



SAHLGRENSKA AKADEMIN

Institutionen för neurovetenskap och fysiologi
Sektionen för hälsa och rehabilitering
Enheten för logopedi

366

Konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet över tid hos personer med Dystrofia Myotonika typ 1

Lisa Johansson
Hanna Ryttare

Examensarbete i logopedi
30 högskolepoäng
Vårterminen 2020

Handledare
Åsa Mogren
Lisa Bengtsson

Konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet över tid hos personer med Dystrofia Myotonika typ 1

Hanna Ryttare
Lisa Johansson

Sammanfattning. Studien undersökte hur konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet utvecklats över tid hos 15 personer med den kongenitala formen eller barndomsformen av Dystrofia Myotonika typ 1. Samband mellan konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet hos den aktuella undersökningsgruppen undersöktes också. Bedömningen gjordes på ett tidigare inspelat videomaterial, inspelat vid tre separata tillfällen under en tio-årsperiod. Konsonantproduktion bedömdes med Percent Consonant Correct, nasalitet med delar ur Svenskt Nasalitet och Artikulationstest och förståelighet med Vikingskalan. Samtliga deltagare med kongenitala formen hade påverkan på konsonantproduktion vid första bedömningstillfället. Nasalitet förekom hos elva av 15 vid något tillfälle. Vid den kongenitala formen var förståeligheten mer påverkad än hos de med barndomsformen. Individer med barndomsformen uppvisade en mer uttalad försämring över tid än de med kongenital sjukdomsform. Vid tredje bedömningstillfället fanns signifikanta samband mellan samtliga undersökta variabler. Studien syftar till att bidra med ökad kunskap om kommunikationssvårigheter och i förlängningen ökad livskvalitet för individer med Dystrofia Myotonika typ 1.

Nyckelord: DM1, konsonantproduktion, nasalitet, förståelighet, myotoni

Consonant production, nasality and intelligibility in persons with Myotonic dystrophy type 1, a study over time

Abstract. The study investigated consonant production, nasality and intelligibility developed over time in 15 people with the congenital or childhood form of Myotonic Dystrophy type 1. Correlation between all variables were also investigated. The assessment was made on previously recorded material, on three separate occasions over a ten-year period. Consonant production was assessed with Percent Consonant Correct, nasality with the Swedish Nasality and Articulation Test and intelligibility with the Viking Scale. Everyone with the congenital form showed an impact on consonant production. Nasality was at some point present in eleven of 15 participants. In the congenital form, intelligibility was more affected than in those with the childhood form, the childhood form also showed more deterioration over time. At the third assessment, there were significant correlation between all investigated variables. The study aims to contribute with increased knowledge about communication difficulties and conduce to increased quality of life for the current group.

Key words: DM1, consonant production, nasality, intelligibility, myotonia

Dystrofia myotonika typ 1 (DM1), också kallad Steiners sjukdom, är en ärftlig neuromuskulär sjukdom som förekommer hos ca 1–20 personer per 100 000 invånare. DM1 orsakas av en mutation i genen DMPK (dystrofia myotonika typ 1 proteinkinas) på kromosom 19 (Simoncini et al., 2020). Mutationen innebär ett ökat antal kopior av en viss DNA- sekvens (CTG) vilket medför instabilitet i genen. När genen ärvs vidare ökar antalet kopior vilket innebär att ett barn som ärvt den muterade genen ofta får sjukdomen i en svårare form än sin förälder. Detta kallas antecipation. Statistiskt sett ger fler CTG-upprepningar en svårare sjukdom. Vid diagnosticering av sjukdomsform är antalet upprepningar inte avgörande eftersom symptom och svårighetsgrad kan överlappa varandra (Lagrue et al., 2019). Hos de personer som har färre antal CTG-repetitioner, mellan 35-49, en så kallad pre-mutation, kan individen vara symptomfri, medan de som har många kopior (över 800) finns symptom redan vid födseln (Socialstyrelsen, 2015). DM1 nedärvs autosomt dominant vilket innebär att en förälder är anlagsbärare och har en gen med mutation och en gen utan. Autosomt dominant nedärvning medför 50 procents sannolikhet för varje barn att få sjukdomen. De barn som inte får den muterade genen får inte sjukdomen och kan heller inte föra den vidare till nästa generation. Diagnosen DM1 ställs utifrån de typiska symptomen och med hjälp av DNA- analys (Simoncini et al., 2020).

DM1 är en progressiv systemsjukdom vilket betyder att sjukdomen inte bara drabbar muskulaturen utan också många andra av kroppens organsystem såsom hjärtat, hormonproducerande körtlar och ögonen samt att symptomen förvärras med tiden. Muskelsvaghet i ansiktet kan ge svårigheter med att stänga munnen, sluta läpparna, bita ihop, rynka pannan och hålla uppe ögonlocken. Myotoni (muskellåsning, där musklerna har svårt att slappna av efter en anspänning) förekommer hos personer med DM1 och kan framträda flera år innan muskelsvagheten. Muskulaturen och rörligheten i läppar, tunga och mjuka gommen (velum) påverkas av muskelsvaghet samt myotoni, vilket kan leda till öppen mun i vila samt talsvårigheter (Simoncini et al. 2020). Muskelpåverkan i tugg- och svalgmuskulatur hos personer med DM1 kan också bidra till att förmågan att äta och dricka kan bli nedsatt (Sjögreen et al., 2007). Påverkad andningsmuskulatur, myotoni i diafragma och svaghet i buk och bålmuskulatur leder ofta till nedsatt vitalkapacitet och hostförmåga (Simoncini et al., 2020). Även svaghet och myotoni i distal muskulatur i extremiteter (händer, fötter) är vanligt förekommande. Senare kan även den proximala muskulaturen i samtliga extremiteter påverkas och bli väldigt svaga vilket kan medföra behov av rullstol (Simoncini et al., 2020). De vanligaste dödsorsakerna hos personer med DM1 är andningskomplikationer, lunginflammation och hjärtsjukdom i form av arytmier eller hjärt-kärlsjukdomar (de Die-Smulders et al. 1999; Mathieu, Allard, Potvin, Prévost & Bégin, 1999).

Olika utvecklingsneurologiska tillstånd kan förekomma samtidigt hos personer med DM1 (Simoncini et al. 2020) i enlighet med begreppet ESSENCE (Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations) (Gillberg 2018). ESSENCE används som referens till de neuropsykiatriska funktionsnedsättningar där symptom blir framträdande under tidig barndom och innefattar bland annat diagnoser som autismspektrumstörning (ASD) och hyperaktivitetssyndrom (ADHD). Diagnoser under ESSENCE är vanligen komorbida med varandra och det kan vara problematiskt att skilja svårigheterna åt vid tidig ålder (Gillberg, 2018). Intellectuell funktionsnedsättning (IF) förekommer hos ungefär hälften av barnen med DM1 (Jägervall & Lundgren, 2017). Personer med DM1 har dessutom inlärningssvårigheter och beteendeproblem (Jägervall

& Lundgren, 2017). Andra förekommande symptom är fatigue (trötthet vid sjukdom) och apati (Meola & Sansone, 2007). Utöver myotonin kan neuropsykiatriska funktionssnedsättningar och kognitiva nedsättningar ge svårigheter för språkproduktionen och kommunikationen (Hanoun, Sun, Ebrahimi & Ghasemi, 2022; Sjögren et al. 2007). Hos yngre barn med DM1 använder sig en del utav alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) eller icke-verbal kommunikation (Berggren et al., 2018; Johnson et al., 2016). Språkförsening har observerats hos barn med DM1 och det är vanligt att man upptäcker språk- och talstörningar i skolåldern (Echenne et al., 2008). Det finns även nedsatt förmåga i skriftspråk (Hanoun et al., 2022; Lagrue et al., 2019). Det förekommer variationer av avvikelser i tal och språk hos personer med DM1. Enligt Hanoun et al. (2022) uppstår variationerna på grund av den kognitiva nedsättningen och de muskulära problemen från sjukdomen.

Det finns variation i svårighetsgrad av symptom och när symptomen uppträder för personer med DM1 (De Antonio et al., 2016). Samförekomst av diagnos under ESSENCE kan ytterligare bidra till stor variation av svårigheter (Gillberg, 2018). Därför föreligger svårigheter med tydlig karaktäristik hos personer med DM1 då många faktorer påverkar och individuella skillnader förekommer. DM1 kan delas in i fyra olika undergrupper: kongenital, barndomsform, klassisk/ vuxenform och mild/ lindrig vuxenform (Koch, Grimm, Harley & Harper 1991; Ågrenska, 2018). Sjukdomsindelningen har varierat över tid men i regel klassificeras formerna beroende på vid vilken ålder första symptomen framträder (De Antonio et al., 2016). Vid kongenital DM1 (KG) finns symptom oftast redan prenatalt eller vid födsel men som regel framträder symptomen före ett års ålder (Jägervall & Lundgren 2017; Koch et al., 1991). Symptomen är då svår muskelsvaghet där andningsmuskulaturen ofta är påverkad. Då muskelsvagheten är nedsatt blir barnets sugförmåga påverkad och därmed försvåras nutritionen. Muskelstyrkan ökar med åldern hos de barn som överlevt (Jägervall & Lundgren, 2017). Det är vanligt att barn med KG formen av DM1 har intellektuell funktionsnedsättning (IF), ASD och ADHD (Ekström, Hakenäs-Plate, Samuelsson, Tulinius & Wentz, 2008). Vid barndomsformen (BD) visar sig första symptom mellan ett och tio års ålder, då i form av kognitiv nedsättning och i vissa fall ASD. Vid BD formen är symptom från musklerna mindre framträdande vid fastställande av diagnos och myotoni förekommer vanligen först efter tio års ålder (Jägervall & Lundgren, 2017). Vanligast är den klassiska/vuxna formen av DM1 där symptomen visar sig efter tio års ålder, i tonåren. Symptomen är då muskelsvaghet (främst i ansikte, händer och fötter), myotoni, samt grå starr och hjärtproblematik (Meola & Cardani, 2015). Vid den mild/ lindriga vuxenformen kommer första symptomen senare i vuxenlivet och då ofta i form av lätt muskelsvaghet eller grå starr (Koch et al. 1991).

Talproduktion och förståelighet

Talproduktion sker genom komplexa utföranden där flera faktorer samverkar och innefattar både artikulation och nasalitet. I de språkproduktionsmodeller som finns idag pratar man om att talproduktionen sker på en kognitiv nivå, språklig nivå, planerings- och programmeringsnivå och utförandenivå (Hartelius, 2015). Vid bedömning av artikulation använder man sig i regel av talmaterial som kan bestå av enstaka ord, spontantal, meningar och stavelser. Talmaterialet spelas vanligtvis in i ljudfil för att kunna genomföra en perceptuell bedömning med bland annat fonetisk transkription (Hartelius & Lohmander, 2008). Vid mätning av korrekt artikulation av konsonanter är Percentage

Consonant Correct (PCC) ett standardiserat mätmått som mäter korrekta målkonsonanter från fonetisk transkription (Shriberg, Austine, Lewis, McSweeny, & Wilson, 1997). Enligt Engstrand (2004) är konsonanter “ljud vars bildning kompliceras av något artikulatoriskt hinder längs vägen från glottis till munöppningen” (s. 121). Vid produktion av konsonanter använder man sig av artikulationssätt och artikulationsställe. Artikulationsställe innebär var produktionen av en konsonant utförs och artikulationssätt är hur man producerar konsonanten. Exempelvis har /b/ och /m/ samma artikulationsställe men däremot olika artikulationssätt (Engstrand, 2004)). Talstörningar kan påverka konsonantproduktionen och ge artikulationsavvikelser. Vid artikulationsavvikelser kan kompensatoriska strategier förekomma på grund av nedsatt funktion i musklerna eller att det finns en avvikande struktur i munhålan. En kompensatorisk strategi kan exempelvis vara att en konsonant utförs vid ett annat artikulationsställe (Hartelius och Lohmander, 2008).

Nasalitet är en sorts resonans som förekommer vid typisk talproduktion (Sweeny, 2011). Nasalitet uppstår genom att det finns “en fri passage ända nedifrån glottis, genom svalget och näshålan, och vidare ut i fria luften” (Engstrand, 2004, s.137). Vid avvikelser i munhåla såsom gomspalt eller velofarynxinsufficiens (VPI) kan avvikelserna leda till att nasaliteten är mer frekvent än vid typiskt tal. En vanlig form vid bedömning av nasalitet är perceptuell bedömning (Sweeny, 2011). I Sverige används Svenskt Artikulation och Nasalitetstest (SVANTE) och den innefattar bland annat talmaterial där nasaler förekommer och skattning av nasalitet (Lohmander et al., 2015). För att komplettera den perceptuella bedömningen av nasalitet används även ett mätredskap som exempelvis nasometer. Nasometer mäter den akustiska korrelationen av nasalitet och redovisar ett nasalitetsvärde (Sweeny, 2011).

Det råder i dagsläget ingen konsensus kring hur förståelighet bör definieras eller bedömas. Förståelighet kan definieras genom lyssnarens förmåga att höra rätt ord. Lyssnarens förmåga att förstå vad som sägs kan definieras som begriplighet eller förståelse (Dagenais, Brown, & Moore, 2009). Tidigare studier har visat på att förståelighet med fördel bedöms objektivt både via lyssnarens förmåga att höra rätt ord och lyssnarens förmåga att förstå vad som sägs. Detta för att bedömningen ska få ett så representativt resultat som möjligt (Pommée, Balaguer, Mauclair, Pinquier, & Woisard 2022). Det har även diskuterats kring en tredje subjektiv definition av förståelighet, som benämns godtagbarhet, där lyssnaren snarare värderar talarens övergripliga talförmåga (Dagenais et al., 2009).

Talproduktion och förståelighet har undersökts hos personer med KG och BD formen av DM1. Talsvårigheterna är ofta i form av slapp dysartri med hypernasalitet och uttalsvårigheter av främst konsonanter (Simoncini et al., 2020) Studierna påvisade att talet karaktäriseras av interdental artikulation och avvikande produktion av bilabiala konsonanter. Vid KG formen av DM1 förekommer dysartrin både oftare och i en svårare form än vid BD formen (Sjögreen & Bengtsson 2022; Sjögreen, Mårtensson, & Ekström, 2018). Dysartrin ger en negativ påverkan för förståelighet och språkproduktion (Hanoun et al. 2022). Studier har även visat på att hypernasalitet är vanligt förekommande hos personer med DM1. Sjögreen et al (2018) undersökte graden av nasalitet vid ordrepetition med hjälp av en nasometer hos 44 personer med olika typer av DM1. Hos de personer som hade svår KG form av DM1 var medelvärdet på nasalitet 22,7%, hos de med lätt KG form 15,6% och de personerna med den BD formen var medelvärdet 16,2%. Studien

undersökte även nasalitet hos en kontrollgrupp utan DM1 där medelvärdet för nasalitet var 6,0% (Sjögreen et al., 2018).

I en tidigare studie där man skattat förståeligheten av spontantal med en fyrgradig skala, hos 50 barn och vuxna med DM1, visade det sig att 44 deltagare hade påverkad förståelighet. Det visade sig också att förståeligheten hos de som har KG formen av sjukdomen var mer påverkad än hos de som har den BD eller klassiska formen. De yngre deltagarna hade också en kraftigare nedsättning av förståeligheten. I studien framkom även att män hade oralmotoriska störningar i högre grad än kvinnor, vilket inte framkommit i tidigare studier (Sjögreen et al., 2007). En annan studie har visat på signifikant korrelation mellan förståelighet och läppfunktion samt förståelighet och nasalitet mätt med nasometer (Sjögreen et al., 2018).

Sjögreen, Engvall, Kiliardis, Tulinius, & Lohmander (2008) har undersökt orofacial funktion vid två olika tillfällen hos 35 barn och ungdomar med DM1, KG eller BD form. I studien skattades mimik, talets förståelighet, ät- och drickförmåga samt salivläckage under två bedömningstillfällen som skulle inträffa med minst två års mellanrum. Vid första bedömningstillfället visade det sig att 27 av 32 deltagare med DM1 hade nedsatt förståelighet och att pojkar hade mer nedsatt förståelighet än flickor vid båda bedömningstillfällena. Tre deltagare exkluderas i skattningen av förståelighet då en led av selektiv mutism och de andra hade inte utvecklat sitt språk tillräckligt under första bedömningstillfället. Resultatet visade även på att fyra barn och ungdomar med DM1 under 15 års ålder förbättrades avseende förståelighet utan direkt intervention. Det fanns ingen korrelation till vare sig förbättring eller försämring mellan kön, ålder eller de olika formerna av DM1 (Sjögreen et al., 2008).

Flertalet studier har tittat på olika aspekter av tal, förståelighet och nasalitet hos personer med DM1, men få studier har undersökt hur talförmågan utvecklas över tid. Kunskap om utveckling över tid är viktigt för att kunna planera logopedisk uppföljning och intervention. Syftet med den aktuella studien är att undersöka hur konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet hos personer med DM1 förändras över tid och om dessa olika mått korrelerar. Korrelationen är viktigt i det avseendet att intervention gällande en del i talproduktionen kan ha sekundära effekter på en annan (Hartelius, 2015). Johnsson et al. (2014) rapporterade att personer med DM1 har minskad livskvalitet till följd av sina kommunikationssvårigheter. Kommunikation är enligt Klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa (ICF) en förmåga som bidrar till ökad aktivitet och delaktighet (Socialstyrelsen, 2022). I sociala kontexter sker ett utbyte av information där man kan dela med sig av sin personlighet, reflektioner och erfarenheter, vilket i sin tur skapar en samhörighet. Den kommunikativa delaktigheten kan inskränkas på grund av olika faktorer såsom omgivningen, personliga och sjukdomsrelaterade faktorer (Hartelius & Lohmander, 2008). Den aktuella studien syftar till att bidra till ökad kunskap om kommunikationssvårigheter och i förlängningen till en ökad livskvalitet och delaktighet för den aktuella patientgruppen.

Frågeställningar

- Hur förändras andelen korrekta konsonanter över tid hos personer med KG och BD formen av DM1?

- Hur förändras nasalitet över tid hos personer med KG och BD formen av DM1?
- Hur förändras förståeligheten över tid hos personer med KG och BD formen av DM1?
- Finns det samband mellan nasalitet, konsonantproduktion och grad av förståelighet hos personer med KG och BD formerna av DM1 vid de tre tillfällena?

Metod

Tidigare studier

Den aktuella studien använde sig av tidigare insamlat bedömningsmaterial från studier av orofaciala dysfunktioner hos barn och unga vuxna med DM1 (Sjögreen et al., 2007; Sjögreen et al., 2008; Sjögreen, Tulinius, Kiliaridis, & Lohmander, 2010; Sjögreen, Lohmander & Kiliaridis, 2011). I de tidigare studierna har 71 personer i åldrarna 0–29 år från Västsverige och Skåne med genetiskt bekräftad diagnos KG eller BD formen av DM1 deltagit. Datainsamlingen utfördes av legitimerad logoped på klinik under åren 1999–2013. Hos flera av deltagarna fanns data insamlad med videoinspelningar av spontantal (om valfritt ämne), ordrepetition och oralmotorisk bedömning ur materialet ORIS: Munmotorisk funktionsstatus (ORIS) (Holmberg & Bergström, 2008), läppkraftmätning, nasometerinspelning och meningsrepetition ur testmaterialet SVANTE (Lohmander et al., 2015) vid en till tre bedömningstillfällen. Vid videoinspelningarna närvarade deltagare och den logoped som genomförde bedömningarna, vid de flesta bedömningar närvarade även anhöriga och assistenter.

Deltagare

I studien inkluderades 15 personer i åldrarna 3–29 år från Västsverige och Skåne med genetiskt bekräftad diagnos KG eller BD formen av DM1. Könsfördelningen i deltagargruppen var jämn, med sju kvinnor och åtta män. Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar förekommer hos flera av deltagarna (se tabell 1). Det finns inga uppgifter om deltagarnas språk och kommunikation eller tidigare insatser kring detta. Inklusionskriterier var konstaterad diagnos, KG eller BD form av DM1, och att deltagarna hade uppföljningsmaterial med filmer inspelade vid tre olika tillfällen (T1, T2 och T3). De 15 som deltog i studien var samtliga deltagare från ursprungsstudierna som hade bedömningar från tre olika tillfällen. Deltagarna var vid T1 i åldrarna 3–17 år, med en medelålder på ca 9 år. Vid T2 var deltagarna 6–21 år med en medelålder på ca 12 år och vid T3 och vid 14–29 år med medelvärde på ca 21 år.

Tabell 1

I tabell 1 listas samtliga deltagare i studien. I tabellen redovisas vilken DM1 typ deltagaren har, ålder vid bedömningstillfällena, kön och förekomst av neuropsykiatriska (NPF) diagnoser.

ID	Kön	Ålder vid inspelning T1/T2/T3	DM1-typ	IF	ASD	ADHD
1	M	11/15/23	BD	ja	ja	ja
2	K	11/15/23	KG	ja	ja	ja
3	K	10/14/23	KG	ja	*	*
4	K	9/13/22	KG	nej	nej	ja
5	M	5/9/18	KG	ja	nej	ja
6	M	16/21/29	KG	*	*	*
7	M	7/11/20	BD	nej	nej	ja
8	K	8/12/20	KG	nej	ja	ja
9	M	14/17/25	BD	ja	nej	nej
10	K	3/6/14	KG	ja	nej	ja
11	K	12/16/24	KG	ja	ja	ja
12	K	5/9/18	BD	ja	ja	ja
13	M	3/7/17	KG	ja	ja	ja
14	M	4/8/18	KG	ja	ja	ja
15	M	10/14/22	KG	ja	ja	ja
Total	7K/8M		11KG/4BD	11/15, 1*	8/15, 2*	12/15, 2*

Kommentar. ID: Deltagare, KG: Kongenital form, BD: Barndomsform, K: Kvinna, M: Man, JA: Utvecklingsneurologisk diagnos föreligger, *Ingen uppgift, NEJ: Utvecklingsneurologisk diagnos föreligger inte. IF: Intellektuell funktionsnedsättning, ASD: Autism spectrum disorder, ADHD: Attention deficit hyperactivity disorder

Material

I studien användes videoinspelningarna med bedömningar vid tre olika tillfällen (T1, T2 och T3) med ca tio års tid mellan den första och sista inspelningen, tidpunkten för T2 varierar mellan deltagarna. Materialet var inspelat i både analog och digital form. Inspelningarna från T1 och T2 fanns endast i analog form. Dessa fördes över i digital form utav handledarna till den aktuella studien. De delar ur ursprungsstudierna som var relevanta för den aktuella studien innefattade inspelningar av spontantal om valfritt ämne och ordrepetition ur ORIS (Holmberg & Bergström, 2008). Studien analyserade konsonantproduktion, där ordrepetitionen av ORIS orden transkriberades och PCC (Shriberg et al., 1997) användes för analys. Förekomsten av nasalitet bedömdes genom skattning av en minuts spontantal, där en fyrgradig skala ur testmaterialet SVANTE (Lohmander et al., 2015) användes. Bedömning av förståelighet genomfördes med Viking Speech Scale (VSS) (Pennington & Hustad, 2019) på en minuts spontantal. Vid

bedömning och analys spelades inspelningarna upp i VLC Media Player och Windows Mediaplayer. Ljudet spelades upp i högtalare Genelec 8010 a.

Tillvägagångssätt

Totalt analyserades tre filmer per deltagare på Mun-H-Center kliniken i Göteborg. Författarna, som hädanefter refereras till som bedömarna, dokumenterade om filmerna innehöll spontantal och ordrepetition från ORIS (Holmberg & Bergström, 2008). Det fanns ingen tydlig ordning eller mönster för när de olika bedömningarna förekom i inspelningarna, därför fick bedömarna gå igenom samtliga inspelningar. Den tidpunkt då spontantal och ORIS orden förekom i filmerna dokumenterades. I de filmer där det inte fanns något spontantal eller ordrepetition antecknades detta. Vid repetition av orden ur ORIS krävdes repetition av minst tio ord för att mätning med PCC (Shriberg et al., 1997) skulle genomföras. De deltagare som repeterade färre än tio ord, presenteras som saknad data. Bedömarna genomförde en perceptuell analys där en minuts spontantal valdes ut för vidare analys. Den minut som valdes ut innefattade flest yttranden om valfritt ämne från deltagaren och med så få följdfrågor som möjligt från logopeden som utförde bedömningarna. Det förekom stor variation i mängden sammanhängande spontantal på inspelningarna. Alla olika typer av yttranden inkluderades i spontantalet vid bedömning av både nasalitet och förståelighet, exempelvis utfyllnadsord som “mm”, “aa”, “nä” och räknades som ett ord, även oförståeliga ord räknades med. Antalet ord i spontantalet från deltagarna varierande i mängd och beräknades utifrån en perceptuell bedömning av bedömarna till ca 4–150 ord, där medelvärdet av antalet ord vid T1 var ca 36 ord, T2 ca 41 ord och T3 ca 70 ord. Bedömarna genomförde bedömningen av konsonantproduktion och nasalitet samt utförde all hantering av det inspelade materialet och var därmed inte blinda vid bedömning. Bedömning av förståelighet genomfördes blindat av utomstående logopedstudenter som också fick redogöra för hur de upplevde bedömningen.

Pilotstudie

För utformning av bedömningen gällande förståelighet fick en logopedstudent inledningsvis pröva på att bedöma nio filmer och ge feedback på den planerade utformningen. Filmerna spelades upp i kronologisk ordning och bedömning gjordes på deltagarnas spontantal. Logopedstudenten upplevde att den kronologiska ordningen påverkade bedömningen genom att logopedstudenten kände igen deltagarens tal och fick perceptuellt tränat sin förmåga att förstå både inför andra och sista filmen. Därmed beslutades att filmerna skulle spelas upp i en slumpmässig ordning både vad gäller deltagare och tillfälle. För att författaren som ansvarade för uppspelningen även skulle vara blindad vad gäller ordningen på filmerna, beslutades att ordningen på filmerna skulle slumpas fram. Det beslutades även att logopedstudenterna endast skulle lyssna och inte titta på filmerna för att avidentifiera deltagarna och för att logopedstudenternas bedömning inte skulle påverkas av de faktum att patienterna på filmerna hade åldrats. Uppspelningsprogrammet som användes hade svårigheter med att visa de filmer som

tidigare var analoga, därför hade bilden stundvis svårt att följa ljudet, vilket även detta var en påverkande faktor i valet att bedömningen endast skulle ske auditivt perceptuellt.

Konsonantproduktion

En bedömning av videoinspelningarna utfördes för att analysera och bedöma konsonantproduktion hos deltagarna. Inledningsvis genomförde bedömarna samträning av transkription hos fem personer med DM1. Samträning av transkription genomfördes på spontantal hos personer som inte deltog i studien och där bedömarna hade tillgång till inspelat material. Bedömarna samtränade med avsikt att tillgodogöra sig samma referensramar vid bedömning av personer med DM1. Samträningen avslutades då transkription hade genomförts på 50 ord hos samtliga personer. Därefter genomförde bedömarna varsin fonetisk transkription av samtliga ord hos deltagarna. Det var sammanlagt 20 ord vid T1 och T2, vid T3 fanns endast 18 ord. Enstaka deltagare genomförde repetition av färre ord, men som minst tio ord. Om det uppstod oenighet kring hur ett språkljud skulle transkriberas diskuterades detta för att nå samstämmighet, och därefter fattades ett konsensusbeslut. Vid transkribering begränsades inte antalet möjliga uppspelningar av filmerna, detta på grund av att en noggrann analys av talmaterialet resulterar i ett mer tillförlitligt resultat.

Antalet korrekta målkonsonanter från varje tillfälle räknades med det artikulatoriska måttet PCC (Shriberg et al., 1997). Maxpoängen för antal korrekta konsonanter var vid första och andra tillfället 29 och vid tredje tillfället 27. De konsonanter som bedömdes var åtta bilabialer (p, b, m), en labiodental (f), sju dentaler (n, t, d), tio velarer (k, g, ng) och två glottala ljud (h). Deltagarna fick rätt för de konsonanter som uttalats korrekt. Vid inskott av konsonant exempelvis “bil” istället för “bi” fick deltagaren rätt för de korrekta målkonsonanterna och de extra språkljuden räknades inte med. Det vill säga uttryckte sig deltagaren fonetiskt korrekt på målkonsonanterna fick deltagaren rätt för dessa. Varje målkonsonant som uttalades med fel artikulationsställe, var påverkad nasalt, byttes ut till en annan konsonant (substitution) eller helt uteslöts från ordet (omission) räknades som felaktig. När antal korrekta ljud hade räknats ut omvandlades poängen till procent. Procenten avrundades till närmaste heltal.

Nasalitet

En perceptuell bedömning av videoinspelningarna utfördes för att analysera och skatta förekomsten av nasalitet i spontantal hos deltagarna. Skattningen genomfördes med en fyrgradig ordinalskala, som är en del av testmaterialet SVANTE (Lohmander et al., 2015). Skalan bestod av fyra olika steg från 0–3, varav 0= normal, 1= lätt, 2= måttlig och 3= kraftig nasalitet. Vid skattning gjordes en helhetsbedömning av trycksvaga konsonanter samt hyper- och hyponasalt tal. Skattningen genomfördes genom analys av en minuts spontantal från varje tillfälle, totalt tre minuter per deltagare. Bedömarna utförde skattningen var för sig och därefter diskuterades bedömningen. Vid händelse av

oenighet gjordes en konsensusbedömning mellan de två författarna där båda fick argumentera för sitt ställningstagande.

Förståelighet i spontantal

Tre logopedstudenter rekryterades från sociala medier för att bedöma talets förståelighet. Talets förståelighet bedömdes genom skattning av spontantal med VSS (Pennington & Hustad, 2019). VSS är en fyrgradig skala för att gradera förståelighet, varav 1= talet är inte påverkad av motorisk störning, 2= talet är otydligt men vanligen förståeligt för okända lyssnare, 3= talet är otydligt och vanligen inte förståeligt för obekanta lyssnare utan vetskap om sammanhanget och 4=inget förståeligt tal. Bedömningen gjordes auditivt perceptuellt, vilket innebär att det endast lyssnade på det inspelade materialet. Under bedömningens gång fick logopedstudenterna inte delge sina svar till varandra. Logopedstudenterna fick fylla i ett anonymt elektroniskt Google formulär. I de fall där inget spontantal förekom i materialet fick logopedstudenterna fylla i "inget svar". Av de tre logopedstudenter som utförde bedömningen slumpades en fram som huvudbedömare. Huvudbedömarens bedömning användes sedan vid statistiska analyser.

Reliabilitet

Interbedömarreliabiliteten av förståelighet mellan de tre logopedstudenterna analyserades på allt bedömningsmaterial vid samtliga tillfällen. För att visa på graden av samstämmighet genomfördes korrelationsanalys med Interclass correlationen (ICC). Analysen visade på god samstämmighet vid majoriteten av T1, T2 och T3 med VSS (Se tabell 2). Vid analys av samstämmighet indikerar ICC på svag reliabilitet vid mindre än 0,5, måttlig mellan 0,5–0,75 och god 0,75–0,9 och utomordentlig över 0,9 (Koo & Li, 2016).

Tabell 2

Interbedömarreliabilitet enligt ICC (Interclass correlation) mellan tre logopedstudenter vid tre bedömningstillfällen.

Bedömning	Single measures	95% Confidence Interval
1. T1	0,602**	0,282–0,839
2. T2	0,716***	0,427–0,898
3. T3	0,475*	0,146–0,763

Kommentar. *Svag; **Måttlig; ***God; ****Utomordentlig.

Etiska aspekter

Föreliggande studie genomfördes inom ramen för befintlig etikansökan till ursprungsstudierna "Tio-års uppföljningsstudie av barn, ungdomar och unga vuxna med

Dystrofia Myotonika typ 1 i Västra Götaland, Halland Och Skåne". Ansökan godkändes 2010-06-23 utav Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg, Dnr är 288–10.

För att säkra deltagarnas anonymitet ersättes deltagarnas namn och personnummer med ett ID- nummer. Filmmaterialet har lagrats på lösenordskyddad server och endast studieinvolverad personal på Mun-H-Center och författarna hade tillgång till videoinspelningarna.

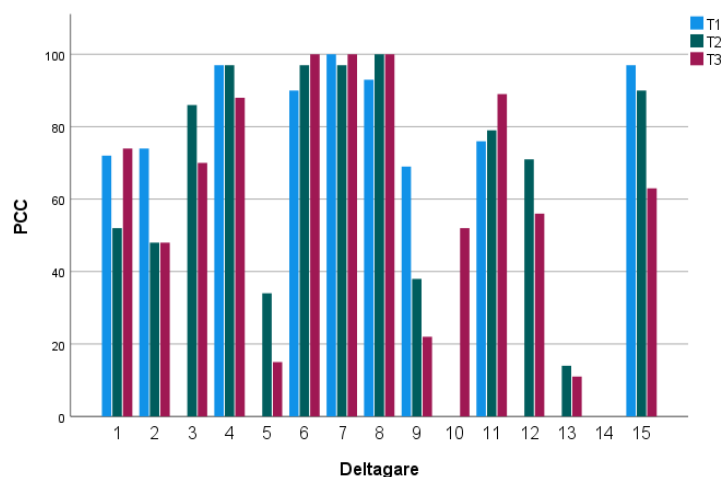
Statistisk analys

Deskriptiva data togs fram på individnivå för att redovisa förändring över tid gällande PCC, nasalitet och förståelighet hos deltagarna. För att studera sambandet mellan PCC, nasalitet och förståelighet genomfördes en korrelationsanalys med Spearman rho i programmet IBM SPSS Statistics 28.0.1.1. För att tolka storleken på korrelationskoefficienten användes resultatvärden från Mukaka (2012) studie. I studien framkom det att 0,9-1,00 är en väldigt stark (positiv eller negativ) korrelation, 0,7-0,9 stark korrelation, 0,5-0,7 medelkorrelation, 0,3-0,5 liten korrelation och under 0,3 en försumbar korrelation. Icke-parametriskt test och deskriptiva data användes då det var stor variation inom varje variabel i grupperna, med få deltagare i studien kunde data inte förväntas vara normalfördelad.

Resultat

Konsonantproduktion

Vid T1 genomfördes bedömning på totalt nio deltagare, sex deltagare saknade tal, alternativt repeterade färre än tio ord. Vid T2 gjordes bedömningen på 13 av 15 deltagare, där två saknade tal. Vid T3 gjordes bedömningen på 14 av 15 deltagare, varav en deltagare saknade tal. Alla deltagare med KG formen av DM1 hade någon form av påverkan på konsonantproduktionen vid T1. Resultatet från PCC visar på att fyra deltagare (1, 6, 8 och 11) hade förbättrats och fyra deltagare (2, 4, 9 och 15) hade försämrats i konsonantproduktion från T1 till T3 (se figur 1 och tabell 3). De deltagare som hade förbättrat sitt resultat i PCC från T1 till T3 hade förbättrats 3% - 17% och de som hade försämrats mellan T1 och T3 9% - 68%.



Figur 1. I diagrammet visas samtliga deltagare och deras bedömning av konsonantproduktion, PCC, vid T1, T2 och T3. Deltagare 1, 7, 9 och 12 har BD formen av DM1, resterande deltagare har KG formen av DM1.

Tabell 3

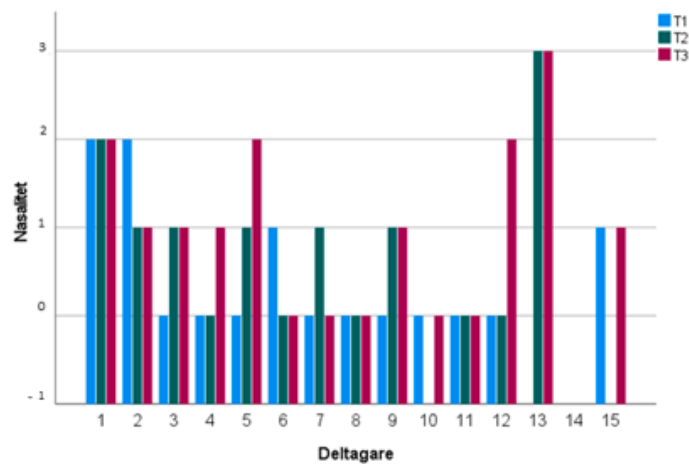
Förändring av PCC över tid mellan T1, T2 och T3 på individnivå. Förändringen presenteras i procent.

ID	Förändring i PCC mellan samtliga bedömningstillfällen		
	T1 och T2	T2 och T3	T1 och T3
1	-28%	+42%	+3%
2	-35%	0%	-35%
3	-	-19%	-
4	0%	-9%	-9%
5	-	-56%	-
6	+7%	+3%	+11%
7	-3%	+3%	0%
8	+8%	0%	+8%
9	-45%	-42%	-68%
10	-	-	-
11	+4%	+13%	+17%
12	-	-21%	-
13	-	-21%	-
14	-	-	-
15	-7%	-3%	-35%

Kommentar. + = Förbättrad konsonantproduktion - = Försämrad konsonantproduktion

Nasalitet

Graden av nasalitet kunde bedömas vid samtliga tillfällen på elva av de femton deltagarna. Resterande fyra deltagare saknade spontantal vid en eller flera bedömningstillfällen. Nasalitet förekom hos 11 av de 15 deltagarna vid något av bedömningstillfällena. Hos fem deltagare (3, 4, 5, 9 och 12) fanns en ökad nasalitet från T1 och T3. Hos två deltagare (2 och 6) fanns en minskad nasalitet från T1 till T3 (se figur 2 och tabell 4).



Figur 2. I diagrammet visas samtliga deltagare och deras bedömning av nasalitet vid T1, T2 och T3. Y-axel; -1= saknar spontantal, 0= normal, 1= lätt, 2= måttlig, 3= kraftig. X-axel; Deltagare 1, 7, 9 och 12 har BD formen av DM1, resterande deltagare har KG formen av DM1.

Tabell 4

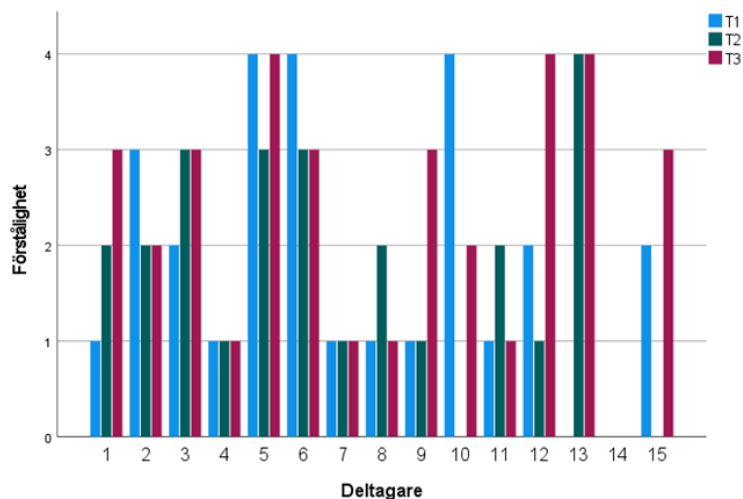
I tabell 3 ses förändring av nasalitet över tid mellan T1, T2 och T3 på individnivå. Förändringen presenteras i skalsteg.

ID	Förändring i nasalitet mellan samtliga bedömningstillfällen		
	T1 och T2	T2 och T3	T1 och T3
1	0	0	0
2	-1	0	-1
3	+1	0	+1
4	0	+1	+1
5	+1	+1	+2
6	-1	0	-1
7	+1	-1	0
8	0	0	0
9	+1	0	+1
10	-	-	0
11	0	0	0
12	0	+2	+2
13	-	0	0
14	-	-	-
15	-	-	0

Kommentar. ID = Deltagare + = Ökad nasalitet - = Minskad nasalitet – Saknar bedömning från ett av tillfällena

Förståelighet i spontantal

Bedömningen av förståelighet kunde vid alla tre bedömningstillfällen genomföras hos 11 av 15 deltagare. Resterande fyra deltagare hade inget tal (3), alternativt saknade inspelning av spontantal (1) vid något av tillfällena. Förståeligheten var nedsatt hos 12 av de 15 deltagarna vid något av bedömningstillfällena, en deltagare saknade bedömning vid samtliga tillfällen. Hos deltagare med KG formen av DM1 fanns en kraftigare nedsättning på förståeligheten. Hos de deltagare där förståeligheten mellan T1 och T3 hade minskat med mer än ett skalsteg, hade tre av fyra deltagare BD formen av DM1. Vid bedömning av deltagare upp till fem års ålder (fem stycken) hade två deltagare kraftigt nedsatt förståelighet och två deltagare saknade tal. Samtliga deltagare med ofullständigt bedömningsmaterial redovisas (deltagare 10, 13, 14, 15) (se figur 3 och tabell 5).



Figur 3. I diagrammet visas samtliga deltagare och deras bedömning av förståelighet vid T1, T2 och T3. Y-axel; 1= talet är inte påverkad av motorisk störning, 2= talet är otydligt men vanligen förståeligt för okända lyssnare, 3= talet är otydligt och vanligen inte förståeligt för obekanta lyssnare utan vetskap om sammanhanget, 4= inget förståeligt tal. X-axel; Deltagare 1, 7, 9 och 12 har BD formen av DM1, resterande deltagare har KG formen av DM1.

Tabell 5

I tabell 4 ses förändring av förståelighet över tid mellan T1, T2 och T3 på individnivå. Förändringen presenteras i skalsteg.

ID	Förändring i förståelighet mellan samtliga bedömningstillfällen		
	T1 och T2	T2 och 3	T1 och T3
1	-1	-1	-2
2	+1	0	+1
3	-1	0	+1
4	0	0	0
5	+1	-1	0
6	+1	0	+1
7	0	0	0
8	-1	+1	0
9	0	-2	-2
10	-	-	+2
11	+1	+1	0
12	+1	-3	-2
13	-	0	-
14	-	-	-
15	-	-	-1

Kommentar. ID = Deltagare + = Ökad förståelighet - = Minskad förståelighet – Saknar bedömning från ett av tillfällena

Samband mellan konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet

Sambandet mellan de tre variablerna PCC, nasalitet och förståelighet var som starkast och signifikant vid T3 med $p < 0,05$. Rho- värdet vid T3 visade på stark korrelation mellan samtliga variabler (Mukaka, 2012), (se tabell 8). Vid T3 fanns flest antal deltagare representerade med fullständiga bedömningar och resultat, totalt 14 av 15 deltagare vid bedömning av PCC, nasalitet samt förståelighet. Vid T1 sågs inget samband mellan någon av de tre variablerna och var det bedömningstillfälle med lägst antal fullständiga bedömningar (se tabell 6). Vid T2 förekom signifikant negativt samband mellan två av de tre variablerna (se tabell 7). Vid positiv korrelation innebär det att om den ena variabeln ökar, ökar den andra. En negativ korrelation innebär att den ena variabeln ökar i takt med att den andra variabeln minskar. Både positiv och negativ korrelation förekommer mellan de tre variablerna och säger något om förekomsten av samband, bara att variablerna förhåller sig olika till varandra.

Tabell 6

Korrelationer (Spearman's rho) vid T1 mellan variablerna PCC, nasalitet och förståelighet. (n= 9, 13, 13)

Variabel	1.PCC	2.Nasalitet
1.PCC	-	-
2.Nasalitet	-0,347	-
3.Förståelighet	-0,005	0,210

*Kommentar. *p < 0,05; **p < 0,01.*

Tabell 7

Korrelationer (Spearman's rho) vid T2 mellan variablerna PCC, nasalitet och förståelighet. (n= 13, 12, 12)

Variabel	1.PCC	2.Nasalitet
1.PCC	-	-
2.Nasalitet	-0,676*	-
3.Förståelighet	-0,298	0,351

*Kommentar. *p < 0,05; **p < 0,01.*

Tabell 8

Korrelationer (Spearman's rho) vid T3 mellan variablerna PCC, nasalitet och förståelighet. (n=14)

Variabel	1.PCC	2.Nasalitet
1.PCC	-	-
2.Nasalitet	-0,690**	-
3.Förståelighet	-0,659*	0,773**

*Kommentar. *p < 0,05; **p < 0,01.*

Diskussion

I denna studie ses konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet i hög grad vara påverkad hos personer med DM1. Det är inte något tydligt mönster i hur konsonantproduktion förändras över tid hos de 15 deltagarna i studien. Det var lika många deltagare som förbättrades och som försämrades i sin konsonantproduktion över tid. Nasalitet förekom hos majoriteten av de 15 deltagarna och hos fem deltagare fanns en ökad nasalitet över tid. Förståeligheten i spontantalet försämrades från T1 till T3 hos fem deltagare och förbättrades hos två deltagare. Det fanns ett samband mellan PCC-resultat, nasalitet och förståelighet vid T3, som var det tillfälle med flest fullständiga bedömningar.

Tidigare studier har undersökt förståelighet över tid hos personer med DM1, där bedömningarna genomfördes vid två tillfällen. Resultatet visade grav nedsättning av förståelighet, vid tillfälle ett hade 27 av 32 påverkad förståelighet och vid tillfälle två 28 av 32. Det framkom även att män i högre grad hade nedsatt förståelighet än vad kvinnor hade. I studien förbättrades förståeligheten hos fyra personer, varav samtliga var under 15 år (Sjögreen et al., 2008). Den aktuella studien genomförde inte endast bedömning av förståelighet utan även bedömningar av andra delar av talproduktionen som konsonantproduktion och nasalitet, som eventuellt kan bidra till en påverkan på förståeligheten. Studien bidrar med bedömningar vid tre tillfällen och tillför därför en bredare bild utav deltagarnas förändring av talproduktion och förståelighet över tid.

Vid bedömning av konsonantproduktion förekom skillnader i mängden av ord som enstaka deltagare repeterade. Detta berodde på deltagarens dagsform, vilja och förmåga till genomförande av repetitionerna. Diskussion fördes till en början kring möjligheterna att genomföra transkribering och PCC på spontantal. Detta kunde inte genomföras då det förekom tekniska begränsningar i spolandet av materialet, vilket gjorde det svårt att genomföra en grundlig analys av spontantalet.

Vid analysen av konsonantproduktion var ålder eller diagnoser såsom IF, ADHD och ASD en avgörande faktor för möjligheten för deltagarna att kunna medverka och vilja repetera ord från ORIS (Holmberg & Bergström 2008). Vid tillfälle ett saknar sex deltagare bedömning av PCC på grund av att deltagarna har begränsad verbal kommunikation. Den begränsade verbala kommunikationen kan förklaras genom svårigheter med deltagande och kommunikation eller den sena språkutvecklingen som ses hos barn med DM1 (Echenne et al., 2008; Hanoun et al., 2022). Försämring och förbättring av konsonantproduktion förekommer i lika stor utsträckning mellan T1 och T3 vilket eventuellt kan förklaras genom stor variation i åldrarna vid de olika bedömningstillfällena. De som genomgått en bedömning innan sju års ålder har troligtvis haft en spontan utveckling och förbättring vid nästa bedömning, då det är vanligt förekommande att personer med DM1 inte följer typiskt språkutveckling (Echenne et al., 2008). De som är tonåringar är i högre grad påverkade av sjukdomen. En annan möjlig förklaring är den stora variationen av både symptom och svårighetsgrad av DM1 som ses mellan de olika typerna av DM1 och även inom varje DM1-typ (De Antonio et al., 2016). Hos deltagarna med en försämring inom konsonantproduktion finns dock en procentuell

större förändring över tid än hos deltagarna som förbättrats, vilket är förväntat vid en progredierande muskelsjukdom där talet är påverkat.

Det fanns variation i förändring av nasalitet och fem av deltagarna gick från normal till lätt eller måttlig nasalitet ju äldre de blev. Sjukdomens progression med ökad muskelsvaghet kan innebära att nasaliteten ökar. Detta då muskelsvagheten i ansiktet kan påverka förmågan för velum och svalgets sidoväggar att sluta tätt upp till näs- och munhåla. Man har i tidigare studier funnit ett samband mellan svag läppstyrka och nasalitet vilket indikerar att svaga muskler kan leda till hypernasalt tal (Sjögreen et al., 2018). Detta skulle kunna förklara varför nasaliteten har ökat hos några av deltagarna. För de deltagare som minskade sin nasalitet kan dagsform, dagtrötthet och mående vara en faktor till att nasaliteten hade försämrats vid något av tillfällena. Alternativt att den spontana utvecklingen av munhålans strukturer och förmågan till att sluta tät vid velum, samt den spontant ökande muskelstyrkan har haft en positiv inverkan på nasaliteten.

Tidigare studier har använt sig av ett material som omfattade transkription av 100 ord för att bedöma förståelighet i spontantal (Lagerberg, Åsberg, Hartelius & Persson, 2013). Detta förfarande kunde inte genomföras i den aktuella studien då endast ett fåtal deltagare hade inspelningar med 100 ord i sammanhängande spontantal. Det uppstod tekniska problem vid uppspelning av de äldre inspelningarna och möjligheterna till att spela upp korta sekvenser i materialet var begränsade. Detta påverkade möjligheterna till att kunna transkribera spontantalet fonetiskt därmed uteslöts transkribering av deltagarnas spontantal. För att kunna analysera så många deltagare som möjligt och för att skillnaderna i mängd talproduktion mellan deltagarna inte skulle bli för stor, användes i stället en minuts spontantal vid bedömning. Detta medförde till att spontantalet till stor del kunde vara sammanhängande utan allt för många avbrott.

Vid undersökningen av förståeligheten i spontantal fanns en stor variation mellan deltagarna i förändring över tid. Hos de deltagare som har fått störst försämring, mellan T1 och T3, har förståeligheten minskat med två skalsteg. Samtliga av dessa deltagare har BD formen av DM1 och representerar $\frac{3}{4}$ av deltagarna med BD formen. Detta kan bero på att BD formen vid fastställande av diagnos har mindre muskelsvaghet samt att de oftast utvecklar myotoni först efter tio års ålder. Deltagarna med försämring var mellan fem och elva år vid första bedömningen och kan ha utvecklat myotoni vid tredje bedömningen, vilket tillsammans med muskelnedsättningen kan leda till talsvårigheter som slapp dysartri (Simoncini et al., 2020). Det faktum att några av deltagarna genomförde spontantal i början av bedömningen och andra deltagare i slutet av sitt bedömningstillfälle kan också påverka resultatet. Detta då uppvärmning av rösten kan minska på myotonin i larynx hos vuxna personer med DM1 och ge god effekt på talproduktionen (de Swart, van Engelen & Maassen, 2007).

Kraftigt påverkad förståelighet ses hos KG formen av DM1, jämfört med BD formen, vilket stämmer överens med tidigare studiers resultat (Sjögreen et al., 2007). Majoriteten av de deltagare som förbättrat sin förståelighet var under 15 år, vilken kan bero på den ökande muskelstyrka och spontana utvecklingen som ses hos personer med DM1 fram till det att sjukdomen progredierar. Det stämmer överens med tidigare studiers resultat där samtliga deltagare med förbättrad förståelighet var under 15 år (Sjögreen et al., 2008)

Hos resterande del av deltagarna som hade förbättrat sin förståelighet kan rösttekniken haft en inverkan (Hartelius, 2015). Vid bedömningen av spontantal uppfattade bedömare att vissa deltagare hade fått förbättrad röstkvalitet vid T3 och att de artikulerade tydligare. Möjliga förklaringar till detta kan vara till exempel att deltagarna hade blivit mer medvetna om sin röst alternativt fått logopedisk intervention. En deltagare som hade fått ökad röststyrka och tydligare artikulation utifrån perceptuell bedömning uppgav vid bedömningen att hen deltagit i teaterkurser.

Förståelighet är ett mått som visar på en persons funktionella kommunikativa kompetens och genom att mäta detta kan man visa på eventuella behov av intervention (Hartelius, 2015). Dock ses vissa begränsningar i bedömningen av förståelighet i den aktuella studien. I studien finns det flertal deltagare med symptom inom ASD. Hos personer med ASD är det vanligt förekommande med en påverkan på den pragmatiska förmågan som ofta visar sig genom svårigheter med socialt samspel, som initiativ till samtal och turtagning (Gillberg, 2018). Det finns även en påverkan på den narrativa förmågan (Carlsson, Åsberg, Johnels, Gillberg & Miniscalco, 2020) vilket visar sig genom svårigheter med berättande och att hålla en röd tråd. Både förmågan till initiativ till samtal, turtagning samt berättande är förmågor som efterfrågades vid bedömning av spontantal.

Logopedstudenterna fick efter bedömningen av förståelighet redogöra och diskutera för om de upplevde påverkande faktorer. De beskrev kontexten som en påverkande faktor ur flera perspektiv. Det förekom svårigheter med att förstå kontexten i vissa deltagares spontantal vid bedömning av förståelighet. Detta då uppspelningen av spontantalet inte alltid var sammanhängande, samt svårigheter med att identifiera kontexten hos vissa deltagare på grund av påverkad narrativ förmåga. Hos andra deltagare upplevde logopedstudenterna att de fick ledtrådar som gjorde att de lättare kunde förstå kontexten, detta då logopeden och anhöriga i filmerna ställde frågor till deltagarna under inspelningarna. De upplevde även att bedömningen var lättare när det fanns rikligt med spontantal. Förståelighet sägs vara ett mått på funktionell kommunikation, ett mått som ska visa på talarens förmåga att delge ett budskap så att lyssnaren förstår. Det är dock flera aspekter som påverkar förståeligheten och det sker till stor del i ett samarbete mellan talaren och lyssnaren med påverkan av kontexten (Hartelius, 2015). Därför kan man diskutera om auditiv perceptuell bedömning av spontantal är den mest lämpade utformningen för att bedöma förståelighet, då det endast avser en av flera aspekter av förståelighet samt att all icke-verbal kommunikation utesluts. Förståelighet i den aktuella studien avser snarare en subjektiv övergripande värdering av deltagarens talförmåga (Dagenais et al., 2009). Att använda sig av ett värderande bedömningsmaterial med skalsteg kan också ha påverkat studiens resultat gällande fördelningen och bedömningarna av förståelighet. Bedömning med skalsteg kan göra att små skillnader hos deltagarna inte lyfts fram på grund av ett för brett spann inom varje skalsteg. Detta bekräftades av logopedstudenterna som vid diskussion efter bedömningen av förståelighet rapporterade att de hade önskat fler skalsteg vid genomförandet av bedömningen. De upplevde att deltagare med en viss skillnad i förståelighet bedömdes med samma skalsteg. Vilket resulterade i att små skillnader i förståelighet hos deltagarna var svåra att uppmärksamma och precisera vid bedömning med VSS. Det faktum att

logopedstudenter genomfört en värderande bedömning av förståelighet kan också diskuteras. Detta då logopedstudenterna tillgodogjort sig perceptuell träning för att förstå avvikande tal under sin utbildning och troligtvis inte är representativa för personer i samhället som deltagarna vanligtvis kommunicerar med (Dagenais et al., 2009).

Vid analys av samband mellan konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet förekom det stora skillnader mellan T1, T2 och T3. Vid samtliga bedömningstillfällen var det som flest 14 deltagare som kunde bedömas. Vid analys av korrelationer är det fördelaktigt med normalfördelade data. Desto färre deltagare minskar chansen till normalfördelade data vilket vid analys av samband indikerar på svårigheter i att upptäcka korrelationer (Ejlertsson, 2018). Vid T1 sågs inga signifikanta samband mellan någon av de tre variablerna. Detta skulle kunna bero på att det inte finns något samband, men en alternativ förklaring till detta kan också vara att risken för typ två fel ökar. Vid T1 var det minst deltagare med fullständiga bedömningar, totalt nio stycken vid bedömning av konsonantproduktion. Ett litet urval har statistiskt sett lite styrka i att upptäcka de skillnader som kan förekomma och eventuellt svårigheter med att se samband. Vid T2 sågs samband mellan PCC och nasalitet och vid T3 samband mellan samtliga variabler. Det faktum att sjukdomen är progredierande och att symptomen därmed blir grövre hos majoriteten av deltagarna mellan de tre bedömningstillfällena kan göra att sambanden mellan konsonantproduktion, nasalitet och förståelighet ökar med tiden. Även det faktum att deltagargruppen är större vid T2 och T3.

Resultatet från studien bör tolkas med försiktighet. Detta då det förekommer stor variation inom grupperna och flera dolda variabler kan förekomma som till exempel tidigare logopedisk intervention. Resultatets variation i samtliga variabler kan bero på ålder, de individuella skillnaderna inom sjukdomsförloppet och hur påverkad man är av sjukdomen. Det faktum att det inte endast är muskelstyrkan och myotonin som påverkar talproduktion och förståelighet hos personer med DM1, gör att skillnaderna är stora i hur svårt påverkad man är av sjukdomen. Dessutom kan samförekomst av diagnoser som ASD och andra nedsättningar i högre grad påverka kommunikationen. Detta är något som tydligt framkommer vid bedömning av samtliga variabler hos deltagare 14, där nedsatt kommunikationsförmåga snarare beror på svårigheter inom ASD med till exempel socialt samspel, snarare än sjukdomens påverkan. Den kognitiva nedsättning som är vanligt förekommande i samband med sjukdomen kan ha en stor påverkan på hur bedömningar kan genomföras. Som tidigare nämnt har många personer med DM1 symptom som bristande uthållighet och omfattande trötthet och detta skulle kunna leda till att deras energi och förmåga till att producera tal påverkas. Även det faktum att IF förekommer i olika form hos flera personer påverkar troligtvis förmågan av att ta in och bearbeta instruktioner (Lindblad, 2013). Förekomsten av ADHD kan till stor del påverka förmågan att delta, möjligheterna för deltagarna att behålla koncentrationen och uppmärksamheten under en längre bedömning.

Interbedömarreliabiliteten för förståelighetsbedömningen visade på måttlig vid T1, god vid T2 och svag vid T3. Varför reliabiliteten är som svagast vid T3 är något som vi diskuterat men inte funnit en rimlig förklaring till. En påverkande faktor skulle kunna vara variationen av mängden ord i spontantalet hos deltagarna vid de tre

bedömningstillfällena. Vid T3 var medelvärdet av antalet ord nästan fördubblat från T1 och T2. En mer omfattande mängd spontantal kan ha resulterat i att logopedstudenterna fick olika uppfattningar av förståeligheten. En annan faktor kan vara erfarenhet av dysartriskt tal. Logopedstudenterna har genomgått samma utbildning men har eventuellt olika erfarenheter av talstörningar från praktiker eller privat.

Studien har inte haft som syfte att undersöka intrabedömarreliabilitet då tidigare studier visat på god samstämmighet för samtliga variabler. Intrabedömarreliabilitet för VSS har i en tidigare studie visat på en stark-till-perfekt samstämmighet, enligt Cohen's kapp, när personer med utbildning inom logopedi har skattat (Long, Mahr, Natzke, Rathouz & Hustad, 2008). En annan studie har undersökt intrabedömarreliabiliteten för nasalitet med SVANTE vid bedömning av barn och unga vuxna och visat på 94,8%-98,6% samstämmighet (Lohmander, Lundeborg & Persson, 2017). PCC har visat på en väldigt god intrabedömarreliabilitet, enligt ICC, i en studie där de undersökte reliabiliteten för PCC hos personer med Läpp-käk-gomspalt (Sell & Sweeny 2020). Då samtliga variabler visat på god reliabilitet tidigare och den aktuella studien inte syftar till att utvärdera bedömningsmätt utfördes inga analyser av intrabedömarreliabilitet.

Personer med DM1 har minskad livskvalitet till följd av sina kommunikationssvårigheter (Johnsson et al.,2014). Deltagarna i den aktuella studien som inte talade vid T1 hade troligtvis varit hjälpta av mer kommunikationsfrämjande interventioner än funktionella oralmotoriska behandlingar. Därför är det angeläget att undersöka förståelighet och möjligheter till att främja kommunikationen för personer med DM1. Kommunikation är viktigt ur flera olika aspekter och uppfyller fysiologiska (mat och omsorgsbehov), psykologiska (personlig utveckling och trygghet), relations (vänner och tillhörighet) och samhällsliga (interagera i samhället och få kunskap) behov (Nilsson & Waldemarson, 2017). Att vidare studera och tydliggöra de olika aspekterna av tal hos personer med DM1 ur ett ICF perspektiv kan bidra med bättre förståelse kring de olika faktorerna som till exempel påverkar förståeligheten, hur intervention kan planeras och i förlängningen främja kommunikationen och öka delaktigheten hos personer med DM1. Som tidigare nämnt, finns det många olika sätt att se på vad förståelighet är och hur det bäst bedöms. Därför ses behovet av att använda olika typer av både objektiva (lyssnarens förmåga att höra rätt ord och lyssnarens förmåga att förstå vad som sägs) och subjektiva (lyssnaren värderar talarens övergripliga talförmåga) material och bedömningar för att kartlägga förståeligheten hos personer med DM1, samt tydliggöra hur talet vid olika typer av DM1 utvecklas över tid. Detta för att hitta kritiska kännetecken eller åldrar för när olika typer av svårigheter kan förväntas uppkomma och på så sätt bidra med förebyggande behandling. I studien av Johnsson et al. (2014) framkom det att den vanligast förekommande orsaken till minskad livskvalitet hos personer med DM1 var "svårigheter att kommunicera med andra" (s. 983–986). Vilket indikerar på att livskvaliteten och därmed förståeligheten har ett tydligt samband med en persons förmåga till att kommunicera självbestämmande och vara delaktig i samhället. En person med DM1 som är i ett stadie med tydligt framträdande symptom kan kommunikationen vara påverkad ur flera olika aspekter. Detta kan begränsa en persons förmåga till att genomföra aktiviteter i dagliga livet (ADL) och kommunicera sina önskemål på grund av den nedsatta

förståeligheten. Därför bör fokuset vara att öka kommunikationen och förståeligheten hos den aktuella gruppen.

Referenser

- Berggren, K. N., Hung, M., Dixon, M. M., Bounsanga, J., Crockett, B., Foye, M. D., Gu, Y., Campbell, C., Butterfield, R. J., & Johnson, N. E. (2018). Orofacial strength, dysarthria, and dysphagia in congenital myotonic dystrophy. *Muscle & nerve*, 58(3), 413–417. <https://doi.org/10.1002/mus.26176>
- Carlsson, E., Åsberg Johnels, J., Gillberg, C., & Miniscalco, C. (2020). Narrative Skills in Primary School Children with Autism in Relation to Language and Nonverbal Temporal Sequencing. *Journal Of Psycholinguistic Research*, 2020, Vol. 49, Pp. 475-489. <https://doi.org/10.1007/s10936-020-09703-w>
- Dagenais, P., Brown, G., & Moore, R. (2006). Speech rate effects upon intelligibility and acceptability of dysarthric speech. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 20(2-3), 141-148. <https://doi-org.ezproxy.ub.gu.se/10.1080/02699200400026843>
- De Antonio, M., Dogan, C., Hamroun, D., Mati, M., Zerrouki, S., Eymard, B., Katsahian, S., Bassez, G., & French Myotonic Dystrophy Clinical Network (2016). Unravelling the myotonic dystrophy type 1 clinical spectrum: A systematic registry-based study with implications for disease classification. *Revue neurologique*, 172(10), 572–580. <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2016.08.003>
- de Die-Smulders, C. E., Höweler, C. J., Thijs, C., Mirandolle, J. F., Anten, H. B., Smeets, H. J., Chandler, K. E., & Geraedts, J. P. (1998). Age and causes of death in adult-onset myotonic dystrophy. *Brain : a journal of neurology*, 121 (Pt 8), 1557–1563. <https://doi.org/10.1093/brain/121.8.1557>
- de Swart, B. J., van Engelen, B. G., & Maassen, B. A. (2007). Warming up improves speech production in patients with adult onset myotonic dystrophy. *Journal of communication disorders*, 40(3), 185–195. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2006.06.005>
- Echenne, B., Rideau, A., Roubertie, A., Sébire, G., Rivier, F., & Lemieux, B. (2008). Myotonic dystrophy type I in childhood Long-term evolution in patients surviving the neonatal period. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 12(3), 210–223. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2007.07.014>
- Ejlertsson, G. (2018). *Grunderna i statistik för hälsovetare*. (1 uppl.). Studentlitteratur AB, Lund
- Ekström, A. B., Hakenäs-Plate, L., Samuelsson, L., Tulinius, M., & Wentz, E. (2008). Autism spectrum conditions in myotonic dystrophy type 1: a study on 57 individuals with congenital and childhood forms. *American journal of medical genetics. Part B, Neuropsychiatric genetics : the official publication of the International Society of Psychiatric Genetics*, 147B(6), 918–926. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.30698>
- Engström, O. (2004) *Fonetikens grunder*. (1:5 uppl.). Studentlitteratur AB, Lund.
- Gillberg, C. (2018) *Essence: om ADHD, autism och andra utvecklingsavvikelser*. (1 uppl.). Natur & Kultur.
- Hanoun, S., Sun, Y., Ebrahimi, F., & Ghasemi, M. (2022). Speech and language abnormalities in myotonic dystrophy: An overview. *Journal of Clinical Neuroscience*, 96, 212-220. <https://doi.org/10.1016/j.jocn.2021.10.031>

- Hartelius, L. (2015) *Dysartri - Bedömning och intervention*. (1 uppl.). Studentlitteratur.
- Hartelius, L & Lohmander, A. (2008) *Talstörningar - allmän del*. Hartelius, L., Nettelbladt, U., & Hammarberg, B. *Logopedi*. (1:7 uppl., s. 357 - 375). Studentlitteratur AB, Lund.
- Holmberg, E. & Bergström, A., (2008), *ORIS munmotoriskt funktionsstatus*: [Manual] Hovås: Mun-H-Centerförlaget
- Johnson, N. E., Ekstrom, A. B., Campbell, C., Hung, M., Adams, H. R., Chen, W., Luebbe, E., Hilbert, J., Moxley, R. T., 3rd, & Heatwole, C. R. (2016). Parent-reported multi-national study of the impact of congenital and childhood onset myotonic dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*, 58(7), 698–705. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12948>
- Johnson, N., Luebbe, E., Eastwood, E., Chin, N., Moxley, R., & Heatwole, C. (2014). The Impact of Congenital and Childhood Myotonic Dystrophy on Quality of Life. *Journal of Child Neurology*, 29(7), 983-986. <https://doi.org.ezproxy.ub.gu.se/10.1177/0883073813484804>
- Jägervall, M., & Lundgren, J. (2017). *Barnneurologi*. (1 uppl.). Studentlitteratur.
- Koo, T. K., & Li, M. Y. (2016). A Guideline of Selecting and Reporting Intraclass Correlation Coefficients for Reliability Research. *Journal of chiropractic medicine*, 15(2), 155–163. <https://doi.org/10.1016/j.jcm.2016.02.012>
- Koch, M. C., Grimm, T., Harley, H. G., & Harper, P. S. (1991). Genetic risks for children of women with myotonic dystrophy. *American journal of human genetics*, 48(6), 1084–1091.
- Lagerberg, T. B., Åsberg, J., Hartelius, L., & Persson, C. (2014). Assessment of intelligibility using children's spontaneous speech: methodological aspects. *International journal of language & communication disorders*, 49(2), 228–239. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12067>
- Lagrue, E., Dogan, C., De Antonio, M., Audic, F., Bach, N., Barnerias, C., . . . Bassez, G. (2019). A largemulticenter study of pediatric myotonic dystrophy type 1 for evidence-based management. *Neurology*, 92(8), E852-E865. DOI: 10.1212/WNL.00000000000006948.
- Lindblad, I. (2013) *Mild intellectual disability: Diagnostic and outcome aspects* [Doktorsavhandling, Göteborgs universitet]. Göteborgs universitets publikationer - elektroniskt arkiv. <http://hdl.handle.net/2077/34073>
- Lohmander, A., Borell, E., Henningson G., Havstam, C., Lundeberg, I. & Persson, C. (2015) *Svante: svenskt artikulations- och nasalitets test*: [Manual]. (2 uppl.) Lund: Studentlitteratur.
- Lohmander, A., Lundeberg, I., & Persson, C. (2017). SVANTE - The Swedish Articulation and Nasality Test - Normative data and a minimum standard set for cross-linguistic comparison. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 31(2), 137-154. <https://doi.org.ezproxy.ub.gu.se/10.1080/02699206.2016.1205666>
- Long, H. L., Mahr, T. J., Natzke, P., Rathouz, P. J., & Hustad, K. C. (2022). Longitudinal change in speech classification between 4 and 10 years in children with cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology*, 64(9), 1096–1105. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15198>

- Mathieu, J., Allard, P., Potvin, L., Prévost, C., & Bégin, P. (1999). A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. *Neurology*, 52(8), 1658–1662. <https://doi.org/10.1212/wnl.52.8.1658>
- Meola, G., & Cardani, R. (2015). Myotonic dystrophies: An update on clinical aspects, genetic, pathology, and molecular pathomechanisms. *BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA-MOLECULAR BASIS OF DISEASE*, 1852(4), 594-606. <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2014.05.019>
- Meola, G., & Sansone, V. (2007). Cerebral involvement in myotonic dystrophies. *Muscle & nerve*, 36(3), 294–306. <https://doi.org/10.1002/mus.20800>
- Mukaka M. M. (2012). Statistics corner: A guide to appropriate use of correlation coefficient in medical research. *Malawi medical journal : the journal of Medical Association of Malawi*, 24(3), 69–71.
- Nilsson, B., & Waldemarson. (2017). *Kommunikation, samspel mellan människor*. (4 uppl.) Studentlitteratur.
- Pennington, L., & Hustad K,C. (2019) Construct Validity of the Viking Speech Scale. *Folia Phoniatica et Logopaedica*, 71(5-6), 228-237. <https://doi-org.ezproxy.ub.gu.se/10.1159/000499926>
- Pommée, T., Balaguer, M., Mauclair, J., Pinquier, J., & Woisard, V. (2022). Intelligibility and comprehensibility: A Delphi consensus study. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 57(1), 21-41. <https://doi-org.ezproxy.ub.gu.se/10.1111/1460-6984.12672>
- Sell, D. & Sweeney, T. (2020) Percent Consonant Correct as an Outcome Measure for Cleft Speech in an Intervention Study. *Folia Phoniatica et Logopaedica*, 72(2), 143-151. <https://doi-org.ezproxy.ub.gu.se/10.1159/000501095>
- Shriberg, L. D., Austin, D., Lewis, B. A., McSweeney, J. L., & Wilson, D. L. (1997). The percentage of consonants correct (PCC) metric: extensions and reliability data. *Journal of speech, language, and hearing research : JSLHR*, 40(4), 708–722. <https://doi.org/10.1044/jslhr.4004.708>
- Simoncini, C., Spadoni, G., Lai, E., Santoni, L., Angelini, C., Ricci, G., & Siciliano, G. (2020). Central Nervous System Involvement as Outcome Measure for Clinical Trials Efficacy in Myotonic Dystrophy Type 1. *Frontiers in Neurology*, 11, 624. DOI: 10.3389/fneur.2020.00624
- Sjögreen, L. & Bengtsson L. (2022) Congenital och early developing neuromuscular diseases affecting feeding, swallowing and speech – A review of the literature from january 1998 to august 2021. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 9(5), 581-596. DOI: 10.3233/JND-210772
- Sjögreen, L., Mårtensson, A., & Ekström, A. (2018). Speech characteristics in the congenital and childhood-onset forms of myotonic dystrophy type 1. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 53(3), 576-583. <https://doi-org.ezproxy.ub.gu.se/10.1111/1460-6984.12370>
- Sjögreen, L., Engvall, M., Kiliaridis, S., Tulinius, M. & Lohmander, A. (2008). The development of orofacial functions in young individuals with myotonic dystrophy type 1: a retrospective study. *Journal of Medical Speech- Language Pathology*, 16 (1), 33-41.
- Sjögreen, L., Engvall, M., Ekström, A-B., Lohmander, A., Kiliaridis, S., Tulinius, M. (2007) Orofacial dysfunction in children and adolescents with myotonic dystrophy.

- Developmental Medicine & Child Neurology*, 49: 18-22.
<https://doi.org/10.1017/S0012162207000060.x>
- Sjögreen, L., Lohmander, A., & Kiliaridis, S. (2011). Exploring quantitative methods for evaluation of lip function. *Journal of oral rehabilitation*, 38(6), 410–422.
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2842.2010.02168.x>
- Sjögreen, L., Tulinius, M., Kiliaridis, S., & Lohmander, A. (2010). The effect of lip strengthening exercises in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*, 74(10), 1126–1134.
<https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2010.06.013>
- Socialstyrelsen. (19 november 2015). *Dystrofia myotonika*.
<https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/dystrofia-myotonika/> Hämtad: 30/9-22.
- Socialstyrelsen. (2022). *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa (ICF)*.
<https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/klassifikationer-och-koder/2022-1-7716.pdf> Hämtad: 8/5-23
- Sweeny, T. (2011) Nasality – Assessment and Intervention. Howard, S. & Lohmander, A. *Cleft Palate Speech: Assessment and Intervention*. (1 uppl. S. 199 – 220). John Wiley & Sons, Ltd
- Ågrenska. (2018). *Dystrofia myotonika typ 1, DM1, vuxenperspektivet*. Dokumentation nr562.
<https://www.agrenska.se/globalassets/agrenska.se/pdf/dokumentationer/02.vuxenvistelse-tga/dystrofia-myotonika-typ-1-dm1-2018-vuxenperspektivet.pdf> Hämtad: 8/5-23