

Prosjektnavn: Kartlegging av kognitiv funksjon hos barn og unge som har diagnosen Charcot-Marie-Tooths sykdom

En kort beskrivelse av prosjektet: <https://frambu.no/kartlegging-kognitiv-funksjon-barn-unge-cmt/>

Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT) er en sjelden nevromuskulær sykdom og den vanligste formen for arvelig neuropati. I diagnosebeskrivelser av CMT blir ofte bare fysiske symptomer beskrevet. Det er allikevel noe forskning som tyder på at en del voksne som har CMT også kan oppleve kognitive vansker. I dette prosjektet vil vi se nærmere på kognitiv profil hos barn og unge som har CMT. Prosjektet er et samarbeid mellom Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser og Nevromuskulært kompetansesenter (NMK).

Hva er bakgrunnen for prosjektet: Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser mottar av og til henvendelser fra pårørende og tjenesteytere til barn og unge som har CMT med spørsmål om en eventuell sammenheng mellom diagnosen CMT og utfordringer med kognitiv funksjon. Forskning med fokus på kartlegging av kognitiv funksjon hos barn i Norge som har denne diagnosen er etter det vi kjenner til ikke gjort tidligere.

Hva er målsetningen: I dette prosjektet ønsker vi å kartlegge den kognitive profilen til barn med CMT i alderen 6-17 år for å undersøke om det er økt forekomst av kognitive vansker og om det er noen fellestrekk i den kognitive profilen til barn med CMT.

Hvilken metode er brukt/brukes for å innhente data: Prosjektet vil benytte seg av kvantitativ metode. Vi vil kartlegge evnenivå og foreldrerapportert nivå av eksekutive funksjoner hos deltakerne.

Hvem er prosjektansvarlig: Gry Line Tokerud Bakke, master i helsefag, fordypning logoped. Pedagogisk rådgiver/logoped ved Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser.

Prosjektmedarbeidere:

Fra Frambu: Heidi E. Nag, spesialpedagog, PhD, spesialist i atferdsvansker og kommunikasjonsvansker, Solvor Sandvik Skaar, ergoterapeut, master i rehabilitering, Marianne Bryn, pedagogisk rådgiver og cand.paed., Simen Aabøe, pedagogisk leder og master i spesialpedagogikk.

Fra NMK: Kjell Arne Arntzen, PhD, nevrolog og seksjonsoverlege ved NMK og UNN.

Ferdigstillelse av prosjektet er planlagt i løpet av 2022.