge af forskelle i placeringen af mutationerne på generne (kilde 10).

Metodisk er denne undersøgelse begrænset af, at undersøgelserne er foretaget af forskellige psykologer, hvorfor der kan være en uhensigtsmæssig stor variation i forhold til testgennemførelserne. Derudover er der usikkerhed om, hvorvidt de undersøgte børn er repræsentative for hele målgruppen. Disse metodiske usikkerheder gør det væsentligt at være forsigtige med at drage for bombastiske konklusioner.

Konklusion

I forhold til de 4 opstillede undersøgelsesområder kan det konkluderes:

- At der er meget stor forskel på de individuelle børn, og disse individuelle forskelle er så store, at det i denne gruppe af børn ikke er relevant at tale om en generel kognitiv profil. Materialet viser derimod, at alle børnene har store variationer hen over den individuelle profil og dermed har et individuelt mønster af styrker og svagheder, som kan danne baggrund for en målrettet pædagogisk indsats.
- Ca. 50 % af børnene falder uden for normalområdet og må formodes at have behov for en særlig tilpasset undervisning alene på denne baggrund.
- Der kan ikke konkluderes i forhold til spørgsmålet om faglige vanskeligheder.
- Absolut intet tyder på, at ældre børn generelt klarer sig dårligere end yngre børn. Der er i materialet tværtimod en svag tendens til, at de ældste børn klarer sig lidt bedre end de yngre. Materialet er ikke stort nok til en sikker konklusion.

Perspektivering

Undersøgelsen antyder, at børn med DMD OG BMD er en sammensat gruppe, hvor der ikke entydigt kan forudsiges noget om børnenes kognitive funktion. Ses resultaterne derimod i sammenhæng med de internationale undersøgelser, tegner der sig et billede med følgende hovedkonklusioner:

1. Der er en forhøjet risiko for, at børnene har lette til moderate generelle kognitive vanskeligheder.
2. Der er en forhøjet risiko for specifikke kognitive vanskeligheder særligt i forhold til korttidshukommelse.
3. Der er forøget risiko for indlæringsvanskeligheder særligt i forhold til læsning.

Undersøgelse inden skolestart anbefales

På baggrund af konklusionerne må det klart anbefales, at alle børn med DMD og BMD individuelt undersøges kognitivt inden skolestart med henblik på individuel tilrettelagt undervisning. Den psykologiske undersøgelse bør have fokus på såvel afdækning af det generelle funktionsniveau som specifikke neuropsykologiske funktioner: sprog, perception, hukommelse og eksekutive funktioner.

Børnenes faglige udvikling bør formentlig også løbende vurderes særlig med henblik på at følge læseudviklingen. Der kan her med fordel være fokus på den fonologiske arbejdshukommelse.

Denne artikel har alene omhandlet de kognitive sider af DMD, men det er åbenlyst, at en sygdom med så voldsomme konsekvenser for barnets udfoldelse altid må ses i sammenhæng med barnets sociale og følelsesmæssige situation.

Litteraturen peger desuden på, at der er en forøget risiko for comorbiditet (samtidigt forekommende lidelser) med især autisme (kilde 9). Det skal derfor understreges, at forfatterens anbefaling er at se helhedsorienteret på børnene og gennem en tværfaglig vurdering lave en samlet handleplan for det enkelte barn.

Kilder og litteraturliste:

- Kilde 1: Anderson m.fl.: Brain function in Duchenne Muscular Dystrophy. Brain 2002, 125.
- Kilde 2: Cyrulnik m.fl.: Duchenne Muscular Dystrophy: A cerebellar disorder? Neuroscience and Biobehavioral Reviews 2007.
- Kilde 3: Glickstein, M: Thinking about the cerebellum. Brain 129.
- Kilde 4: Greve, J: Dreng med Duchennes muskeldystrofi. Muskelsvindfonden 1993.
- Kilde 5: Wiksell m.fl.: Specific cognitive deficits are common in children with Duchenne Muscular Dystrophy. Developmental Medicine & Child Neurology 2004; 46: 154–159.
- Kilde 6: Cotton m.fl.: Neuropsychological Profile of Duchenne Muscular Dystrophy. Child Neuropsychology 1998, vol.4 no.2.
- Kilde 7: PPUK Learning and Behaviour toolkit for Duchenne Muscular Dystrophy. The Parent Project UK Oct. 2006.
- Kilde 8: Kjærgård, H; Støvring, B og Tromborg, A: Cerebral Parese – et paradigmeskift. Psykolog Nyt nr. 2, 2006.
- Kilde 9: Moizard M-P. m.fl.: Severe cognitive impairment in DMD: Obvious clinical indication for Dp71 isoform point mutation screening. European journal of Human Genetics 2000, 8, 552-556.
- Kilde 10: Wu, J. m.fl.: Association of Duchenne Muscular Dystrophy with Autism Spectrum Disorder. Journal of Child Neurology 2005; 20.

Projektbeskrivelse for Skole-/uddannelsesprojekt for børn og unge med Duchennes muskeldystrofi (SKUD) v. RehabiliteringsCenter for Muskelsvind 2006.

Parent Project Muscular Dystrophy: www.parentprojectmd.org

Parent Project for Duchenne and Becker Muscular Dystrophy Research: www.parentproject.org