

Is er een link tussen NF1 en autisme spectrum stoornis?

Mie-Jef Descheemaeker

Centrum menselijke erfelijkheid, UZ Gasthuisberg, Leuven

1 juni 2013

NFVN

NF kliniek: sinds begin jaren '90 maandelijks

Klinisch geneticus

Oogarts

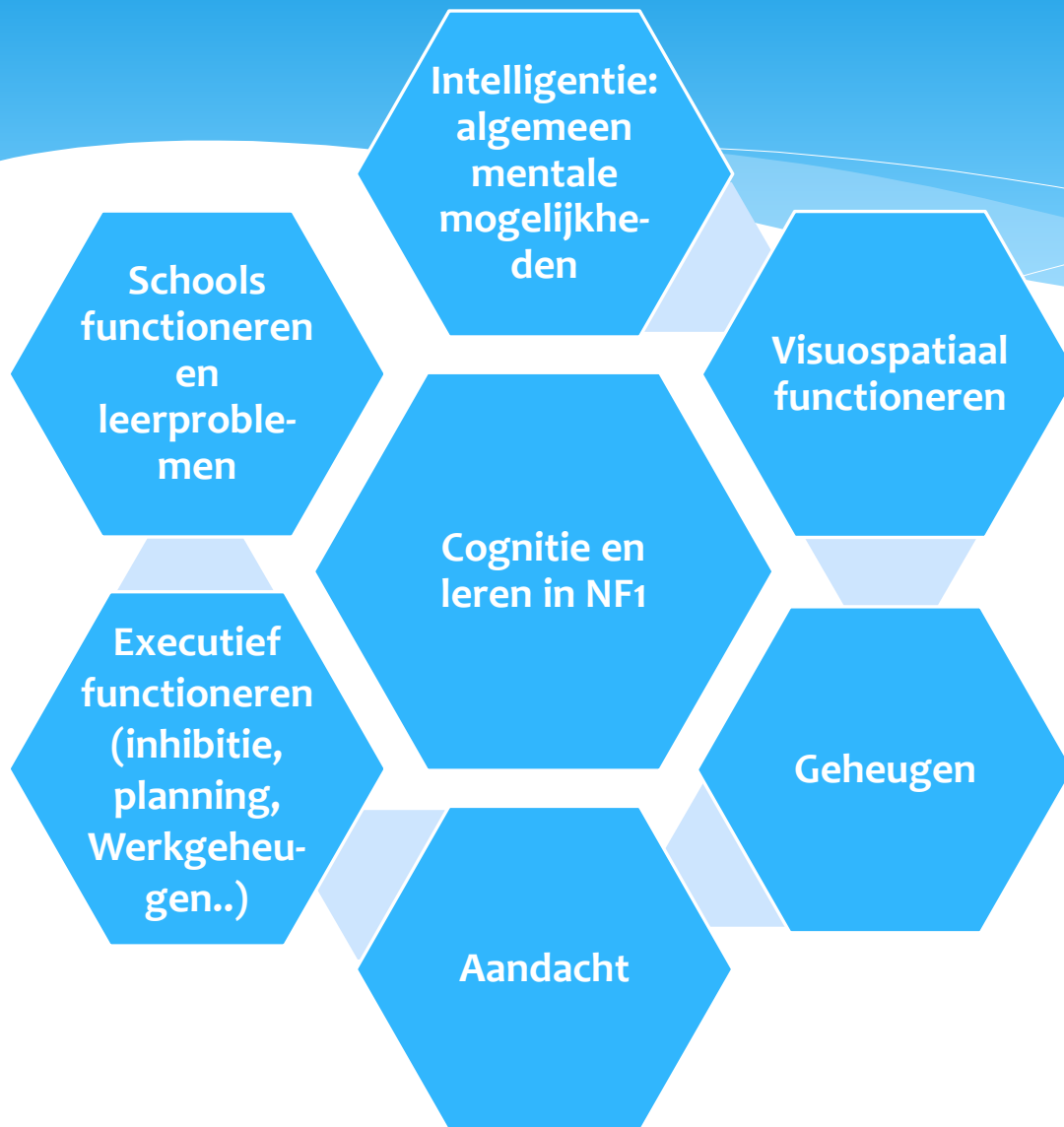
Kind/jongere
en ouders

Orthopedagoog en
kinderpsychiater

Specialisten
(dermatoloog,
orthopedist,
endocrinoloog..)

- * Medische opvolging
- * Psychosociale opvolging:
 - * Opvolging gedrag en gedragsproblemen
 - * Opvolging schools functioneren (psycho-diagnostisch onderzoek, schoolbezoeken: info over NF1, inlichting klasgenoten..)
 - * Psycho-educatie (ziektebeeld, inzicht in eigen functioneren, in vaardigheden en beperkingen..)
 - * Voorbije decennium → sociaal functioneren: omgang met leeftijdsgenoten, interesse in de wereld, spelontwikkeling...

Cognitie en leren bij NF1 - kinderen



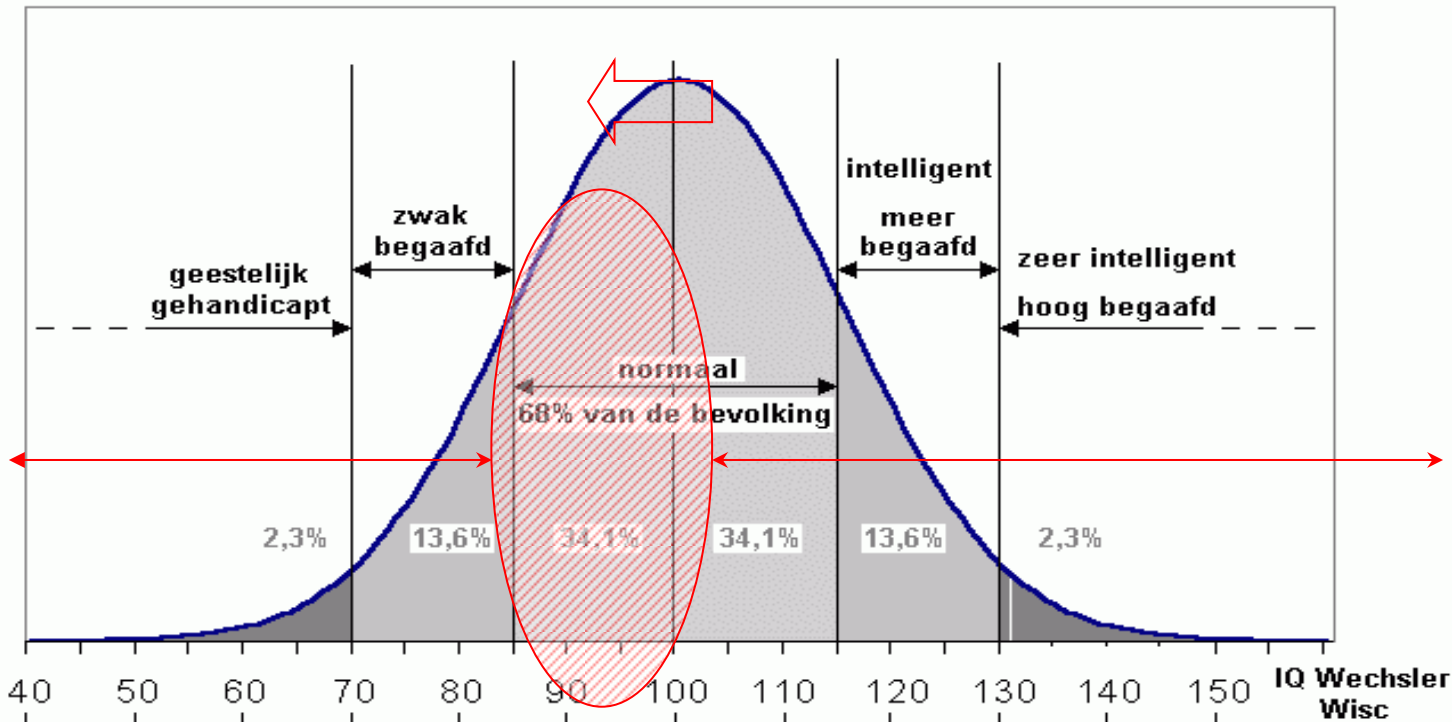
Specifieke problemen bij 70 %!

Reeds op vroege leeftijd vast te stellen!

Grote variabiliteit !

- Stoornis?
- Ernst?
- Combinatie?

• Intelligentie



- Normaal begaafd, maar 'left shift'
- Mentale retardatie: 6-7 % (2x)
- Verbaal beter dan perfoormaal, maar geen consensus!
- Stabiel in ontwikkeling

Enkele voorbeelden uit de schoolse praktijk

Motoriek

traag, onhandig, les
L.O., schrijven,...

Executief functioneren

Huiswerk te
laat, slordig,
impulsiever...

Visuo-spatiaal functioneren:

oriëntatie in tijd
en ruimte, geen
bladstructuur,
tijdsbesef

ADHD bij ongeveer
25%- relatie
ondersteuning

Aandacht/ concentratie

Lezen/dyslexie

- Technisch lezen
 - Bvb: letters herkennen, leestekens,...
- Begrijpend lezen blijft vaak moeilijk

Rekenen/Dyscalculie

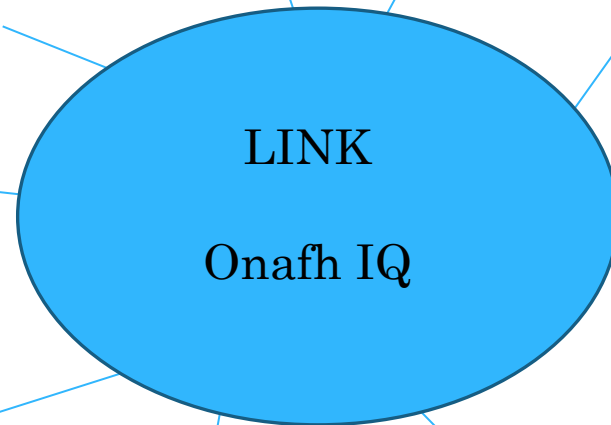
- Moeilijk, zeker vraagstukken; automatisatieprobleem

Taal

- Expressief bvb: creatief schrijven
- Spelling bvb: geen woordbeeld, spellingsregels

Geheugen

- Moeilijk onthouden algemene vakken, veel herhaling nodig

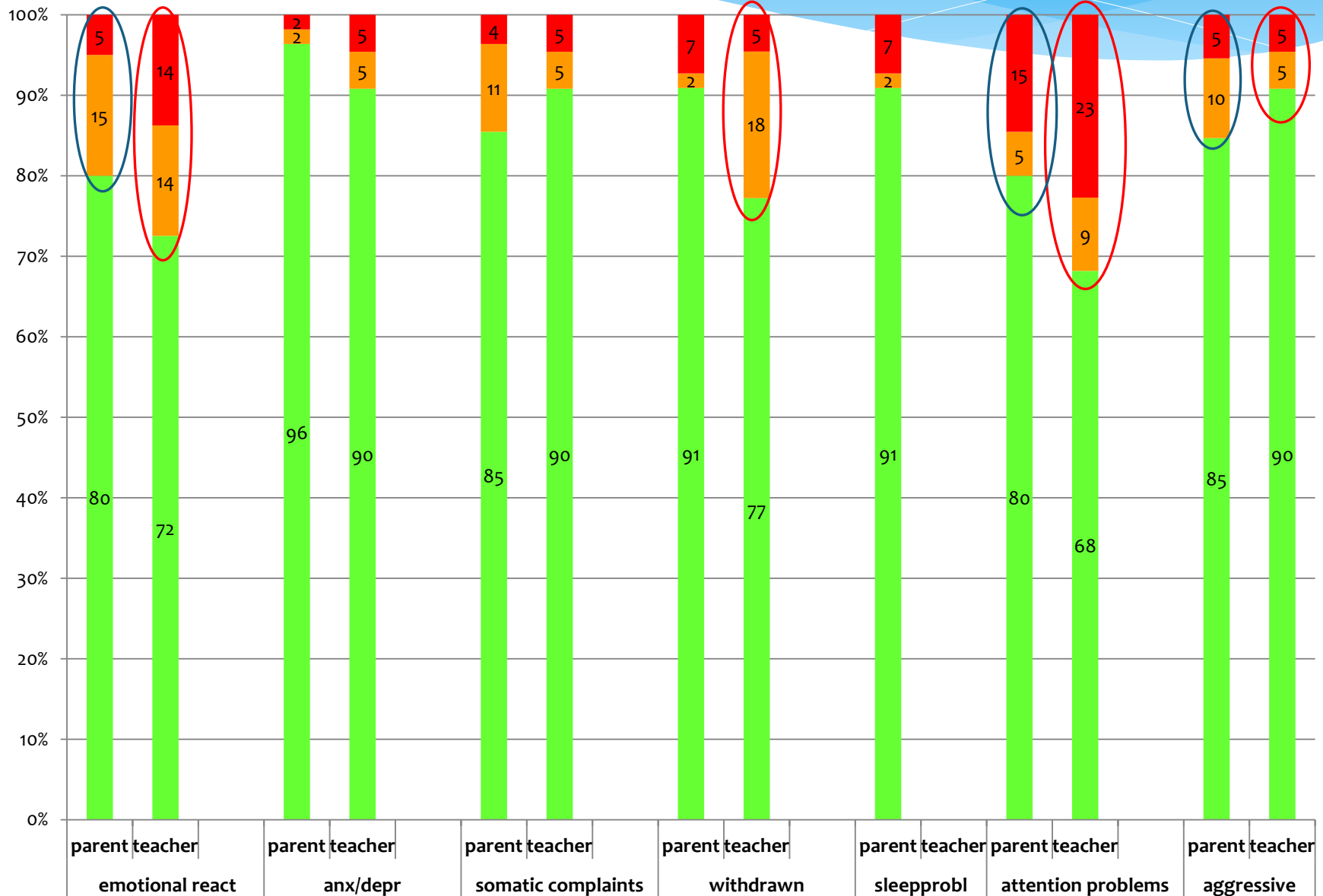


En toch, ondanks intensieve ondersteuning.....



naast cognitie, sociaal-emotionele ontwikkeling opvolgen!

Achenbach **kleuters** ouders(n=56)/kleuterleidsters(n=22): % (sub)klinisch syndroomschalen



* Ouders:

- * 20% aandachtsproblemen
(15% ernstig, 5 % zorgwekkend)
- * 20% emotioneel reactief
(5% ernstig, 15% zorgwekkend)
- * 15% agressieve problemen
(5% ernstig)

* Kleuterleidsters:

- * 31% aandachtsproblemen
(23% ernstig, 8% zorgwekkend)
- * 28% emotioneel reactief
(14% ernstig, 14% zorgwekkend)
- * 23% teruggetrokken gedrag
(18% ernstig, 5% zorgwekkend)
- * 10% agressief gedrag

1/5 tot 1/4 kleuters met NF1 (sub)klinische problemen wat betreft aandacht, **emotioneel reactief** en **teruggetrokken gedrag**

* Emotioneel reactief:

- * Verstoord wanneer iets anders verloopt dan verwacht
- * Zenuwachtig
- * In paniek zijn zonder duidelijke redenen
- * Snelle wisselingen tussen verdriet en opwindning
- * Mokken, boos zijn
- * Van streek raken door onbekende mensen of situaties
- * Gemakkelijk zeuren
- * Gemakkelijk zorgen hebben

* Aandachtsproblemen:

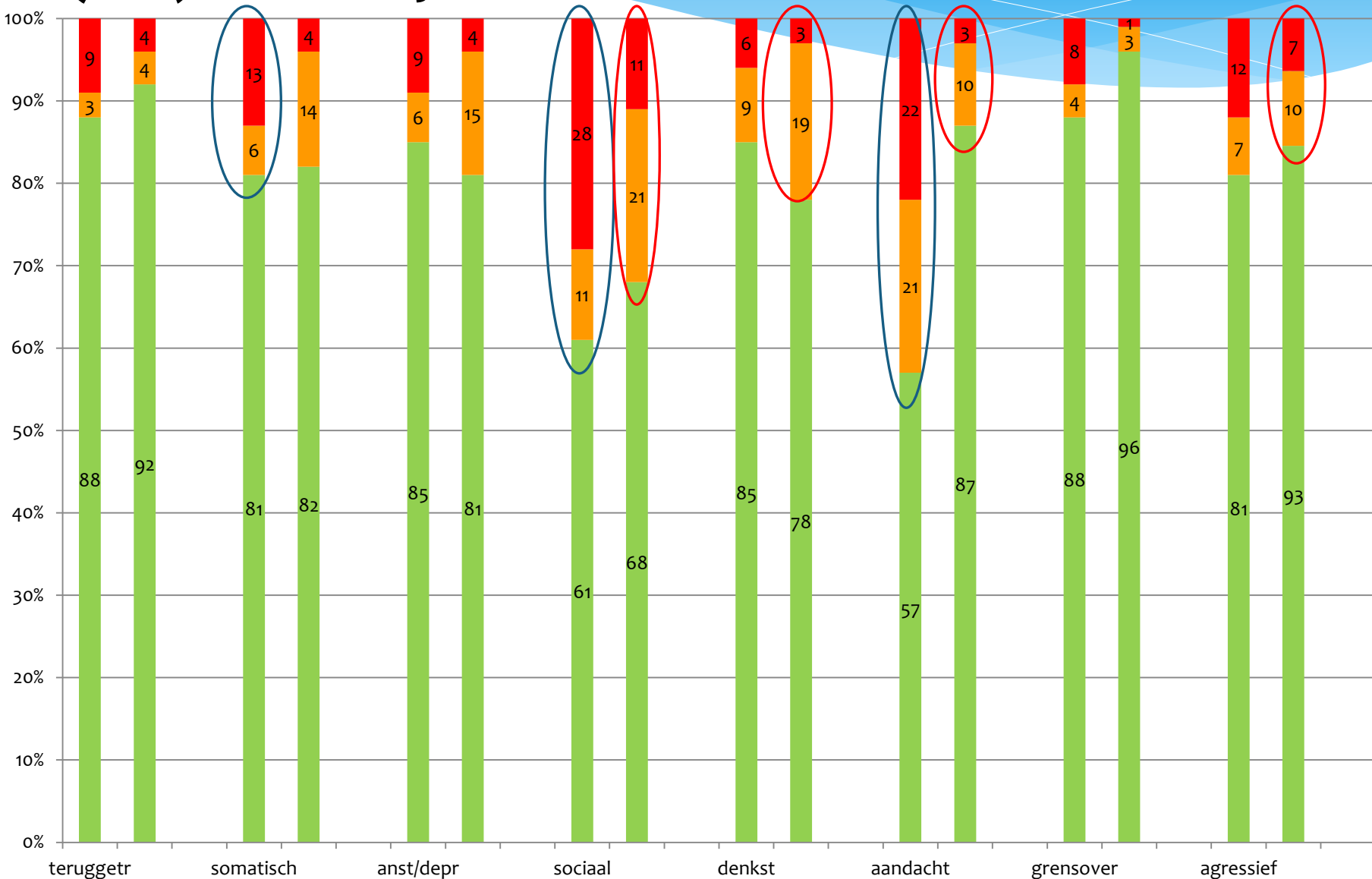
- * Kan niet lang aandacht ergens bij houden
- * Is onrustig, kan niet stilzitten
- * Is onhandig, stuntelig
- * Gaat snel van ene naar andere bezigheid
- * Loopt weg bij winkelen, wandelen..

* Teruggetrokken gedrag:

- * Vermijdt anderen aan te kijken
- * Onverschillig/ongemotiveerd
- * Gaat op in zijn/haar gedachten
- * Geeft geen antwoord wanneer anderen tegen haar/hem praten
- * Lijkt minder te reageren en toont minder genegenheid
- * Toont weinig belangstelling voor dingen om zich heen
- * Teruggetrokken, gaat niet met anderen om

Achenbach **lagere school** ouders(n=203)/leerkrachten(n=73)

% (sub)klinisch syndroomschalen



Ouders

43% aandachtsproblemen worden duidelijker, waarvan de helft in klinische zone tov 20% in kleuterleeftijd

39% sociale problemen komen ernstig op voorgrond (waarvan 2/3 in klinische zone)

Er treden meer **somatische klachten** op

Leerkracht

32% sociale problemen

>kleuterleidsters

22% denkstoornissen

17% agressiviteit

> kleuterleidsters

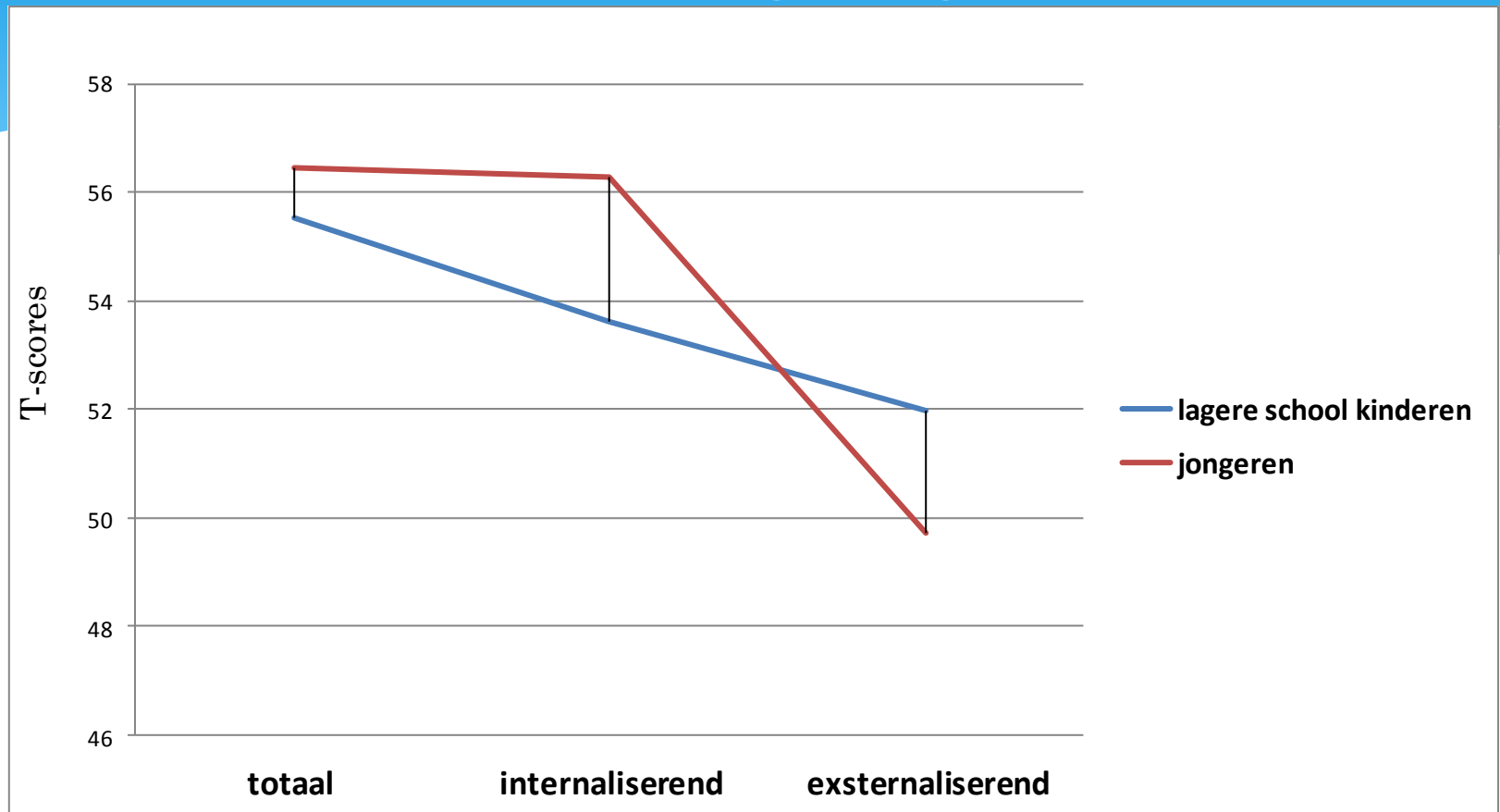
13% aandachtsproblemen : slechts 4^o plaats

< storend dan de kleuterleidsters
< dan de ouders:

drukke gedrag neemt af/ADD/meer structuur?

1/4 van de lagere school kinderen stelt (sub)klinische problemen wat betreft aandacht
1/3 stelt sociaal probleemgedrag

vergelijking lagere school -jongeren: internaliserende en externaliserende gedragsproblemen



Met het ouder worden

nemen internaliserende problemen toe
(teruggetrokken, angst/depressie)

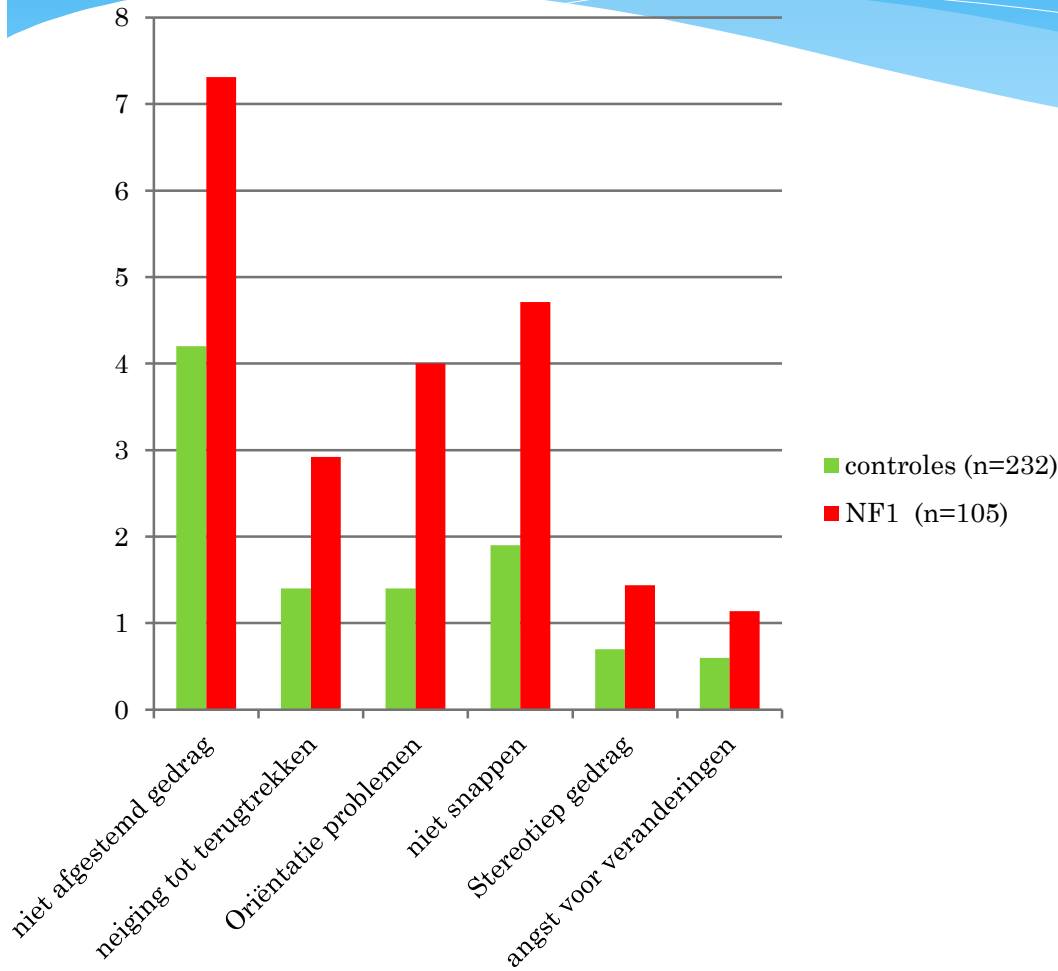
nemen externaliserende problemen af!
(grensoverschrijdend en agressief gedrag)

- * Prevalentiestudie naar aanwezigheid van sociale problemen:
 - * Afname VISK (vragenlijst inventarisatie sociaal probleemgedrag bij kinderen) bij ouders
 - * Afname SRS (social responsiveness scale) bij ouders en leerkrachten):
 - * evalueert vooral beperkingen op het interpersoonlijk gedrag
 - * bevraagt 3 pijlers kenmerkend voor ASS: communicatie, wederkerigheid en repetitief/stereotiep gedrag

Afname VISK

Gemiddelde VISK resultaten van 105 kinderen met NF1

Vragenlijst voor inventarisatie van sociaal probleemgedrag bij kinderen



Naam van het kind: _____ Geboortedatum: _____ jongen meisje

Soort school: regulier onderwijs specialiaal onderwijs anders, nl. _____ Cito

Ingevuld door: vader moeder anders, nl. _____ Datum van invullen: _____

VISK

Ellen Luteijn, Ruud Minderaa, Sandy Jackson

Op de volgende bladzijden vindt u een lijst met zinnen over gedrag van kinderen. Het is de bedoeling dat u bij elke zin aangeeft of de zin van toepassing is op uw kind. Het gaat om het gedrag van uw kind van de laatste twee maanden.

Kruis een [0] aan als de zin niet van toepassing is op uw kind en/of het gedrag niet voorkomt.
Kruis een [1] aan als de zin een beetje van toepassing is op uw kind en/of het gedrag soms voorkomt.
Kruis een [2] aan als de zin duidelijk van toepassing is op uw kind en/of het gedrag vaak voorkomt.

Bijvoorbeeld: "Wil graag alleen spelen"

Als de zin niet van toepassing is op uw kind, kruist u de '0' aan, dus zo:

Als de zin soms van toepassing is op uw kind, of een beetje, kruist u de '1' aan, dus zo:

Als de zin duidelijk van toepassing is op uw kind, kruist u de '2' aan, dus zo:

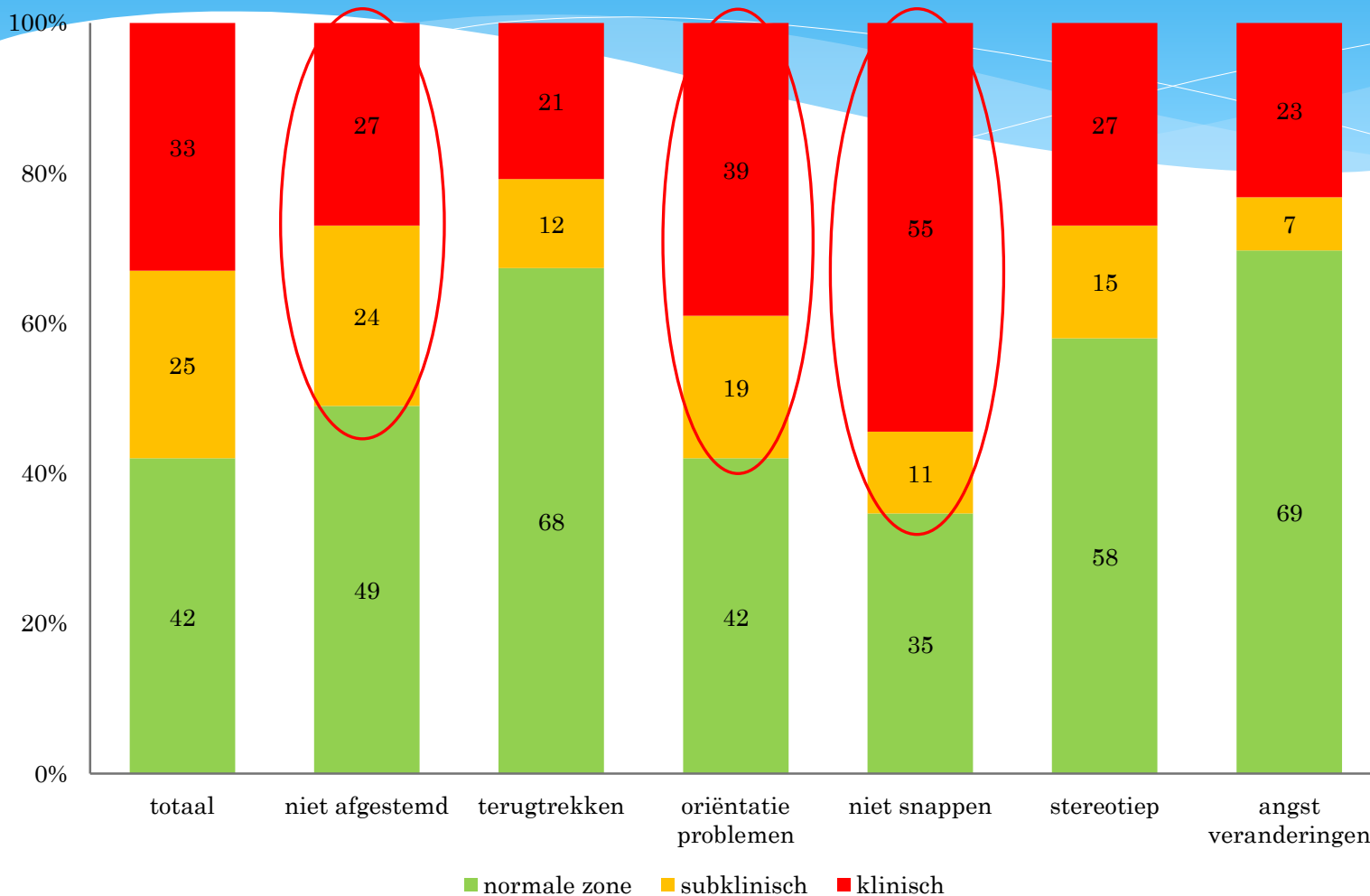
Vult u a.u.b. de lijst in zoals u uw kind ziet, ook al is dat eventueel niet wat anderen vinden.

Copyright © 2002 Swets & Zeitlinger B.V., Postbus 200, 2100 AA Den Haag

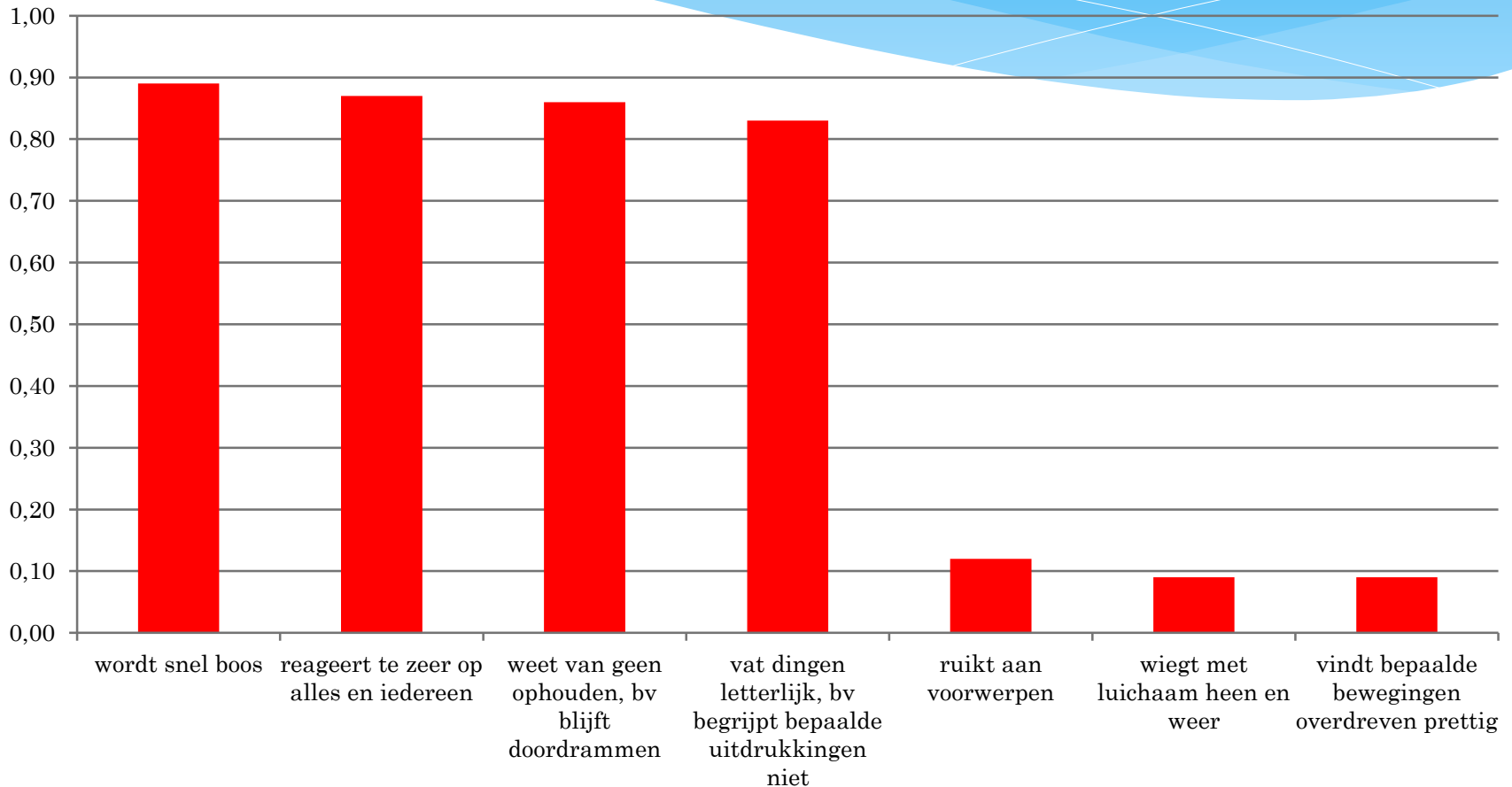
Alle rechten voorbehouden. Het is niet toegestaan het materiaal te kopiëren, te verspreiden of openbaar te maken, te verspreiden of openbaar te maken, te verspreiden of openbaar te maken, te verspreiden of openbaar te maken, te verspreiden of openbaar te maken, te verspreiden of openbaar te maken.

SWETS
TEST PUBLISHERS

VISK 4-16 jarigen ouders (n=105): % (sub)klinisch



Item % positieve score van 105 NF1 kinderen



Sociaal bewustzijn: de mogelijkheid om sociale cues op te pikken/te tonen

- zijn/haar gelaatsuitdrukkingen komen niet overeen met inhoud
- Is zich niet bewust van wat anderen denken/voelen
- Vindt niet erg om uit de toon te vallen
 - Heeft geen goede persoonlijke hygiëne
- Weet niet wanneer hij/zij te luid praat
- Richt aandacht niet waar anderen naar kijken/luisteren

Sociale cognitie: mogelijkheid om sociale cues te interpreteren

- Beseft niet wanneer misbruik probeert te maken
- Neemt dingen te letterlijk en vat betekenis niet
- Niet in staat betekenis van stemtoon en gelaat te begrijpen
- Lijkt overgevoelig voor geluiden, texturen..

Sociale communicatie:

- Is niet in staat gevoelens te communiceren
- Is onbeholpen in beurtname tijdens sociale interacties
- Vermijdt oogcontact of ongewoon OC
 - Is sociaal onhandig, zelfs als hij/zij probeert beleefd te zijn
 - Biedt weinig troost

Social responsiveness scale

totale probleemscore

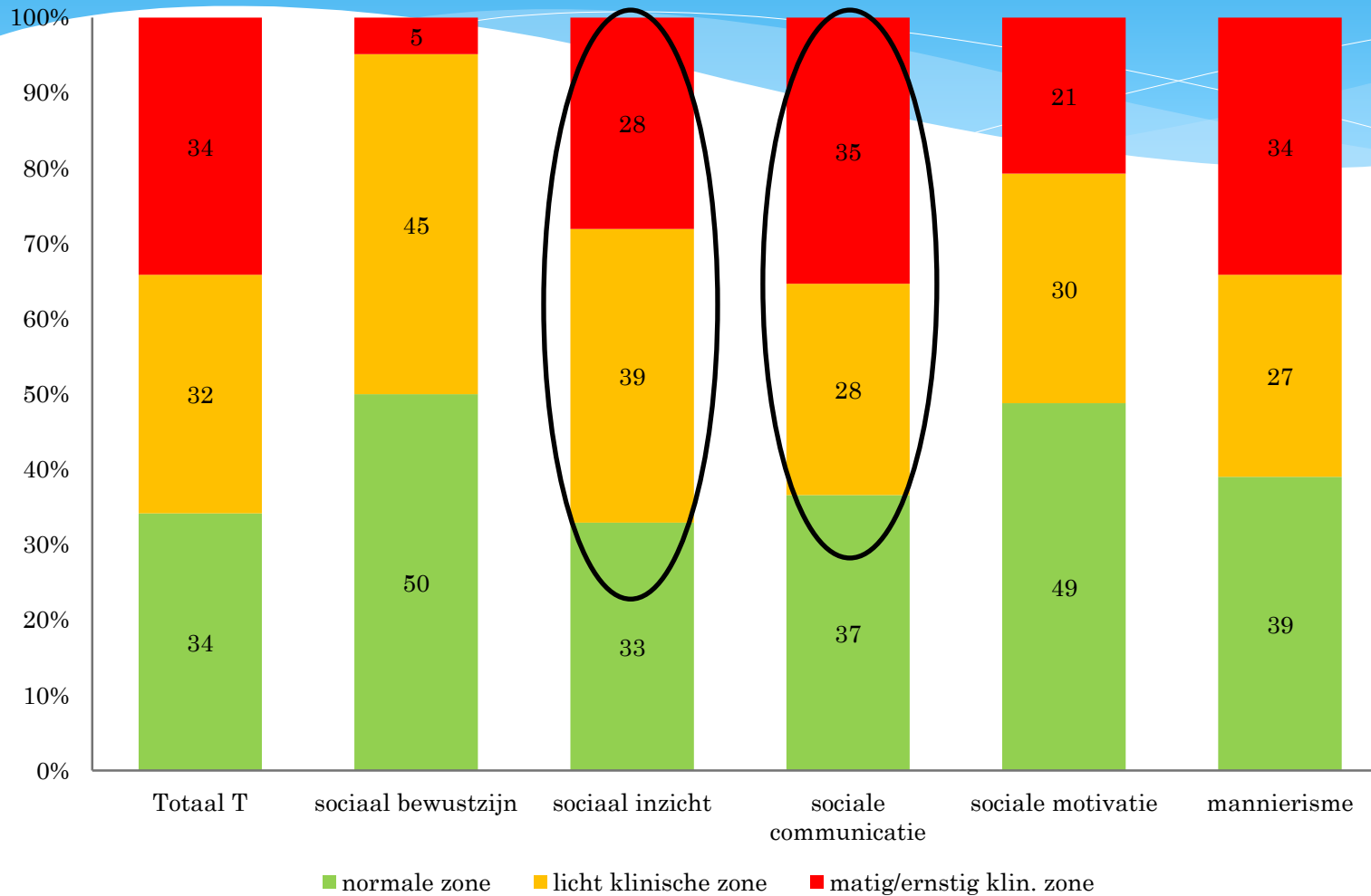
Maniërisme: bevat stereotiep gedrag of sterk beperkte interesses:

- Vertoont repetitieve gedragingen
- ongewoon beperkt interessegebied
- Kan gedachten niet afbrengen van iets
- Denkt of praat dikwijls over hetzelfde
 - Heeft moeite met veranderingen in routine

Sociale motivatie:

- Vermijdt starten van sociale interactie
- Neemt enkel deel met dwang aan groepsactiviteiten
 - Klampt zich aan volwassenen
- Is liever alleen dan samen

SRS ouders (n=82): % (sub)klinisch



Link NF1-Autisme spectrum stoornis



82
NF1 kinderen

leeftijd 4-18 jaar
VISK en SRS gegevens

gemiddelde leeftijd : 10,1 jaar
(SD: 3,8)

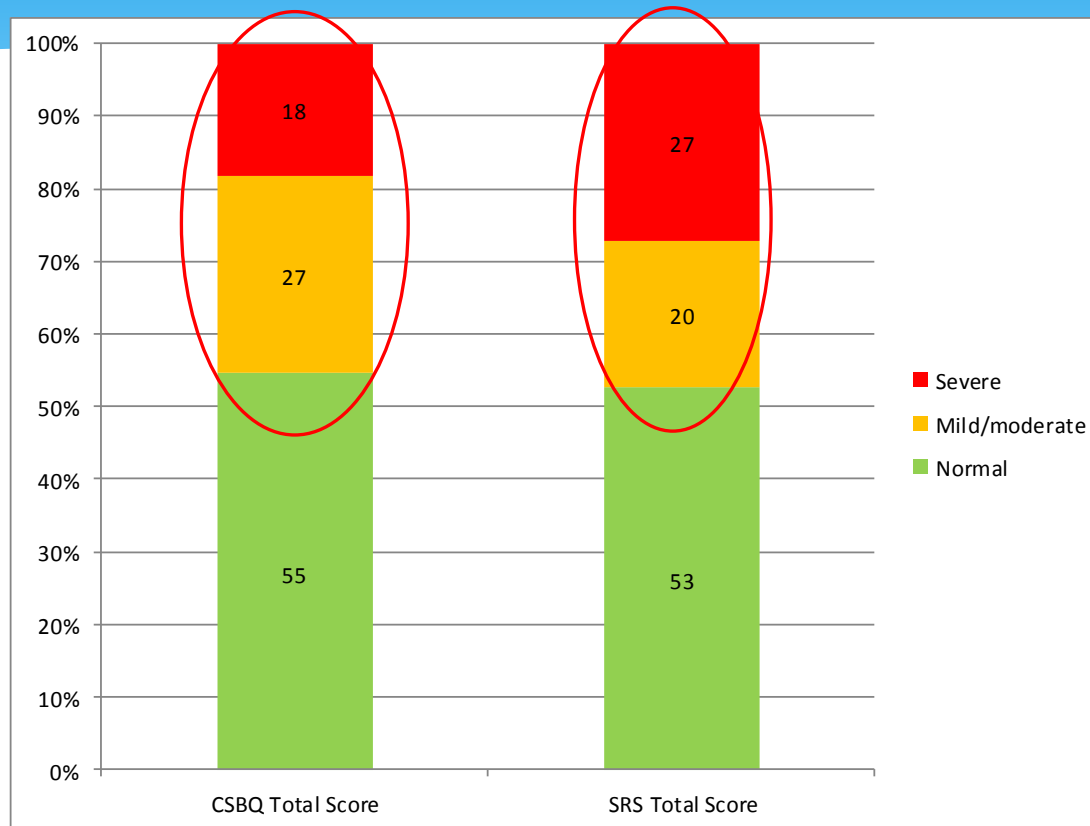
51 NF1 kinderen niet gescreend

31 NF1 kinderen onderzocht op ASS

27/31 kregen ASS diagnose = **87%**

$27/82 = 33\%$

Niet gescreende NF1 kinderen (n=51) nog steeds significant sociale problemen



Niet gescreende kinderen en jongeren: nog zeer hoog percentage in (sub)klinische zone van VISK en SRS

Stoornis in wederzijdse sociale interactie

Kernprobleem:

- * niet: geen contact willen (sociale interesse)
- * niet: geen affectieve band met ouders kunnen opbouwen (gehechtheid)
- * Wel in kwaliteit van sociale interactie: sociale symptomen
 - * ongeschreven sociale regels overtreden
 - * geen oog voor de gevoelslading van wat een ander zegt of doet
 - * moeilijk kunnen rekening houden met wat ander wilt
 - * zwart-wit in gevoelsuitingen
 - * beperkt inzicht in sociale relaties en eigen rol
 - * interactiestijl niet afstemmen op de ander of op de context
 - * vluchtig of ontwijkend oogcontact
 - * mimiek minder in overeenstemming met taalinhoud
 - * ongepaste sociale openingen
 - * ongepaste en verminderde sociale responsen

Stoornis in verbale en non-verbale communicatie

Kernprobleem:

- * **niet:** geen taal
- * **wel** in kwaliteit van communicatie, in de pragmatiek van de taal: **Communicatieve symptomen:**
 - * ongewoon gebruik van gebaren
 - * beperktere emotionele gebaren
 - * vlakke/extreme gezichtsmimiek
 - * intonatie, volume, ritme en tempo van hun taal
 - * moeite om in een vlot heen-en-weer gesprek rekening te houden met de voorkennis en interesses van de andere
 - * beperkte spontane info over gedachten, gevoelens of ervaringen
 - * beperkte vragen naar info betreffende gesprekspartner
 - * moeite met figuurlijke taal: letterlijke taal, spreekwoorden, humor
 - * verslag van gebeurtenis moeilijker

Stoornis in verbeelding (voorstellingsvermogen)

Kernprobleem:

- * moeite om iets nieuws te bedenken
- * moeite om van (gedachte- of handelings)spoor te veranderen

-Verbeeldingssymptomen:

- * moeite met 'doen alsof'
- * gebrek aan verbeeldingsspel
- * weerstand tegen veranderingen
- * vasthangen aan bepaalde routines
- * motorische stereotypieën
- * uitgesproken eenzijdige interesses (preoccupaties)
- * blijven hangen in één gedachte of redenering (mentale perseveratie)
- * zwak probleemoplossend vermogen: gebrek aan cognitieve flexibiliteit

TAKE HOME



TAKE HOME

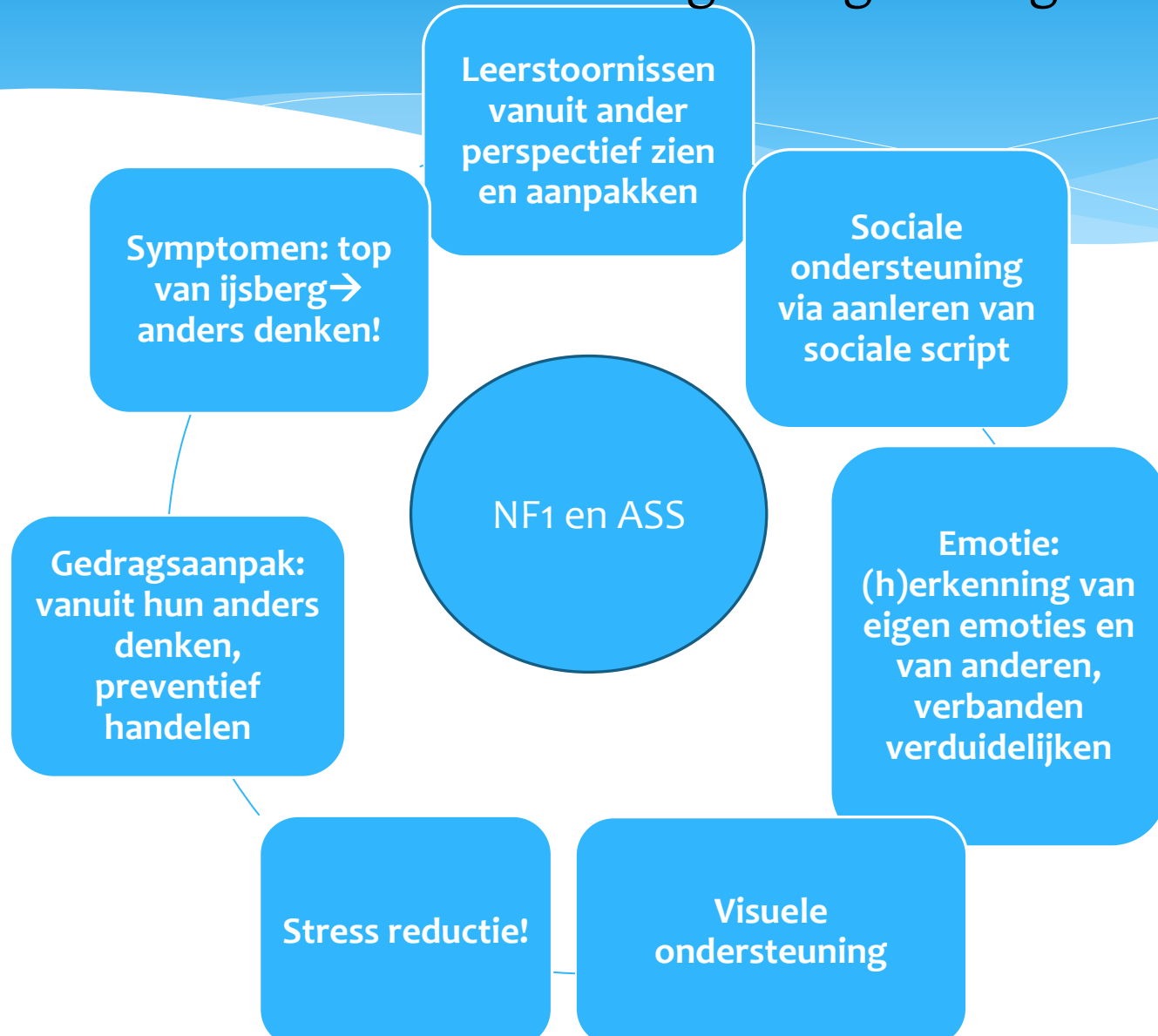
1. NF1 sociale problemen hoog
2. NF1+ASS: hoge prevalentie (minstens 33%)!
3. AD(H)D: problematiek te kaderen binnen ASS, met AD(H)D als co-morbide stoornis? Vaker aandachtstekort - subtype dan het hyperactieve/impulsieve

ADHD: niet zelfde verloop als kinderen met ADHD zonder NF1

- * Kunnen medicatie stoppen
- * Evolueren naar eerder 'hypo-actief'

TAKE HOME

NF1 en ASS: accentverschuiving in begeleiding



Vragen/opmerkingen?



BEDANKT!