

Het syndroom van Down en autisme duel of dual?

Yvette Dijkhoorn



Universiteit Leiden

Diagnostiek

1. Screening
2. Individueel descriptieve diagnostiek
3. Begeleiding en Behandeling

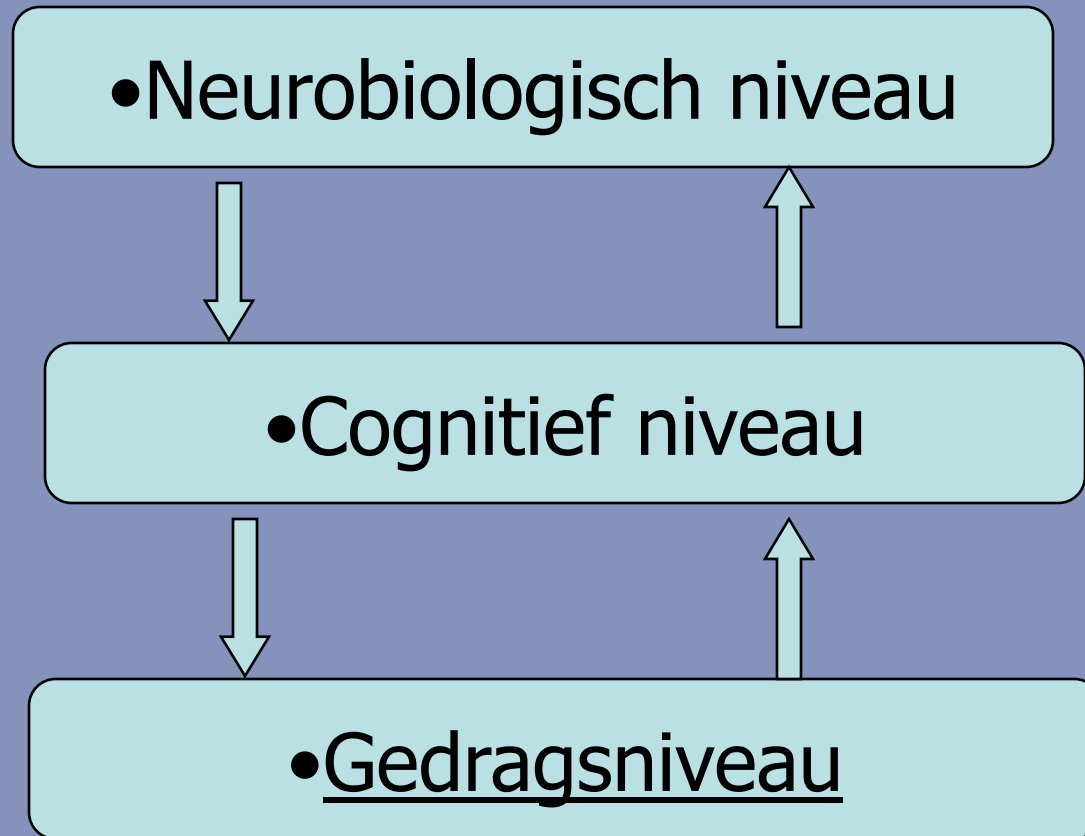
Autismespectrumstoornissen

VROEGE ONTWIKKELING

HUIDIG GEDRAG

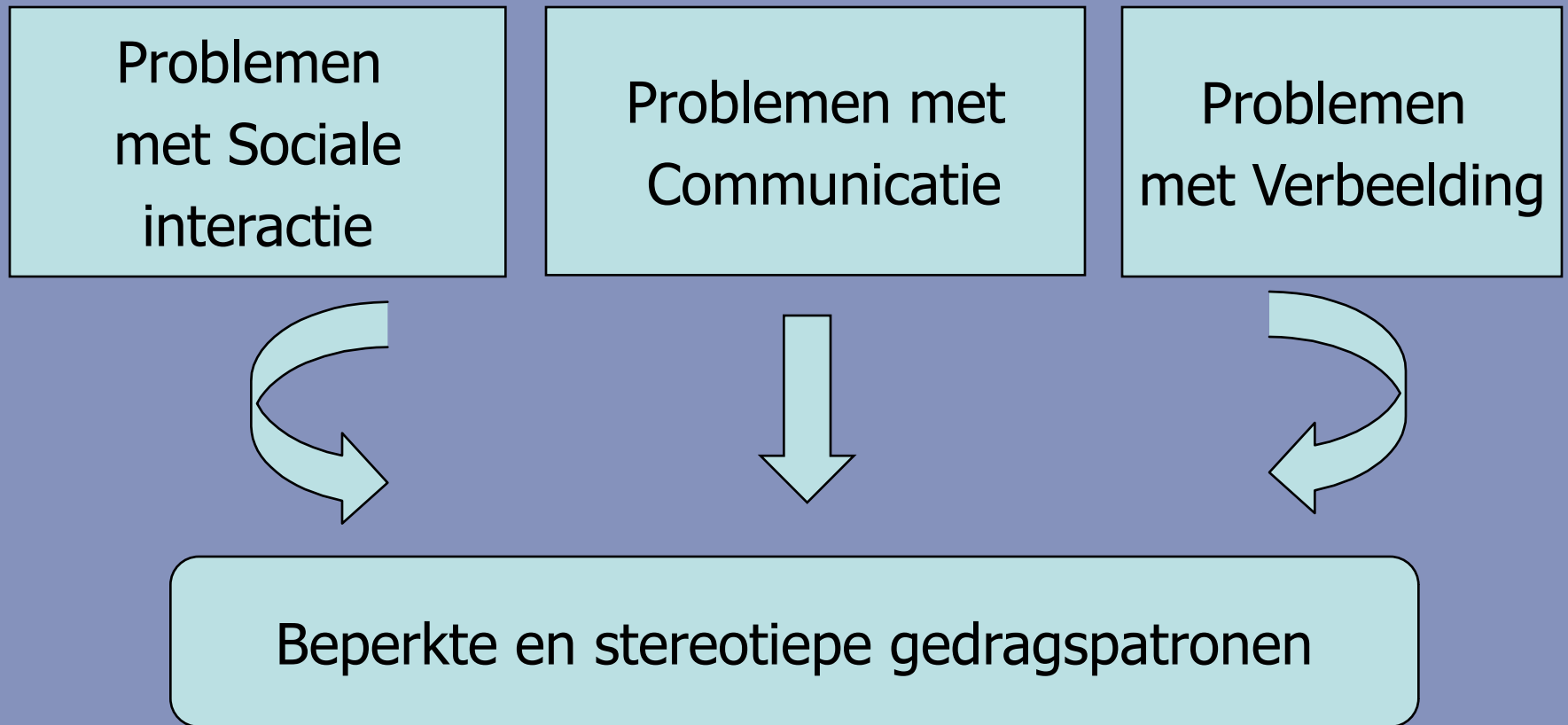
- Kwalitatieve tekorten in sociale interactie
- Kwalitatieve tekorten in de communicatie
- Kwalitatieve tekorten in het verbeeldingsvermogen

Beschrijving van het syndroom



Gedrag

De Triade van Stoornissen



Kwalitatieve tekortkomingen in Sociale Interactie

- Oogcontact
- Joint attention
- Subtypering Lorna Wing:
 - aloof
 - passive
 - active but odd
 - over-formal, stilted

Kwalitatieve tekortkomingen in Communicatie

- Wijzen
- Beurt nemen
- Expressieve taal
- Receptieve taal

Wijzen



Kwalitatieve tekortkomingen in Communicatie: Taal

- Taalvorm
 - Laat of niet spreken
 - Vreemde intonatie
- Taalgebruik (pragmatiek)
 - Geen sociale codes of gedragsregels
 - Geen wederkerigheid
 - Afwijkingen (idiosyncrasie, neologisme, metaforen, echolalie)

Kwalitative tekortkomingen in Verbeelding

- Imitatie
- 'Doen alsof spel'
 - geen verbeelding
 - verbeelding maar realiteitsverlies Taal
- Grapjes
- Flexibiliteit

Beperkt repertoire aan interesses en activiteiten

- Obsessies
 - Draadjes, lichtknopjes, haakjes, kleuren, geuren, getallen, geluiden, dinosaurussen, landkaarten, riviermondingen, mensen, autisme

Motoriek

- Houterig
- Opvallende contrasten in vaardigheden
- Stereotiepe bewegingen
- Hyperactiviteit
- Hypo-activiteit

Down syndroom

- Voornamelijk vertraagd verloop van de ontwikkeling van communicatie, socialisatie en verbeelding
- Meer homogene ontwikkeling
- Koppigheid vs. Weerstand tegen veranderingen

Overeenkomsten en verschillen

- Autismespectrumstoornissen
- Primaire stoornissen in de communicatie en socialisatie
- Down syndroom
- Problemen in de expressieve communicatie (articulatie)
- Socialisatie vaak relatieve kracht

Opvallende gedragingen, stereotypieën

(DSM IV-TR) AS I Pervasive ontwikkelingsstoornissen

Kwalitatieve problemen in de:

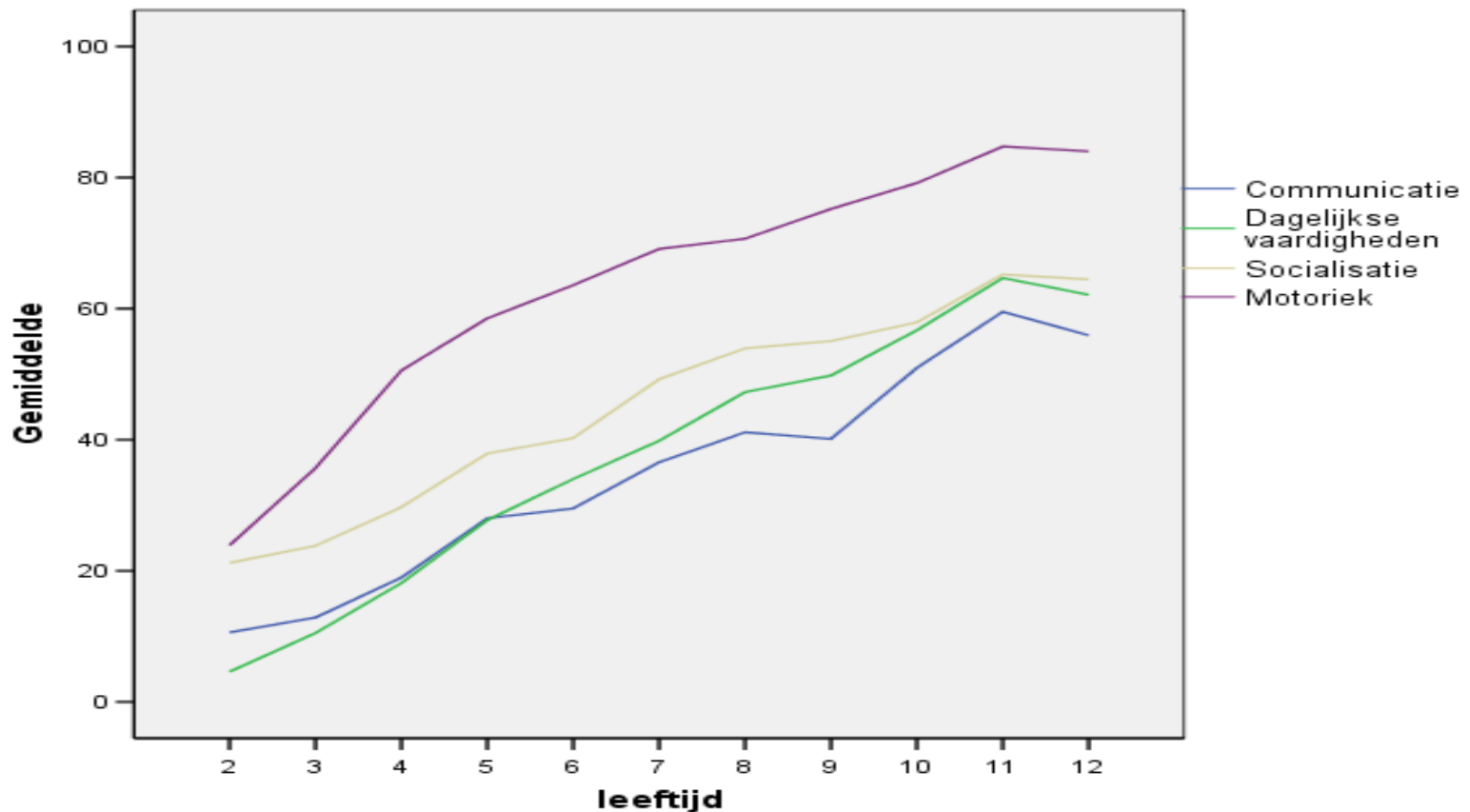
1. Sociale interacties
2. Communicatie én
3. Beperkt repertoire interesses, activiteiten en herhalende en stereotype gedragspatronen

In DSM-V 1 en 2 gecombineerd

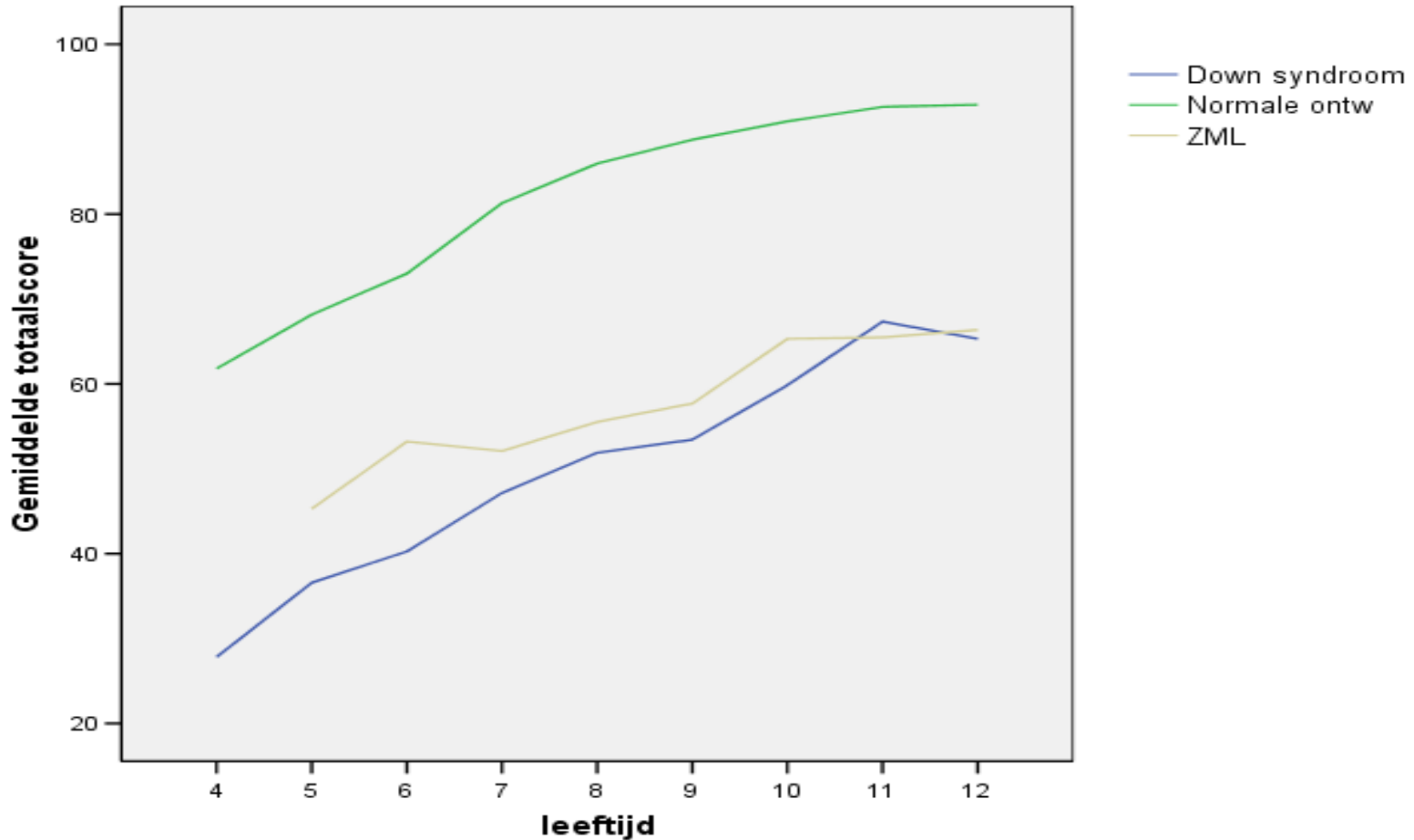
Classificaties binnen PDD

- Autistische Stoornis (299.00)
- Asperger Syndroom (299.80)
- Rett Syndroom (299.80)
- Desintegratiestoornis van de kinderleeftijd (299.10)
- Pervasive Developmental Disorder not otherwise Specified (299.80)
Aan autisme verwante stoornis

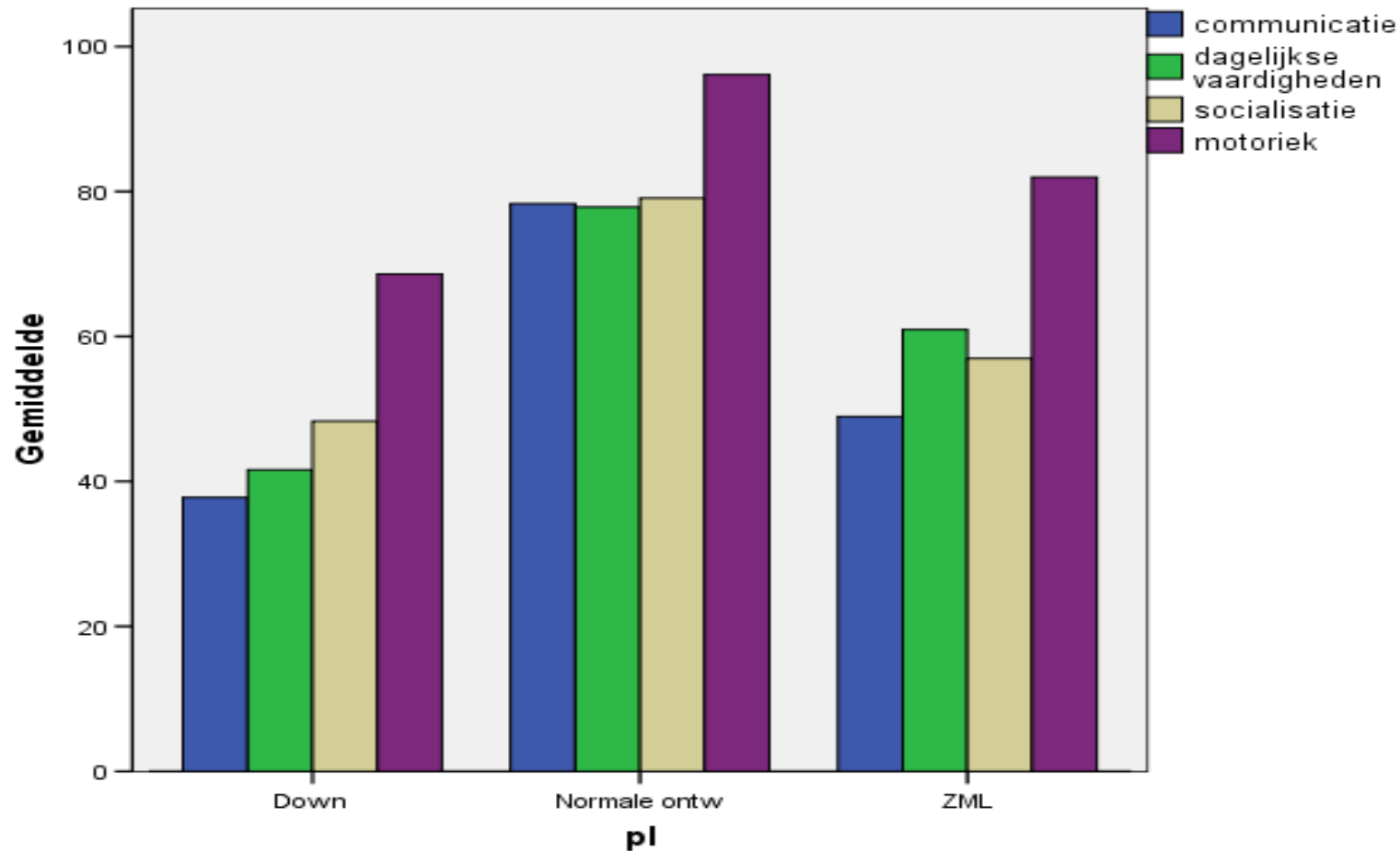
Ontwikkeling van Adaptief gedrag bij kinderen met DS



Ontwikkeling van adaptief gedrag



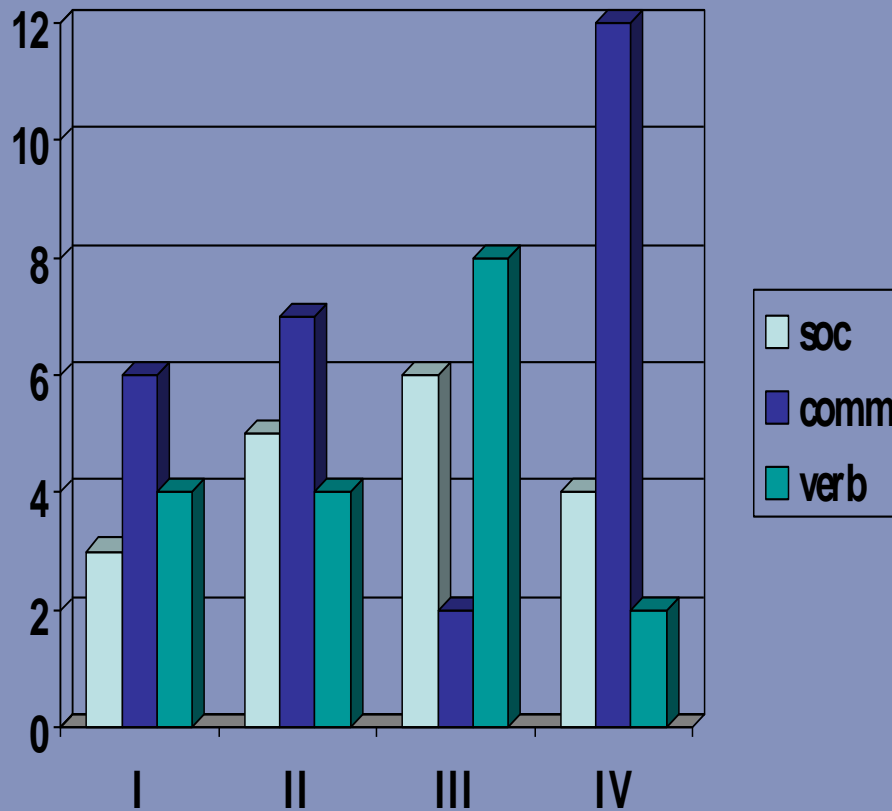
Profielen van Adaptief gedrag



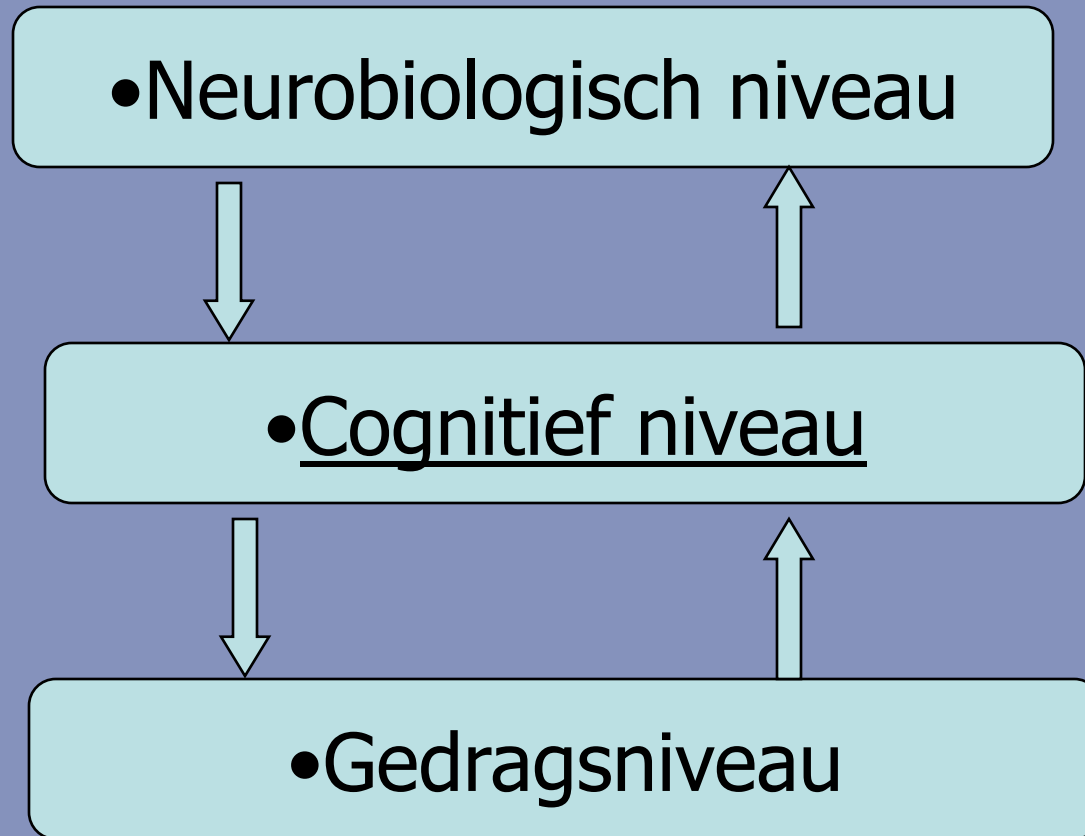
Het autismespectrum

- Variatie in beeld

- Sociale Interactie
- Communicatie
- Verbeelding



Beschrijving van het syndroom



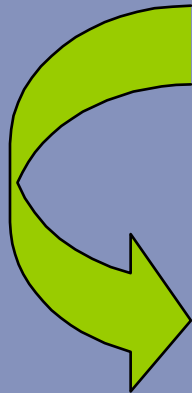
Theory of mind (TOM; Baron-Cohen)

Problemen:

- in het voorspellen van iemands gedrag
- in het “lezen” van iemands intenties
- in het begrijpen van iemands motieven

Gevolgen van gebrek aan Theory of Mind

- Gedrag nemen zoals het zich voordoet
- Niet begrijpen van achterliggende oorzaken en motieven
- Geen verwachtingen over gedrag van anderen

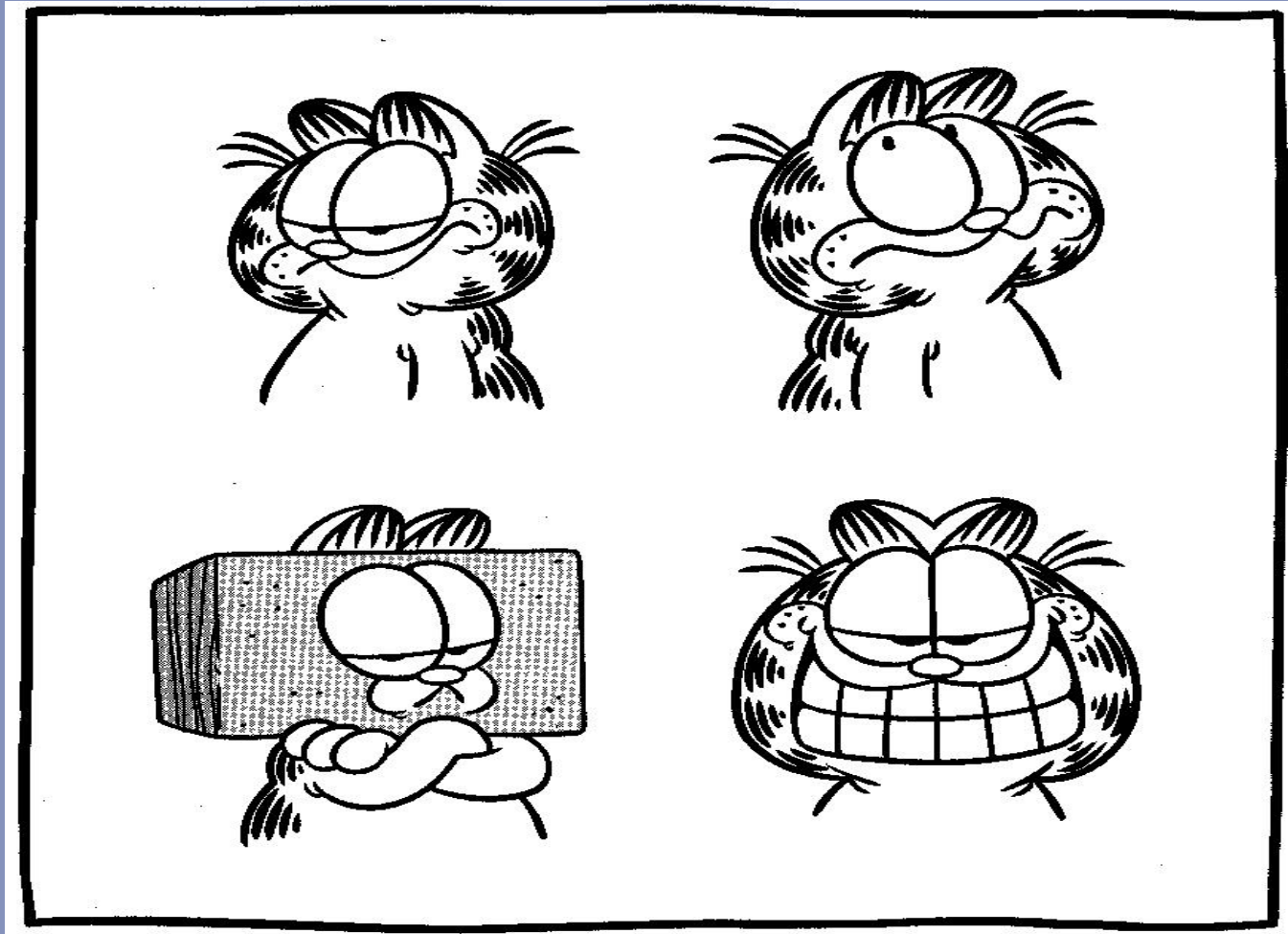


Mensen met autisme zijn
'behavioristen'

Gebrek aan Sociale Wederkerigheid



Herkennen van Emoties



En deze dan?



Executive Functioning

(Ozonoff 1993, 1997, Russel 1997)

Problemen:

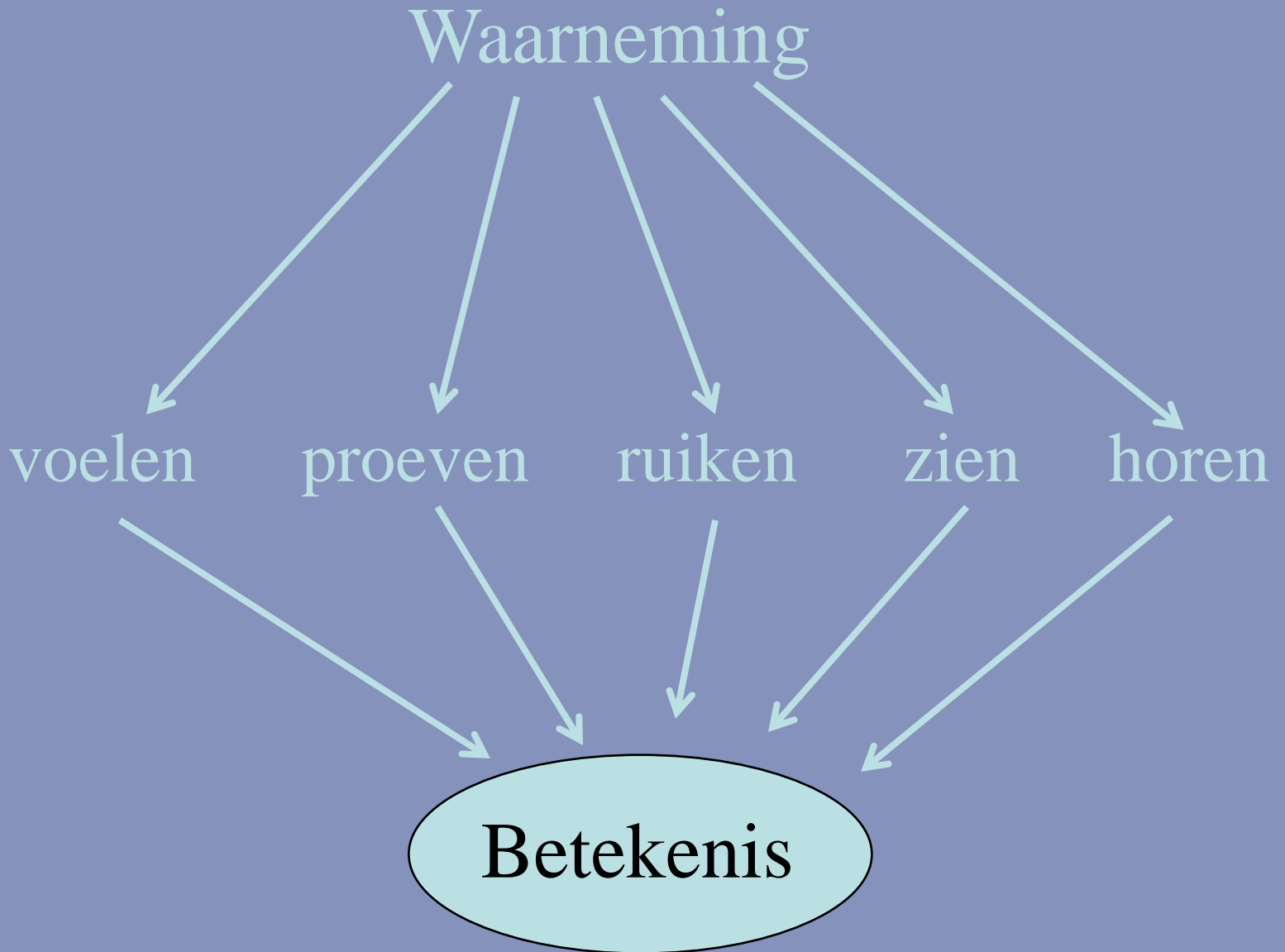
- in anticiperen
- in plannen
- in organiseren
- in problemen oplossen

Zwakke Centrale Coherentie

- Fragmentarische waarneming
- Geen integratie
- Geen transfer
- Problemen met betekenisverlening
- Niet onze perceptie → chaos

Geen aandacht voor de context





Stimuli

```
graph TD; Stimuli[Stimuli] --> voelen[voelen]; Stimuli --> proeven[proeven]; Stimuli --> ruiken[ruiken]; Stimuli --> zien[zien]; Stimuli --> horen[horen]; voelen --> Meaning[Letterlijke & fragmentarische betekenisverlening]; proeven --> Meaning; ruiken --> Meaning; zien --> Meaning; horen --> Meaning;
```

voelen

proeven

ruiken

zien

horen

Letterlijke & fragmentarische
betekenisverlening

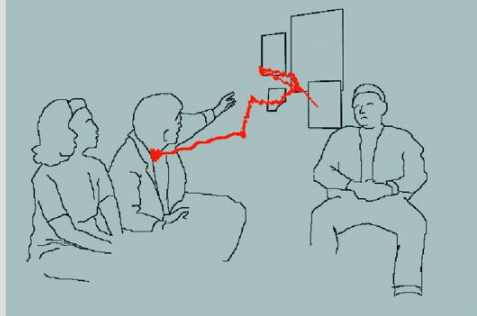
Lack of social salience theorie (Klin, 2002)

Verklaring sociale problemen uit:

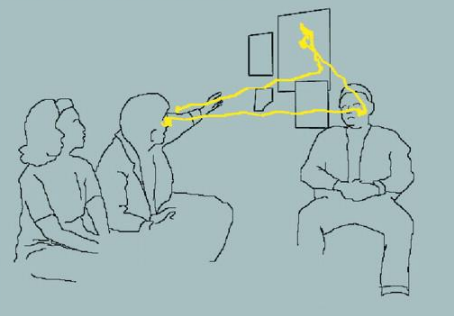
- Gerichtheid op de mond in plaats van de ogen
- Verwaarlozen essentiële sociale en communicatieve cues
- Voorkeur voor lichamelijke boven sociale cues



Viewer With Autism



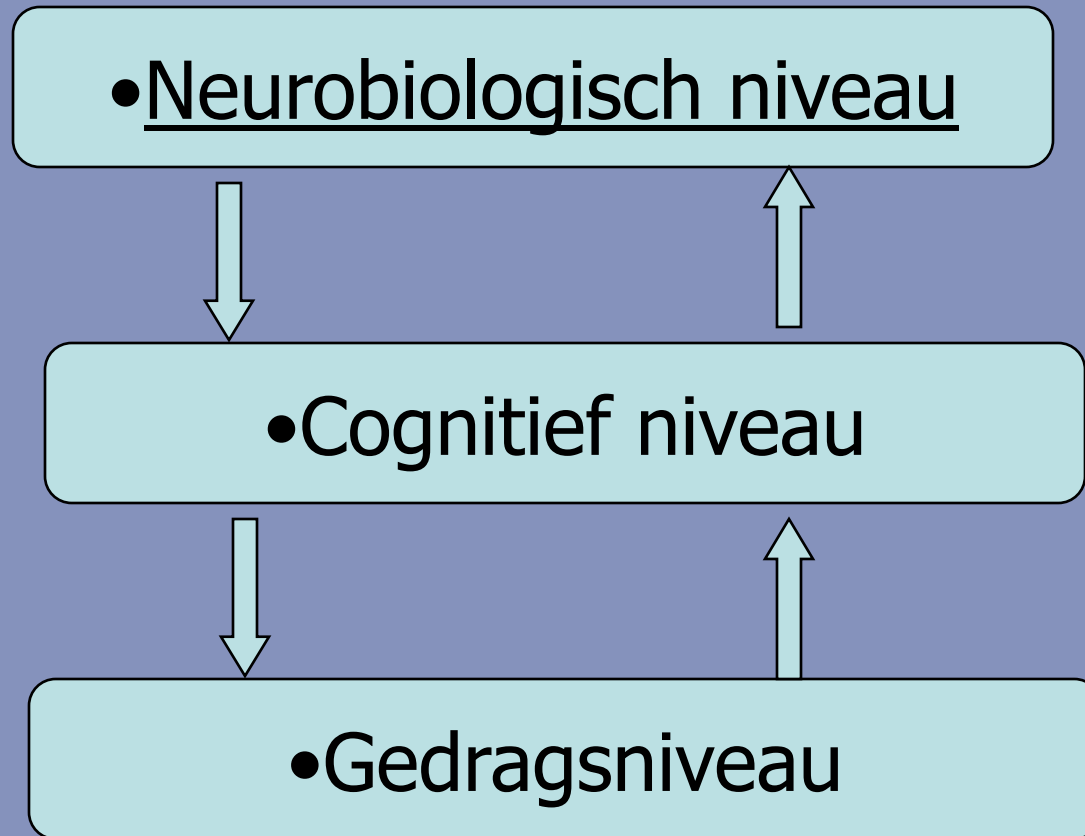
Normal Comparison Viewer



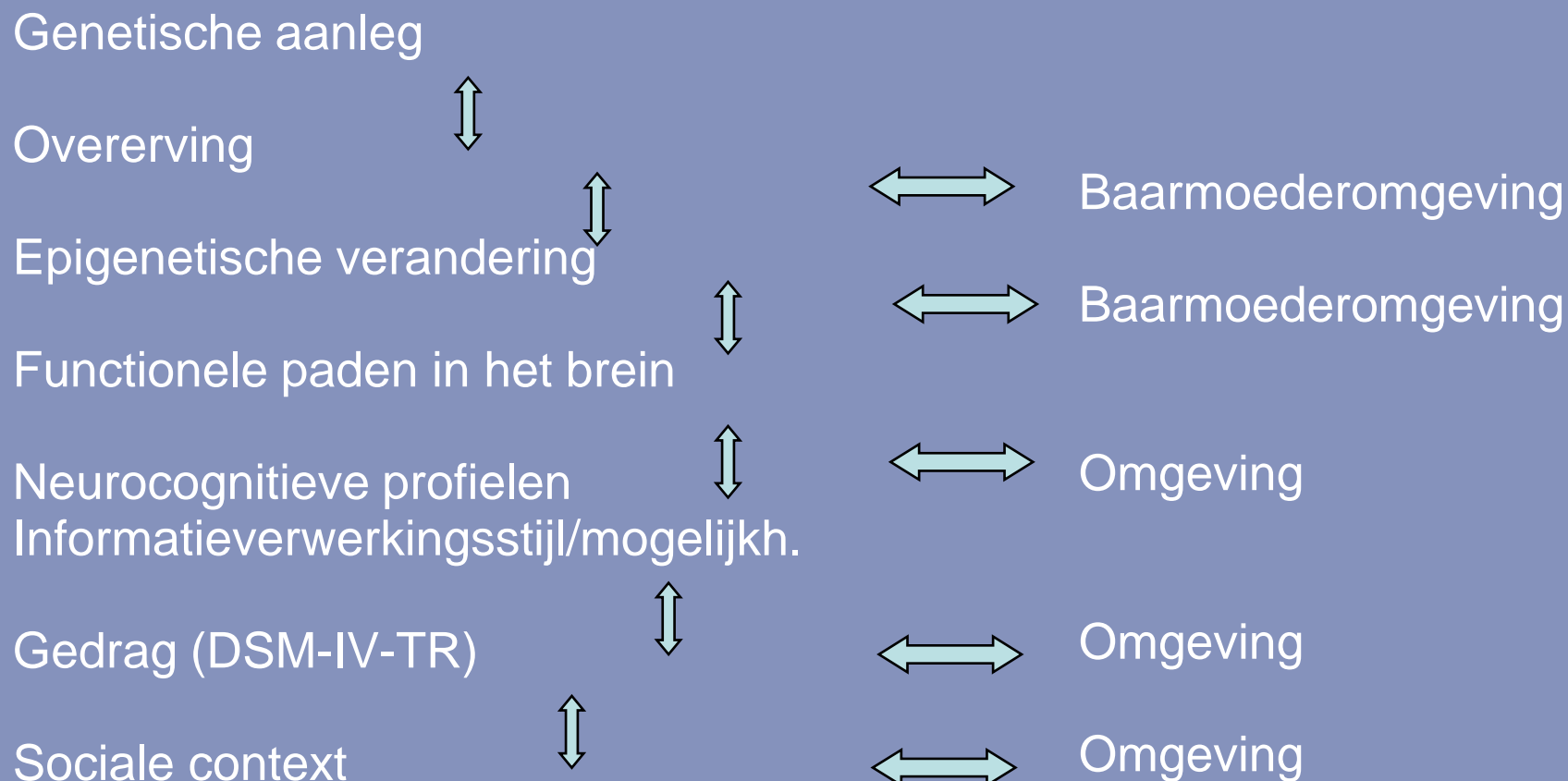
Dat leidt tot:

- Mensen met een ASS (zeker als er ook sprake is van een VB) zijn afhankelijk van mensen die:
 - de communicatie voor hen begrijpelijk maken
 - de sociale omgeving voor hen hanteerbaar maken
 - alle situaties verduidelijken waarbij het verbeeldingsvermogen tekort schiet

Beschrijving van het syndroom



Recente modellen (v.d. Gaag)



Vergelijking DS en ASS

- Chromosoom 21 in drievoud
- Prevalentie 8.4-20: 10.000
- Multiple oorzaken
- 1:100-1:150, 1:6 bij VB

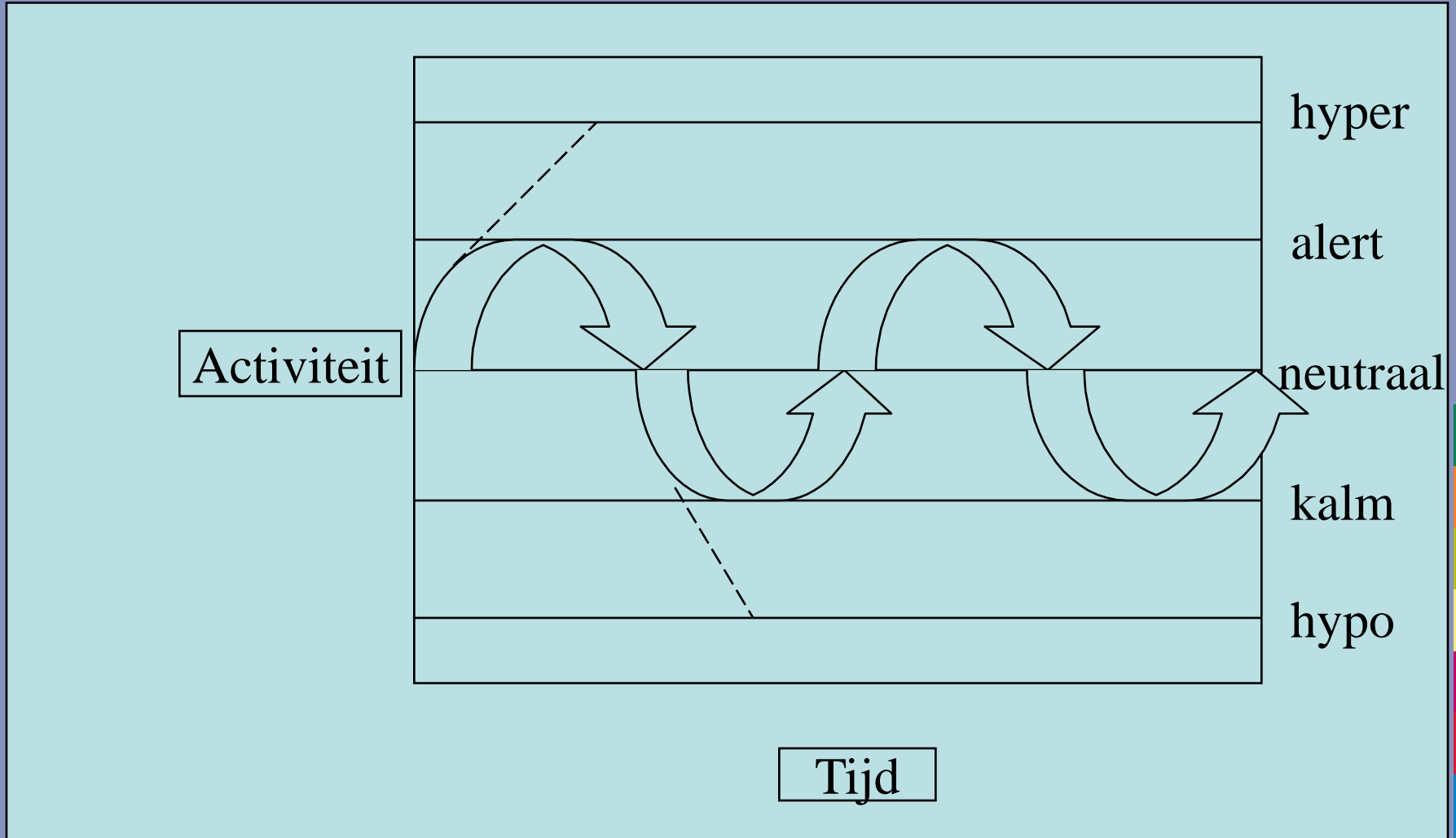
Prevalentie DS en ASS

- Chance rate: 1:10.000
- Expected rate: 1:6
- Onderzoek in US, Zweden en UK: 5-10%
- Voorkomen Down en ASS in één gezin

Neurologische en neuropsychologische bevindingen

- Aandachts- en arousal problemen
- Problemen met de sensorische integratie
- Afwijkende werking en ontwikkeling van de hersenen, maar niet statisch

Arousal



Sensorische problemen

- Tactiel
- Vestibulair
- Auditief
- Visueel
- Proprioceptief
- Smaak
- Reuk
- Interne gewaarwordingen

Onderkenning: doorverwijzing

- Zorgen ouders/begeleiders
- Eigen observaties:
 - opvallende contactname,
 - problemen in communicatie
 - stereotypieën

Down Syndroom en Autisme

- Relatief veel voorkomend bij de groep met een laag ontwikkelingsniveau → meervoudige problematiek
- Minder in de groep met een matige tot lichte VB dan op grond van niveau verwacht
- Er zijn andere verklaringen voor sociale problemen!

Let op

- Over-/ondervraging
- Verstoorde gehechtheidsproblemen (medische problemen)
- Regressie; tussen tweede en vierde jaar ook vaak bij ASS, later eerder stemmingsproblematiek

Down en ASS

- Kan samen voorkomen
- Niet comorbide, maar
- De biologische kwetsbaarheden van mensen met het syndroom van Down kunnen ook een ASS meebrengen

Belangrijk om vast te stellen

- Groot risico sociale overvraging (vanwege de verwachting van sociaal gedrag bij DS)
- Aanpassing begeleidingsstijl, stimuleringsprogramma's, eisen en verwachtingen
- Voorkomen van decompensatie