

KOGNITIVE STÖRUNGEN, LERNSTÖRUNGEN UND VERHALTENSNEUROLOGISCHE STÖRUNGEN BEI PERSONEN MIT DMD

James Poysky, PhD

Duchenne-Konferenz 2022

10. September 2022



ÜBERBLICK

1) Ursachen

2) Kognitive Schwierigkeiten

- ▶ Allgemeine Lernschwierigkeiten und Entwicklung

3) Spezifische Lernstörungen

- ▶ Dyslexie
- ▶ Dyskalkulie
- ▶ Dysgraphie

4) Verhaltensneurologische Störungen

- ▶ Externalisierung
- ▶ Internalisierung

5) Mögliche Massnahmen



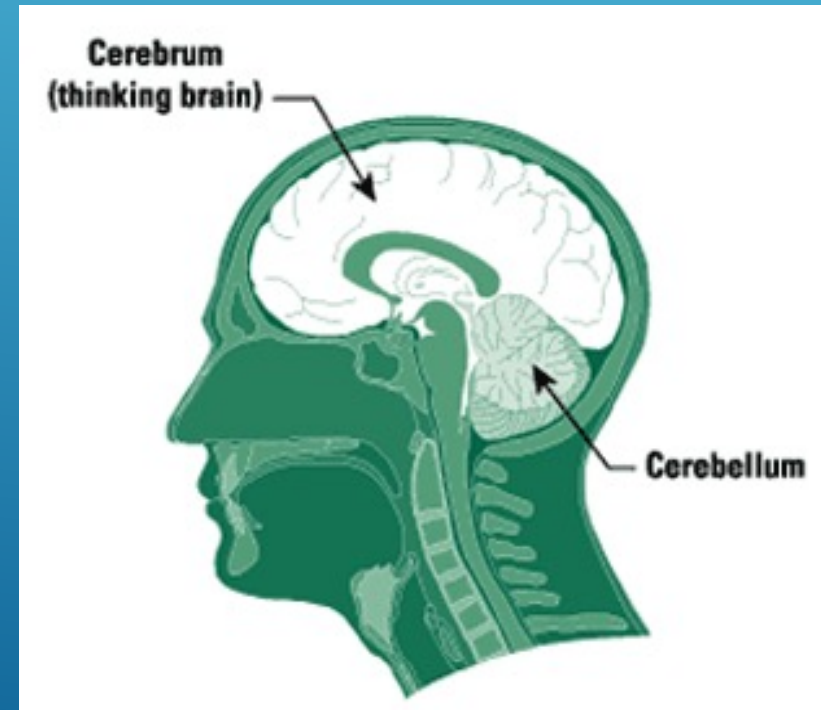
MÖGLICHE URSACHEN

- Psychische Faktoren
 - Umgang mit DMD
- Psychosoziale Faktoren
 - Familiärer Stress/Konflikte
 - Eltern
 - Interaktionen mit Gleichaltrigen
 - Lehrer/Erwachsene
- Medizinische Faktoren
 - Steroide
 - Erschöpfung/Schlaf
 - medizinische Massnahmen
 - Blutzucker
- Auswirkungen von DMD auf die Gehirnfunktionen

DYSTROPHIN IN VOLLER LÄNGE (DP 427)

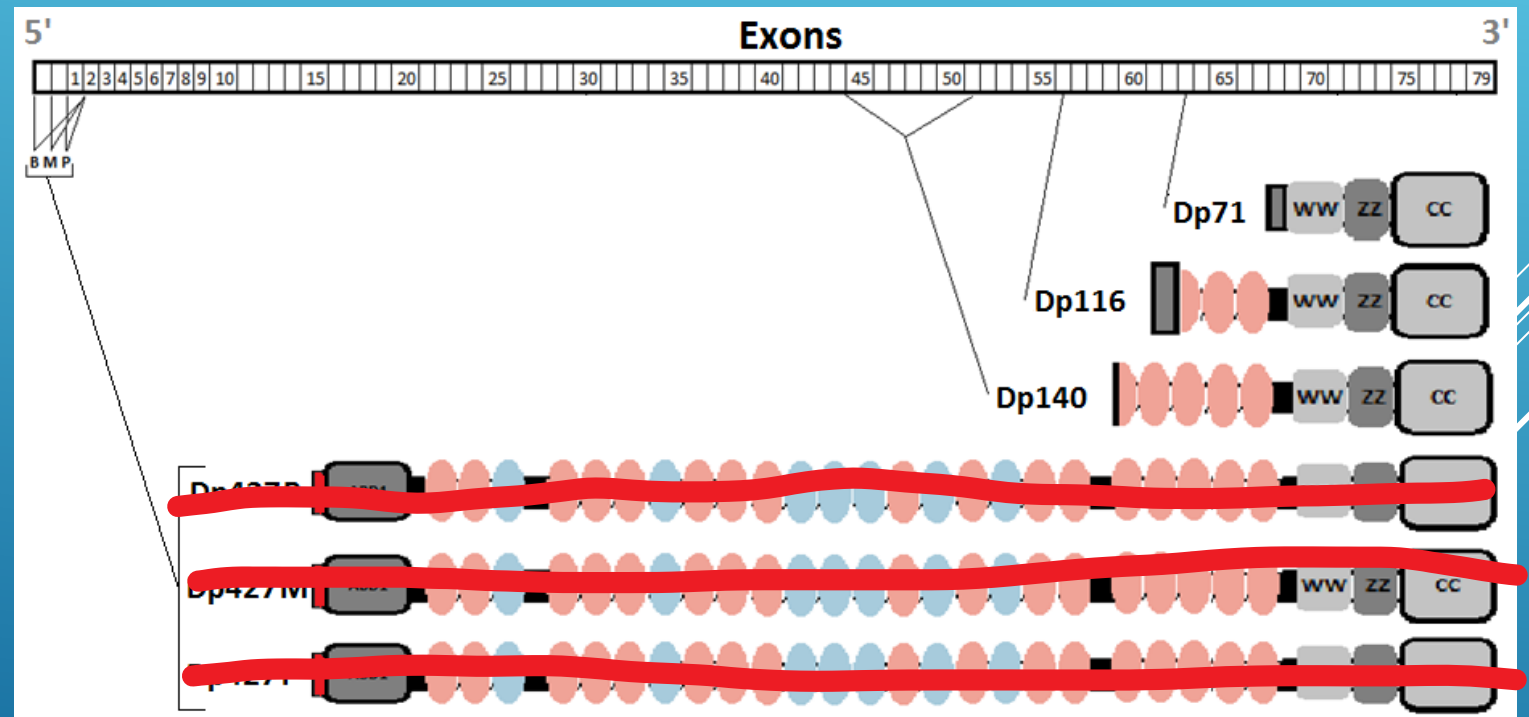
Kommt normalerweise in verschiedenen Gehirnarealen vor:

- ▶ Grosshirnrinde
- ▶ Subkortikale Strukturen
- ▶ Hippocampus
- ▶ Kleinhirn – Purkinje-Zellen
 - ▶ GABA-Neuronen – primärer Hemmmechanismus des Gehirns



DYSTROPHIN IM GEHIRN

- ▶ Allen DMD-Betroffenen fehlt Dp427



FEHLENDES DYSTROPHIN IM GEHIRN

► Neuronen

- Ionenkanäle sind nicht korrekt gebündelt
 - weniger effiziente Signalübertragung
 - weniger empfänglich für neue Signale
- veränderte Form und Grösse
- weniger Neuronen
- weniger neue «Verbindungen»

► Strukturell

- Blut-Hirn-Schranke ist weniger «dicht»
- verminderte graue Substanz
- Dichteminderung der weissen Substanz

► Funktionell

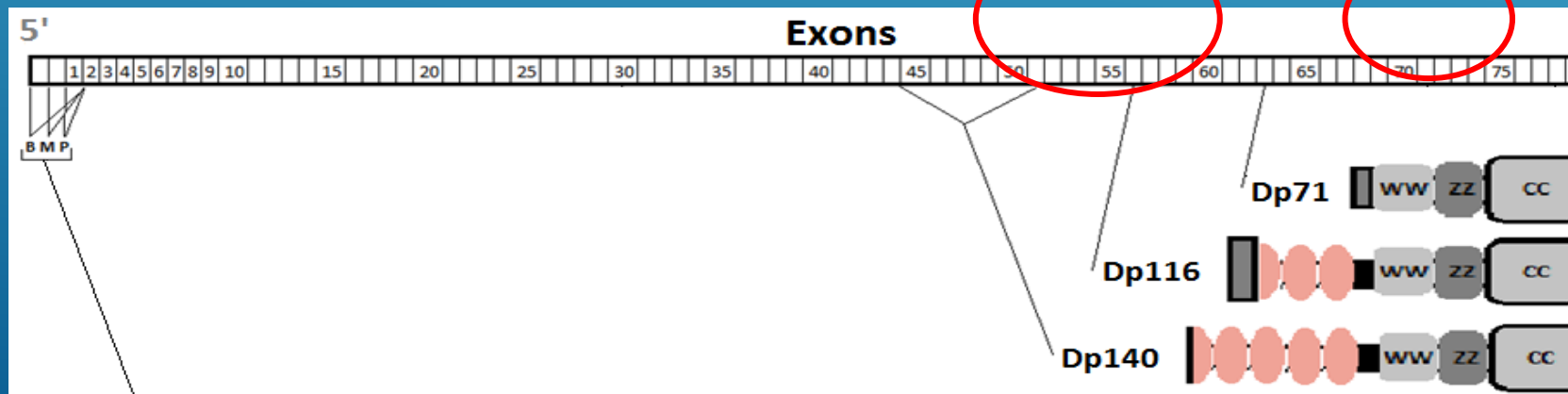
- Unterschiede im Stoffwechsel (Glukose-Hypometabolismus) und in der Durchblutung (17 % weniger)
- mehr cholinhaltige Verbindungen
- Höhere Inzidenz von abnormen EEG-Befunden

FEHLENDES DYSTROPHIN IM GEHIRN

- ▶ Dp140
 - ▶ nur im fetalen Gehirn vorhanden
 - ▶ 55 % der Mutationsbruchstellen treten zwischen den Introns 45 und 51 auf.
 - ▶ Fehlendes Dp140 hängt mit dem erheblich verminderten Volumen der grauen Substanz im Gehirn zusammen.
 - ▶ Höheres Risiko, Lernschwierigkeiten und verhaltensneurologische Auffälligkeiten zu entwickeln
- ▶ Dp70
 - ▶ Mutationen in Exons ≥ 68
 - ▶ selten
 - ▶ Auch andere Dystrophin-Isoformen fehlen.
 - ▶ steht im Zusammenhang mit schwersten intellektuellen Beeinträchtigungen

Naidoo & Anthony 2019

Pane et al 2012



DYSTROPHIN IM GEHIRN

► WARUM HAT MEIN SOHN MIT DMD
PROBLEME MIT ...?

DIE ANTWORT:
DAS HAT NEUROLOGISCHE GRÜNDE.



ALLGEMEINE LERNSCHWIERIGKEITEN: INTELLIGENZ

- ▶ Intelligenz meist im Normalbereich
- ▶ durchschnittlicher IQ eher niedriger (80)
- ▶ höherer Anteil im Spektrum geistiger Behinderung (19-35 % unter 70)
- ▶ im verbalen Bereich niedrigere Werte als im visuell-räumlichen Bereich

Cotton, Voudouris, and Greenwood. 2001

Cotton, Voudouris, and Greenwood. 2005.

Ricotti, Mandy, Scotto et al 2016

Banihani , Smile, Yoon et al 2015

ALLGEMEINE LERNSCHWIERIGKEITEN: SPRACHE

- ▶ Verzögerungen in der Sprachentwicklung bei 40 % der Knaben mit DMD
- ▶ Bei manchen zeigt sich eine Verbesserung mit zunehmendem Alter, aber diejenigen, deren Entwicklung weiterhin verzögert ist, haben Schwierigkeiten in der Schule.
 - ▶ normaler Wortschatz
 - ▶ Probleme mit dem Verständnis und der sprachlichen Ausdrucksfähigkeit
 - ▶ Verzögerung um etwa zwei Jahre

ALLGEMEINE LERNSCHWIERIGKEITEN: KURZZEITGEDÄCHTNIS

- ▶ Schwächen des Kurzzeitgedächtnisses (auch «Arbeitsgedächtnis» genannt)
 - ▶ grösste Auswirkung bei mündlichen Informationen
 - ▶ Diese Schwäche kann auf allen IQ-Stufen und in allen Altersgruppen beobachtet werden.

Hinton, V. J., N. E. Nereo, D. C. DeVivo, E. Goldstein, and Y. Stern. 2000.

Hinton, V. J., N. E. Nereo, D. C. DeVivo, E. Goldstein, and Y. Stern. 2001.

Hinton V. J. , Fee R., Goldstein, E.& D.C. De Vivo. 2007.

SPEZIFISCHE LERNSTÖRUNGEN BEI PERSONEN MIT DMD

- Etwa 40 % haben eine oder mehrere spezifische Lernstörung(en):

Legasthenie: Schwierigkeiten beim Lesen(lernen)

Dyskalkulie: Schwierigkeiten beim Rechnen(lernen)

Dysgraphie: Schwierigkeiten beim Schreiben(lernen)

5-10 % der Gesamtbevölkerung der USA haben eine oder mehrere spezifische Lernstörung(en).

Hendriksen & Vles 2006

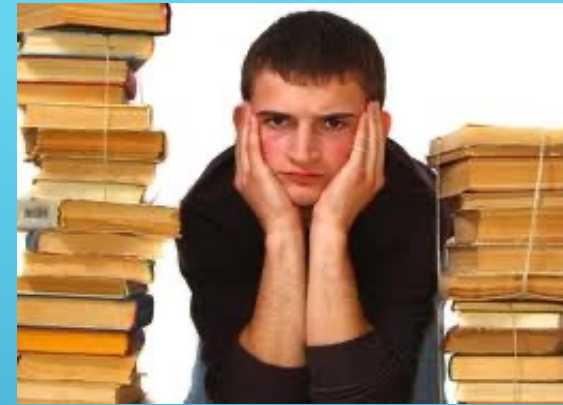
Kornev, Rakhlin, Grigorenko 2010

SPEZIFISCHE LERNSTÖRUNGEN:

DYSLEXIE

- ▶ KEIN visuelles Problem!
- ▶ SONDERN ein akustisches Problem!
 - ▶ Phonologische Verarbeitung
 - ▶ das Verständnis, dass Wörter aus mehreren kleinen Lauten gebildet werden
 - ▶ die Fähigkeit, diese Laute zu bilden
 - ▶ Wortdekodierung
 - ▶ Zuordnen von Lauten zu Buchstaben und Buchstabengruppen
 - ▶ Wörter in einzelne Laute zerlegen
 - ▶ Laute miteinander verbinden, um Wörter zu bilden
 - ▶ all das mit der Zeit schneller und «automatischen» tun

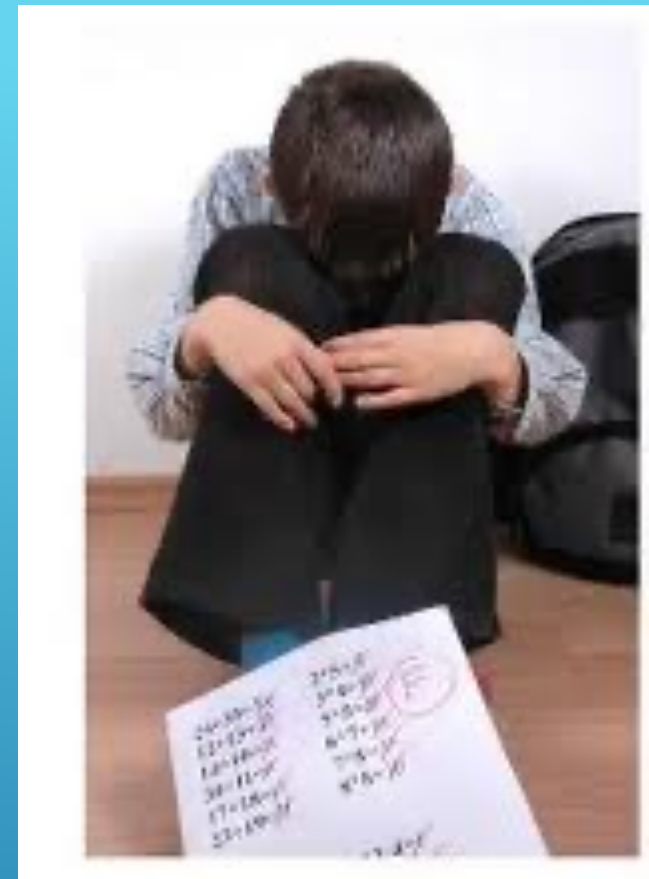
ANZEICHEN VON DYSLEXIE



- ▶ hat Schwierigkeiten beim Erlernen von Buchstabennamen/-lauten
- ▶ hat Schwierigkeiten, Wörter «herauszuhören»
- ▶ schaut die ersten paar Buchstaben an und errät den Rest
- ▶ lässt beim Lesen Wortendungen weg
- ▶ fügt Wörter hinzu resp. überspringt Wörter
- ▶ versucht, sich zu merken, wie ein Wort aussieht (Wortbild-Strategie)
- ▶ hat Probleme mit Rechtschreibung
- ▶ weist geringe Lesegeschwindigkeit auf
- ▶ zeigt mangelndes Verständnis des Inhalts
- ▶ hasst Lesen

SPEZIFISCHE LERNSTÖRUNGEN: DYSKALKULIE

- ▶ Probleme in 3 Hauptbereichen:
 - ▶ Mathematische Konzepte
 - ▶ symbolische Beziehungen, Muster erkennen, Werte schätzen, das Problem «visualisieren», Schlüsselinformationen identifizieren
 - ▶ Rechenoperationen
 - ▶ sich an die richtigen Schritte erinnern
 - ▶ Geschwindigkeit im Umgang mit mathematischen Fakten
 - ▶ Fakten auswendig lernen, schnell und «automatisch» rechnen, statt an den Fingern abzuzählen



DYSGRAPHIE BEI PERSONEN MIT DMD

- ▶ mögliche Probleme in 3 Bereichen:
 - ▶ feinmotorische Handhabung des Stiftes
 - ▶ Schreiben von Buchstaben, Setzen von Leerzeichen, Schreibgeschwindigkeit
 - ▶ Inhaltliche Aspekte des Schreibens
 - ▶ Grammatik, Zeichensetzung, Rechtschreibung, Grossschreibung
 - ▶ Ideenfindung
 - ▶ Entwicklung, Strukturierung und Ordnen von Ideen
- 
- Several white lines of varying lengths and slopes are positioned in the bottom right corner of the slide, creating a modern, abstract graphic element.

WEITERE ANZEICHEN EINER LERNSTÖRUNG

- ▶ Angst im Zusammenhang mit einem bestimmten Thema
 - ▶ verschliesst sich, ist überfordert
 - ▶ ist frustriert, rastet aus
 - ▶ schlechte Leistung im Vergleich zu anderen Fächern
 - ▶ sagt «Ich hasse ...!» (Lesen, Rechnen, Schreiben)
- 

VERHALTENSNEUROLOGISCHE STÖRUNGEN BEI PERSONEN MIT DMD

- ▶ Verhaltensauffälligkeiten und emotionale Schwierigkeiten, von denen angenommen wird, dass sie mit der (Dys-) Funktion des Gehirns zusammenhängen
- ▶ Die meisten Menschen mit DMD haben mindestens eines dieser Probleme (73 %) und 2/3 haben mehr als eines*.

* umfasst auch Lernstörungen und Sprachverzögerung

Darmahkasih, Rybalsky, Tian, Shellenberger, Horn, Lambert, & Wong 2020

Ricotti, Mandy, & Scoto 2016

VERHALTENSNEUROLOGISCHE STÖRUNGEN BEI PERSONEN MIT DMD

Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS)

- bei 12-44 % der DMD-Betroffenen
- Hyperaktivität weniger wahrscheinlich
- 3 «Unterformen»
 - hyperaktiv-impulsiv
 - unaufmerksam
 - kombiniert

VERHALTENSNEUROLOGISCHE STÖRUNGEN BEI PERSONEN MIT DMD

Hyperaktiv-impulsiver Typus

- hat sich nicht im Griff
- kann scheinbar die Folgen des Handelns nicht abschätzen
- platzt mit Dingen heraus / redet zu viel
- unterbricht andere
- ist ungeduldig
- ist zappelig
- hat Schwierigkeiten, die Hände bei sich zu behalten
- ist schnell frustriert
- ist zu laut
- ist aufdringlich (dringt in den persönlichen Bereich ein)
- verhält sich zu «albern»



Unaufmerksamer Typus

- vermeidet Aktivitäten, die Arbeit bedeuten oder zu anstrengend sind
- fokussiert sich übermäßig auf Aktivitäten, die Spass machen (hyperfokussiert)
- lässt sich leicht von Dingen/Menschen um sich herum ablenken
- ist chaotisch und unorganisiert
- ist vergesslich
- gibt sich Tagträumen hin
- hat Schwierigkeiten, Anweisungen zu befolgen
- lässt Dinge unvollständig
- begeht Flüchtigkeitsfehler
- scheint nicht zuzuhören, wenn andere reden
- leicht gelangweilt (insbesondere wenn keine elektronischen Geräte benutzt werden können)
- hat Schwierigkeiten beim Erlernen/Befolgen von Routinen



VERHALTENSNEUROLOGISCHE STÖRUNGEN BEI PERSONEN MIT DMD

Oppositionelles, streitsüchtiges und explosives Verhalten:
15-52 % der Knaben mit DMD?

- ▶ hat starre Erwartungen
- ▶ hat Schwierigkeiten, sich an unerwartete/unerwünschte Situationen anzupassen
- ▶ ist «dagegen», streitet oft (auch über Kleinigkeiten)
- ▶ ist leicht reizbar, hat Wutausbrüche
- ▶ beschuldigt andere
- ▶ macht immer wieder die gleichen Fehler
- ▶ Bestrafung verstärkt den Ärger und eskaliert Wutausbrüche

VERHALTENSNEUROLOGISCHE STÖRUNGEN BEI PERSONEN MIT DMD

Autismus: bei 3-21 %
der DMD-Betroffenen



- ▶ Defizite in der sozialen Kommunikation und bei sozialen Interaktionen
 - ▶ Fähigkeit, mit anderen reziprok (hin und her) zu interagieren; Teilen von Interessen
 - ▶ Verwendung von nonverbaler Kommunikation (Gesten, Mimik), um besser/leichter zu interagieren
 - ▶ im Rahmen einer Interaktion die Erwartungen/Perspektiven anderer verstehen; das Verhalten an den Kontext anpassen; Empathie entwickeln
- ▶ Eingeschränkte, sich wiederholende Verhaltensmuster oder Interessen
 - ▶ obsessive Interessen, die unverhältnismässig und ungewöhnlich sind
 - ▶ sich wiederholende Bewegungen/Verhaltensweisen, die nicht funktional sind
 - ▶ Beharren auf Gleichhaltung/Routinen
 - ▶ ungewöhnliche Reaktionen auf sensorische Reize

«HANGRY» = hungry + angry
(hungrig + wütend)

- ▶ Der Blutzucker beginnt zu sinken.
 - ▶ wütend
 - ▶ irrational
 - ▶ gemein/aggressiv
 - ▶ emotional sensibel/labil
- ▶ kein Hungergefühl
- ▶ Rein technisch gesehen kann der Blutzucker immer noch im normalen Bereich liegen.



LITERATUREMPFEHLUNGEN ZUM THEMA BEHANDLUNG VON LERN- UND VERHALTENSTÖRUNGEN



Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case L, Clemens P, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C, DMD Care Considerations Working Group. **The diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy – part 1. Diagnosis, pharmacological and psychosocial management.** The Lancet Neurology 2010;9(1):77-93.

David J Birnkrant, Katharine Bushby, Carla M Bann, Susan D Apkon, Angela Blackwell, Mary K Colvin, Linda Cripe, Adrienne R Herron, Annie Kennedy, Kathi Kinnett, James Naprawa, Garey Noritz, James Poysky, Natalie Street, Christina J Trout, David R Weber, Leanne M Ward. **Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan** The Lancet Neurology Published online: January 23, 2018

Colvin MK, Poysky J, Kinnett K, Damiani M, Gibbons M, Hoskin J, Moreland S, Trout CJ, Weidner N. **Psychosocial Management of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy** Pediatrics 2018 12(s2) – In Press

BEHANDLUNGSEMPFEHLUNGEN

- ▶ Effektive Behandlungen! So wie für Menschen ohne DMD.
 - ▶ Warten Sie nicht zu, wenn Sie Bedenken haben.
 - ▶ Fachkraft für psychische Gesundheit
 - ▶ muss kein DMD-«Experte» sein
 - ▶ Bereitschaft, von Patienten, Eltern und Fachleuten zu lernen und ihnen zuzuhören
 - ▶ Erfahrung mit anderen Erkrankungen hilfreich
- 
- Several white lines of varying lengths and orientations are positioned in the bottom right corner of the slide, creating a modern, abstract graphic element.

LERNSCHWIERIGKEITEN: WAS KANN ICH DAGEGEN TUN?

PRÄVENTION (damit es nicht zum Problem wird)

INTERVENTION (versuchen, das Problem zu lösen)

AKKOMODATION (Minimierung der Auswirkungen)

MODIFIKATION (Veränderung der Lehr- und/oder Evaluationsmethoden)



- ▶ Evaluationen
 - ▶ Neuropsychologe
 - ▶ Schulpsychologe
 - ▶ Fallmanager Heilpädagogik
 - ▶ Psychiater
 - ▶ Es kann auch sein, dass mehrere Probleme gleichzeitig existieren.
 - ▶ Warten Sie nicht zu, in der Hoffnung, dass sich das Problem mit der Zeit «auswächst».
- 
- Several white lines of varying lengths and slopes are positioned in the bottom right corner of the slide, creating a modern, abstract graphic element.

PROBLEME IN DER SCHULE

Heilpädagogik

individueller Lernplan

Massnahmen bei Lernschwierigkeiten

Nachhilfe, Unterricht in Kleingruppen

unterschiedliche Lehrmethoden

Pläne zur Verhaltensunterstützung

spezielle Belohnungssysteme

Anpassung an körperliche Einschränkungen

BEHANDLUNGSEMPFEHLUNG BEI VERHALTENSNEUROLOGISCHEN STÖRUNGEN

Psychotherapie

- ▶ **Training zum Management des Elternverhaltens**
 - ▶ Nichtgehören, störendes Verhalten, Wutanfall
- ▶ **Einzeltherapie**
 - ▶ Geringes Selbstwertgefühl und Depressionen, Angstzustände, Zwangsstörungen, Bewältigung (Coping)
- ▶ **Gruppentherapie**
 - ▶ Defizite in der Sozialkompetenz
- ▶ **Angewandte Verhaltensanalyse**
 - ▶ Autismus

BEHANDLUNGSEMPFEHLUNGEN

Psychopharmaka

- ▶ Zur Erinnerung: Es hat neurologische Gründe!
 - ▶ Stimulanzen oder Alpha-Agonisten bei ADHS
 - ▶ SSRIs bei Angstzuständen, Depressionen, emotionaler Reaktivität

Immer häufiger wird eine Kombination aus Ritalin und Prozac angewendet.



WEITERE QUELLEN:

Education Matters (Parent Project Muscular Dystrophy website)

treat-nmd.eu

TREAT NMD: Family Care Guidelines

A Guide to Duchenne Muscular Dystrophy:
Information and Advice for Teachers and
Parents -Janet Hoskin – Editor. (Amazon)

The Explosive Child – Ross Greene

