

# Forskning på beteende och psykosocial hälsa

## Beteende hos MPS

### Slutsatser för vidare forskning och interventioner

P.J. Santosh R.Lee-Graham, K.Davies, E. Wraith, A. Vellodi  
Great Ormond Street Hospital, GOSH, London UK,  
The Royal Manchester Children's Hospital, Manchester UK

MPS är ofta associerat till mental retardation, epilepsi och svårt beteende. Beteende problemen hos MPS har inte fått samma uppmärksamhet som de fysiska konsekvenserna av MPS. Bedömningar och utvärderingar genomförda av Neuropsykiatriska och Neurofarmakologiska kliniken på GOSH på remitterade barn föreslår att några av barnen med MPS sjukdom visar symtom på ADHD och Autism. Denna studien hade som syfte att screena en grupp individer med Hurler, Hunter, Sanfilippo och andra former av MPS för beteendestörningar inklusive symtom på ADHD och ASD Autistisk spektrum sjukdom, oro och ångest, depression, och humörsvängningar, och associerad stress förenat med att vårda dessa barn. Barnen skulle vara mellan 5-18 år. 70 av de 200 möjliga föräldrarna och barnen deltog i studien. Barn med MPSII och MPS III hade mer beteendestörningar speciellt hyperaktivitet, impulsivitet och ouppmärksamhet (ADHA Symtom) upprorisk och labilt humör och krävande beteende. MPS II och III visar avvikande beteende i social samvaro, kommunikation, och vissa avvikelser i upprepande beteende (triad hos Autism) Barn med MPS III visade betydlig mer avvikelser än MPS II i social interaktion. Sömnproblemen var betydande hos MPS II och III. Ticks rapporterades mest hos MPS III. Föräldrar till barn med MPS upplevde sin situation mycket stressande, men förvånande nog så verkar det som om de som hade barn med beteende problem hanterade det bättre än de som hade barn med mer fysiska problem som MPS I . Baserat på föräldra-stress profil så tyckte de med MPS I att de hade mer problem än de med ex MPS III. Förekomsten av ADHA och Autistiska drag hos MPS har lyfts fram i den här studien, vilket nu måste framkalla en mer djupgående forskning av longitudinell karaktär och med tidig identifiering och intervention så hoppas man att detta kommer leda till en förbättrad behandling för de beteende problemen som man sett hos MPS sjukdomar.

## Hur mår MPS patienter efter behandling?

En studie om hur MPS I patienter har det, hur de mår efter enzymterapi och hur de mår efter transplantation , ett 8 sidigt frågeformulär skickades ut och besvarades av 61 familjer i USA och studien var sammanställd i januari 2007, läs resultaten på

[http://www.mpsociety.org/assets/DiseaseMgmtMPSIPatientSurvey\\_16Jan07.pdf](http://www.mpsociety.org/assets/DiseaseMgmtMPSIPatientSurvey_16Jan07.pdf)

## **MPS I Disease Management Patient Survey**

A collaboration of Genzyme and the National MPS Society January 2007

Målet med den här studien var att

- Fråga MPS I patienter om deras nuvarande hälsa, både den fysiska och den emotionella
- Utredda deras erfarenhet av transplantation och enzymterapi och hur väl dessa terapier har levt upp till patienternas förväntningar
- Ensure optimal treatment across patient groups, i.e., the spectrum of MPS I disease (Severe and Attenuated), and organ systems
- Obtain input on patient support services provided by Genzyme and the National MPS Society in order to plan programs that encourage optimal treatment

Vänligen gå till sidan nedan för att ta reda på resultaten

[http://www.mpsociety.org/content/4067/Survey\\_Results/](http://www.mpsociety.org/content/4067/Survey_Results/)

## **Psychological Research Programme**

**Five-Year Programme £383,750 over 5 years** In April 2006 the MPS Society has embarked on a five-year research programme, which will focus on the psychosocial aspects of living with MPS and related diseases. This continues on from a three-year project, which was completed in March 2006 that explored the psychosocial outcomes of bone marrow transplant for individuals affected by MPS I Hurler Disease. Over the next five years the Society will focus on a further three conditions – MPS IV-A Morquio disease, Fabry disease, and MPS III Sanfilippo disease. In particular, the research will explore:

***-The Psychosocial Adjustment of Individuals Affected by MPS IV-A Morquio Disease:*** Due to the rarity of this condition, literature regarding the psychological adjustment of patients is limited. However, due to the physical manifestations of the condition, namely short disproportionate stature and skeletal dysplasia, paired with normal intelligence, there is a potential for emotional difficulties, which can have a major impact on a person's functioning within society. In order to maximise healthy psychosocial development it would be useful to explore the emotional experiences of individuals affected by Morquio disease from childhood into adulthood. This will enable us to ensure that appropriate psychological support is provided

***-Are The Psychological Sequelae of Fabry Disease Relieved by ERT?***

***-Living with Sanfilippo Disease: A Sibling's Story:*** To date, siblings' experience of living with Sanfilippo has not been studied. Since this disorder encompasses physical and learning disability, and challenging behaviour, while also being a progressive and terminal illness, the experience of the sibling certainly warrants investigation, so that appropriate support can be given.