



**Karolinska
Institutet**

UNIKA patienter och familjer:

kognition, beteende och psykiatrisk samsjuklighet vid sällsynta syndrom och intellektuell funktionsnedsättning

Centrum för sällsynta diagnoser
Karolinska universitetssjukhuset
Karolinska institutet

UNIKA – vi som står bakom projektet

Projektet kommer genomföras vid Centrum för sällsynta diagnoser och ledas av:

- Ann Nordgren – Professor, överläkare på klinisk gentetik
- Charlotte Willfors – Projektkordinator, Med Dr, psykolog

I samarbete med:

- Britt-Marie Anderlid – Med Dr, Barnneurolog/genetiker
- MaiBritt Giacobini – Med Dr, Psykiatriker
- Louise Frisé – Med Dr, Psykiatriker
- Ågrenska stiftelsen i Göteborg



UNIKA – syftet med projektet

Öka kunskapen om
kognition, beteenden
och psykiatrisk
samsjuklighet vid
sällsynta diagnoser

Sprida kunskapen till
anhöriga,
vårdpersonal och
samhälle genom bla
kliniska riktlinjer

Förbättra bemötande,
omhändertagande
och behandling vid
sällsynta diagnoser

Tidigare forskning på specifika beteenden, styrkor och svagheter vid Williams syndrom

- Lindrig till måttlig intellektuell funktionsnedsättning med medel IQ 55 (40-100)
- Språklig begåvning ofta en styrka (konkret språk) och visuo-spatiala förmågor en svaghet
- Blandade resultat ang försenad och atypisk språkutveckling, brister i sociala aspekter av språket
- Blandade resultat hur IQ påverkar övriga beteendeproblem
- Stort musikaliskt intresse och talang
- Överempatiska och hypersociala
- Vanligt med samsjuklighet med ADHD (65%), specifik fobi (54%)

Martens, Wilson & Reutens, 2008, Mervis & John, 2010, Rossi & Giacheti, 2017

UNIKA – vad vi vill studera

- Vi vill undersöka vad som är specifikt för de olika syndromen gällande:
 - kognitiva profiler (verbal förmåga, perceptuell förmåga, arbetsminne, exekutiva funktioner)
 - beteenden (språk, motorik, socialt samspel, adaptiva förmågor)
 - neuropsykiatriska svårigheter (autism, adhd, ocd, inlärningssvårigheter)
 - annan psykiatrisk samsjuklighet (ångest, nedstämdhet, sömsvårigheter)
- Williams syndrom kommer vara ett av de första syndrom som vi studerar, därefter planerar vi att studera:
 - Fragilt X syndrom
 - 22q11 deletionssyndrom
 - Noonan synd
 - Neurofibrometosis typ 1
 - KBG syndrom
- Longitudinell 3-årsuppföljning

Vem kan delta?

Personer som:

- Har en diagnos Williams syndrom, Fragilt X syndrom, 22q11 deletionssyndrom, Noonan syndrom, Neurofibrometosis typ 1, eller KGB syndrom
- är 6 år gamla eller äldre (det finns ingen över åldersgräns)
- kan resa till Astrid Lindgrens barnsjukhus (eller ev annat universitetssjukhus för undersökningar)

Hur kommer deltagandet att gå till?

Inför deltagandet:

- Information skickas hem till familjen
- En forskare ringer upp för att besvara ev frågor och boka in datum för besök
- Samtycke och frågeformulär skickas hem



Vid besöket:

- En heldag (ca 7h inklusive pauser) av intervjuer och psykologiska tester
- Anpassningar efter varje individ tex gällande pauser, sällskap av föräldrar i rummet

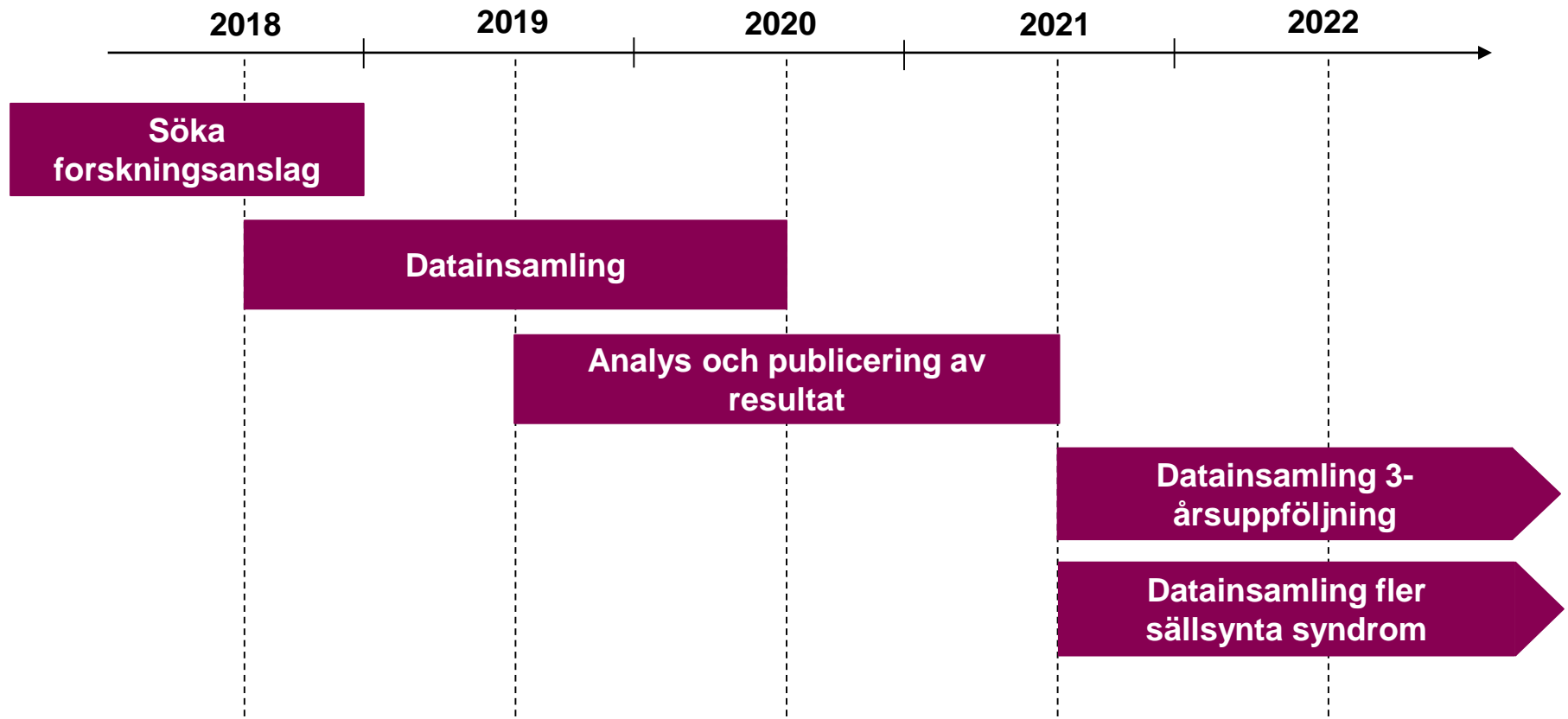
Efter besöket:

- Återkoppling av resultatet om familjen önskar
- Ev remiss för vidare utredning skickas

Risker/fördelar med att delta i studien

- Det finns inga risker med att delta. Deltagande är helt frivilligt och kan när som helst avbrytas.
- Det finns ingen direkt vinst med att delta i studien.
- Deltagarna kan få en ingående beskrivning av sitt fungerande, beteende och mående.
- Vid icke tidigare diagnostiserade tillstånd kommer remiss skickas för vidare utredning och behandling.

Tidsplan



Intresserad av att delta i projektet?

<http://www.karolinska.se/sallsyntadiagnoser>

charlotte.willfors@ki.se



Tack till Sävstaholms stiftelse