

Resultaten van neuropsychologisch en gedragsonderzoek bij 13 kinderen met PTPN11 mutatie

Diane Willekens
Mie-Jef Descheemaeker
Orthopedagogen, CME, Leuven
29/09/07

Literatuurgegevens

- Weinig specifieke gegevens over gedrag en ontwikkeling van personen met de PTPN-11 mutatie

Literatuurgegevens: Intelligentie

- Variatie normale begaafdheid – verstandelijke beperking
- Verstandelijke beperking (15 tot 50%) meestal licht
- Gemiddelde IQ: 85-90

Literatuurgegevens: specifieke cognitieve vaardigheden

- Verbaal IQ versus Performaal IQ: verschil?
 - betere verbale dan praktische vaardigheden? of omgekeerd?
- Relatieve sterkte: abstract redeneren, verbaal begrip en sociaal oordeel
- Relatieve zwakte: ruimtelijke vaardigheden, planning/organisatie, aandacht, korte auditief geheugen, rekenen

Leermoeilijkheden

- Verhoogde incidentie van leermoeilijkheden bij de normaal begaafde kinderen met Noonan syndroom
- Niet-verbale leerstoornis?:
informatieverwerkingsproblemen met gevolgen op vlak van leren, gedrag en sociale vaardigheden
- Schooltype: gewone onderwijs met extra ondersteuning, vaak overdoen van een klas, speciaal onderwijs SBO en ZMLK, (in Vlaanderen type 1, 2 en 8)

Literatuurgegevens: gedrag (1)

- Koppig, zelfbepalend
- Vlug geïrriteerd, zenuwachtig, onrustig
- Overdreven uitgelaten
- Veel aandacht vragen
- Emotioneel: verhoogde incidentie van angst en depressie
- Emotionele onrijpheid

Literatuurgegevens: gedrag (2)

- Sociale vaardigheden:
 - Eerder verlegen, overvriendelijk tav vreemden
 - Op CBCL: hoge score op teruggetrokken gedrag
 - Moeilijk om sociale relaties te onderhouden met leeftijdsgenoten
 - Jongere vrienden
 - Soms: ODD = oppositioneel-opstandige gedragsstoornis: combinatie negativistisch gedrag, koppig, prikkelbaar, opzoeken van de sociale confrontatie
 - Autisme? zelden

Literatuur

- www.noonansyndroom.nl
- www.noonansyndroom.be
- Allanson, 2007
- Crosby, 2003
- Horiguchi, 2003
- Jongmans, 2005
- Lee, 2005
- Shaw, 2006
- Tartaglia, 2002
- Turk, 2006
- Van der Burgt, 1999, 2004, 2007
- Zenker, 2004

Situering van eigen onderzoeksgroep

- Slechts 13 kinderen (2-12 jaar, 8♂-5♀) met bewezen PTPN11-mutatie
- Selectiebias, doorverwezen wegens:
 - Medische problemen
 - Gedragsproblemen
 - Leerproblemen
- Eerste verkennend onderzoek
- Grootste voorzichtigheid met interpretatie, geen veralgemening

1. Algemene ontwikkelings/intelligentiegegevens

- Beschrijving van de kleutergroep
- Beschrijving van de lagere schoolkinderen

2. Specifieke neuropsychologische gegevens

- Beschrijving van de lagere schoolkinderen

3. Gedragsgegevens

- Beschrijving van de kleutergroep
- Beschrijving van de lagere schoolkinderen

! voorzichtig: evolutiegegevens: artificieel → cross-sectioneel ipv longitudinaal

1. Ontwikkelingsgegevens

- **KLEUTERS (7)**

- 5 schoolgaande kleuters

- 3 kleuters GKO (IQ > 70)

- 2 kleuters ZMLK/BKO type2 (IQ < 70, matige verstandelijke beperking)

- 2 nog niet-schoolgaand

- Beide scoren op ontwikkelingstest leeftijdadequaat

→ 5/7 binnen normale ontwikkelingslijn

- Analyse intelligentietest
 - Bij de kleuters van 4 tot 6 jaar (WPPSI, MOS)
met normale begaafdheid: $1/4 \text{ VIQ} > \text{PIQ}$
- Visuomotorische integratie (Beery-test):
leeftijdsadequaat

- **LAGERE SCHOOLKINDEREN (n=6)**
 - 6 kinderen in gewone basisschool
 - 5 kinderen IQ-resultaten binnen normale bereik (86-119) → Gemiddeld IQ: 96
 - 1 kind IQ < 85 (lichte verstandelijke beperking)
 - Leerproblemen op school

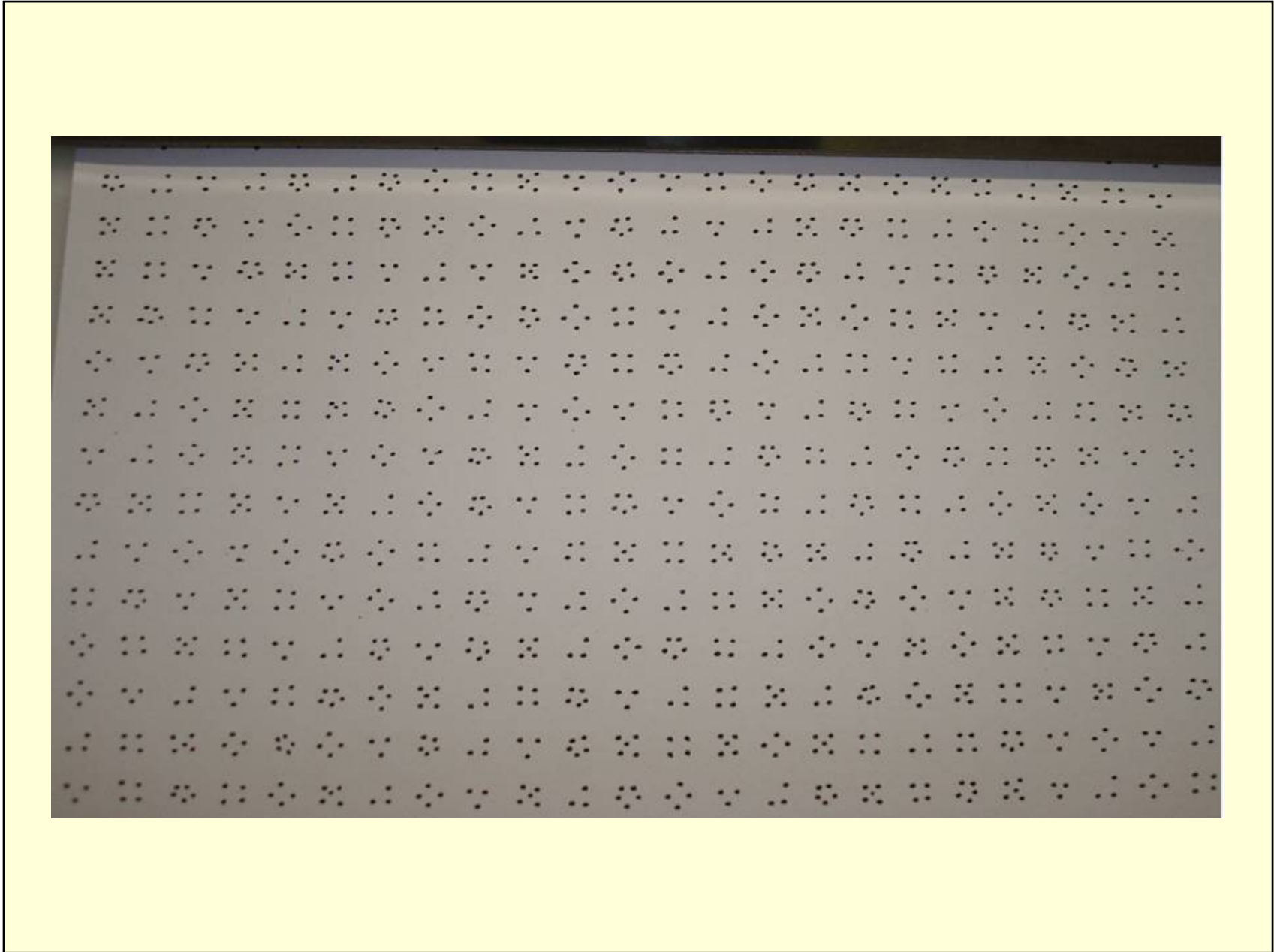
Analyse IQ-resultaten

- 4/5 kinderen VIQ > PIQ
 - Gemiddeld VIQ: 102 bereik: 92-123
 - Gemiddeld PIQ: 90 bereik: 82-109
- Verbale schaal:
 - Cijferreeksen (aandacht, kort auditief geheugen)
 - + Overeenkomsten (verbale abstractie), Begrijpen (sociaal begrip), Informatie (algemene kennis)
- Performale schaal:
 - Doolhoven (impulsiviteit, aandacht, planning), Plaatjes ordenen (temporele ordening, anticipatie/planning, complexe patroonherkenning)
 - + Symbolen vergelijken en Substitutie (detailwaarneming, goed tempo)

2. Specifieke cognitieve functies

- 1. aandachtsvaardigheden
 - Volgehouden aandacht
 - Selectieve aandacht
 - Divergente aandacht
 - Aandachtscontrole/switching

- *Volgehouden aandacht (vermogen om gedurende lange tijd de aandacht te behouden)*
 - Bourdon-Vos test (visueel, tempo niet aangegeven)
 - Geheime code (auditief, gestructureerd: tempo wordt aangegeven)



- *Volgehouden aandacht: resultaten:*
 - Bourdon-Vos test (visueel, minder gestructureerd): zwak
 - Geheime code (auditief, gestructureerd): voldoende

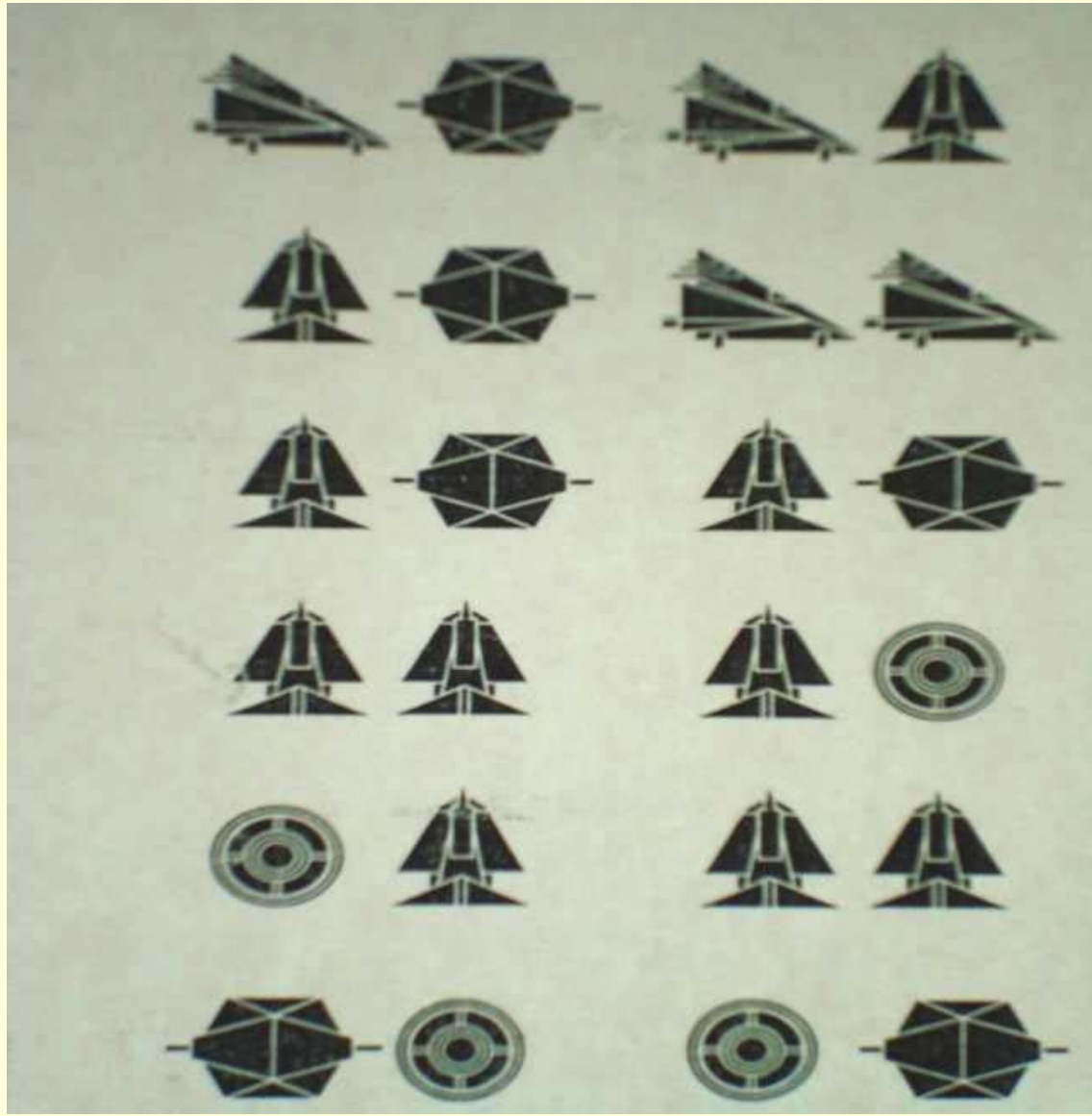
- *Selectieve aandacht (efficiëntie om relevante informatie van irrelevante informatie te filteren)*

Selecteren van visuele prikkels:

- Ruimteschepen (gestructureerde taak)
- Speurtocht (niet-gestructureerde taak)

Onderdrukken van automatische respons:

- Strooptest





III

De Stroop kleur-woord Test

rood	blauw	geel	groen	geel	rood	blauw	rood	rood	rood
geel	blauw	geel	rood	geel	groen	groen	blauw	rood	blauw
groen	groen	groen	groen	rood	groen	groen	rood	geel	geel
groen	geel	groen	groen	rood	groen	rood	geel	rood	rood
geel	groen	groen	blauw	groen	rood	groen	rood	geel	geel
geel	groen	groen	groen	rood	groen	groen	geel	rood	rood
rood	rood	geel	groen	groen	blauw	groen	blauw	blauw	geel
blauw	groen	blauw	rood	groen	geel	geel	blauw	blauw	blauw
blauw	geel	geel	geel	geel	blauw	blauw	geel	groen	rood
geel	rood	rood	groen	rood	rood	groen	geel	geel	blauw

© 1971, Swens & Zeislinger B.V. te Lisse

Se druk 1994

- *Selectieve aandacht: resultaten:*

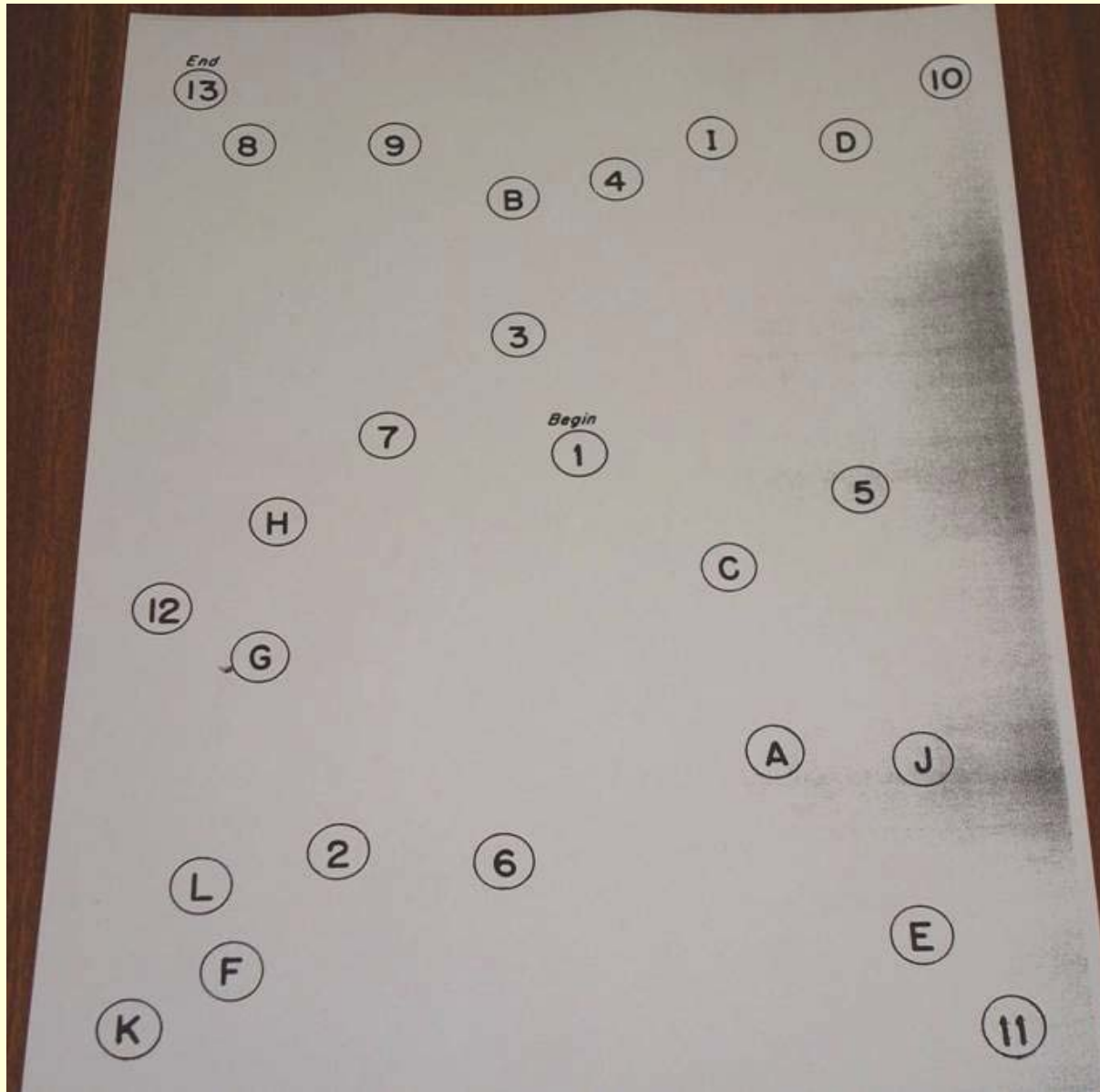
- Met visuele prikkels*

- Ruimteschepen (gestructureerde taak): voldoende
 - Speurtocht (niet-gestructureerde taak): zwak

- Onderdrukken van automatische respons*

- Strooptest: zwak

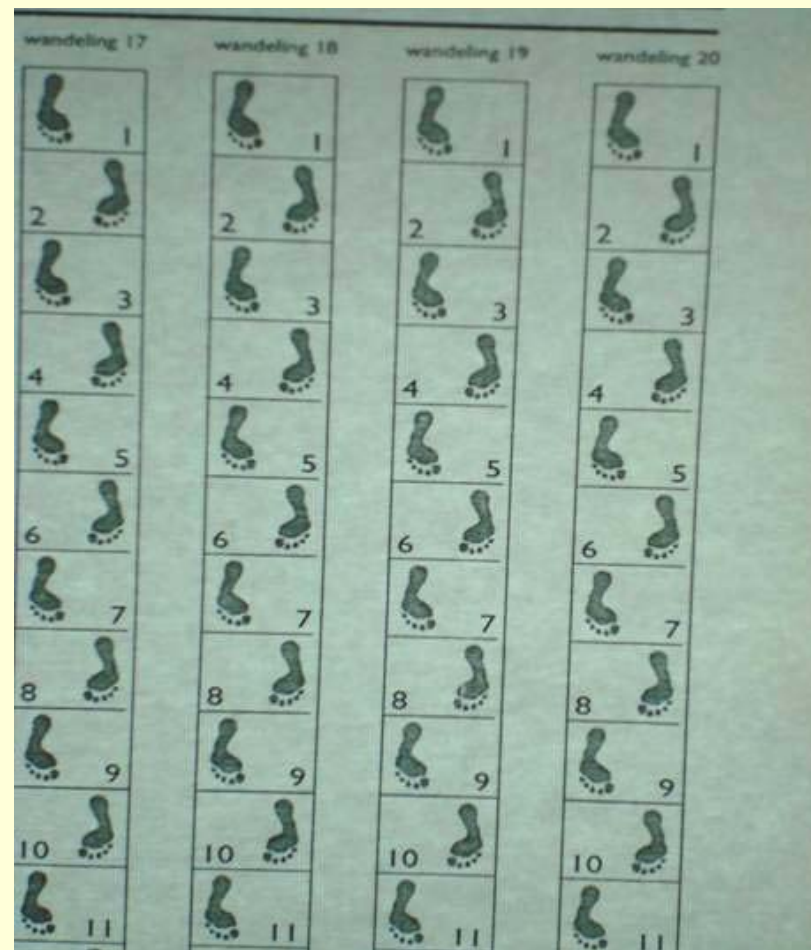
- *Divergente aandacht (aandacht verdelen over meerdere kennisdomeinen)*
 - Trail Making Test



- *Divergente aandacht: resultaten:*
 - Trail Making Test: voldoende

- Impulscontrole / Responsinhibitie
(vermogen om automatisme te onderdrukken)

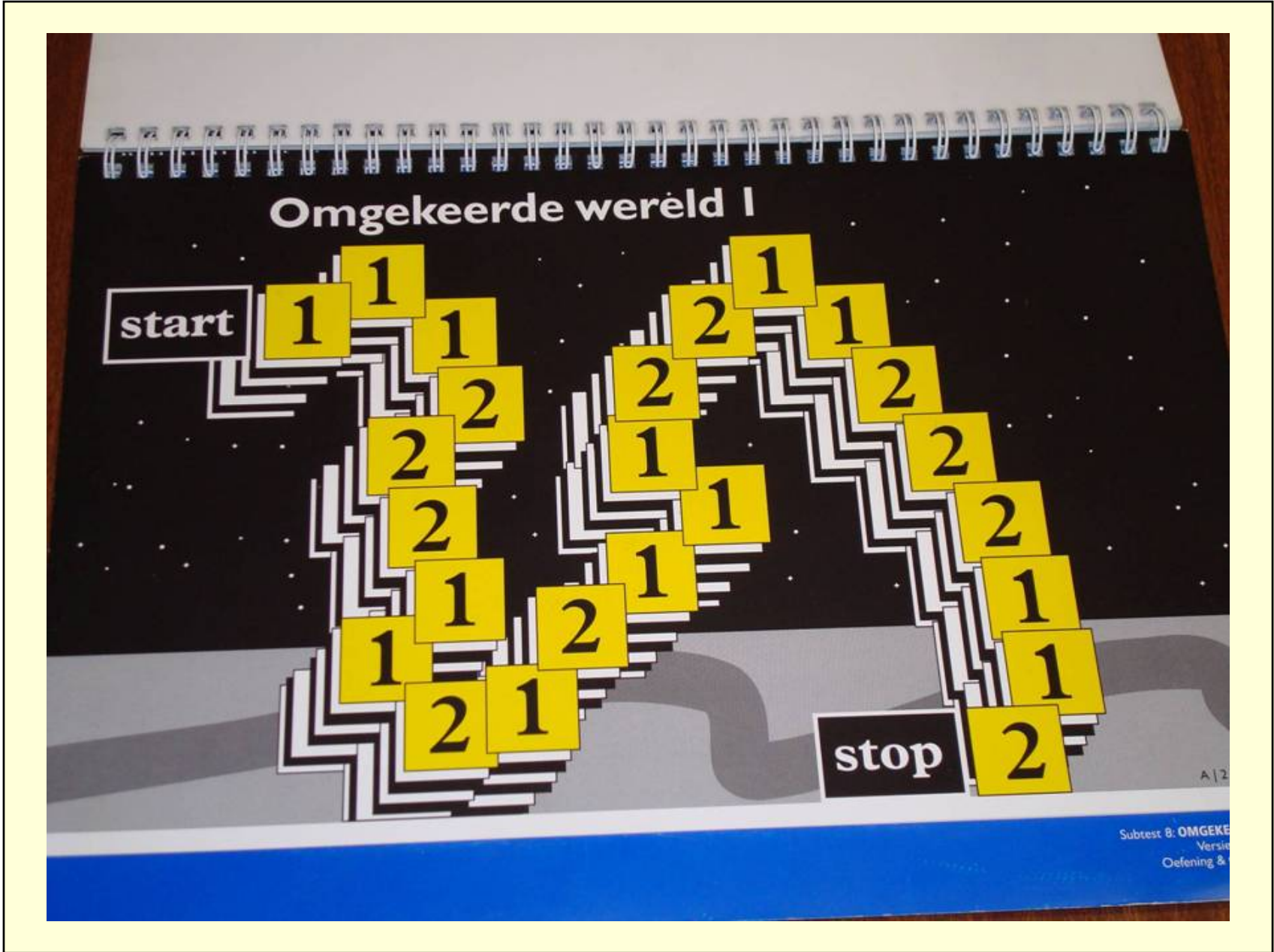
- Loop, sta stil



- *Impulscontrole / Responsinhibitie:*
resultaten:

- Loop Sta stil: voldoende

- *Switching/aandachtscontrole (aandacht verdelen binnen één kennisdomein):*
 - Trollen tellen
 - Omgekeerde wereld



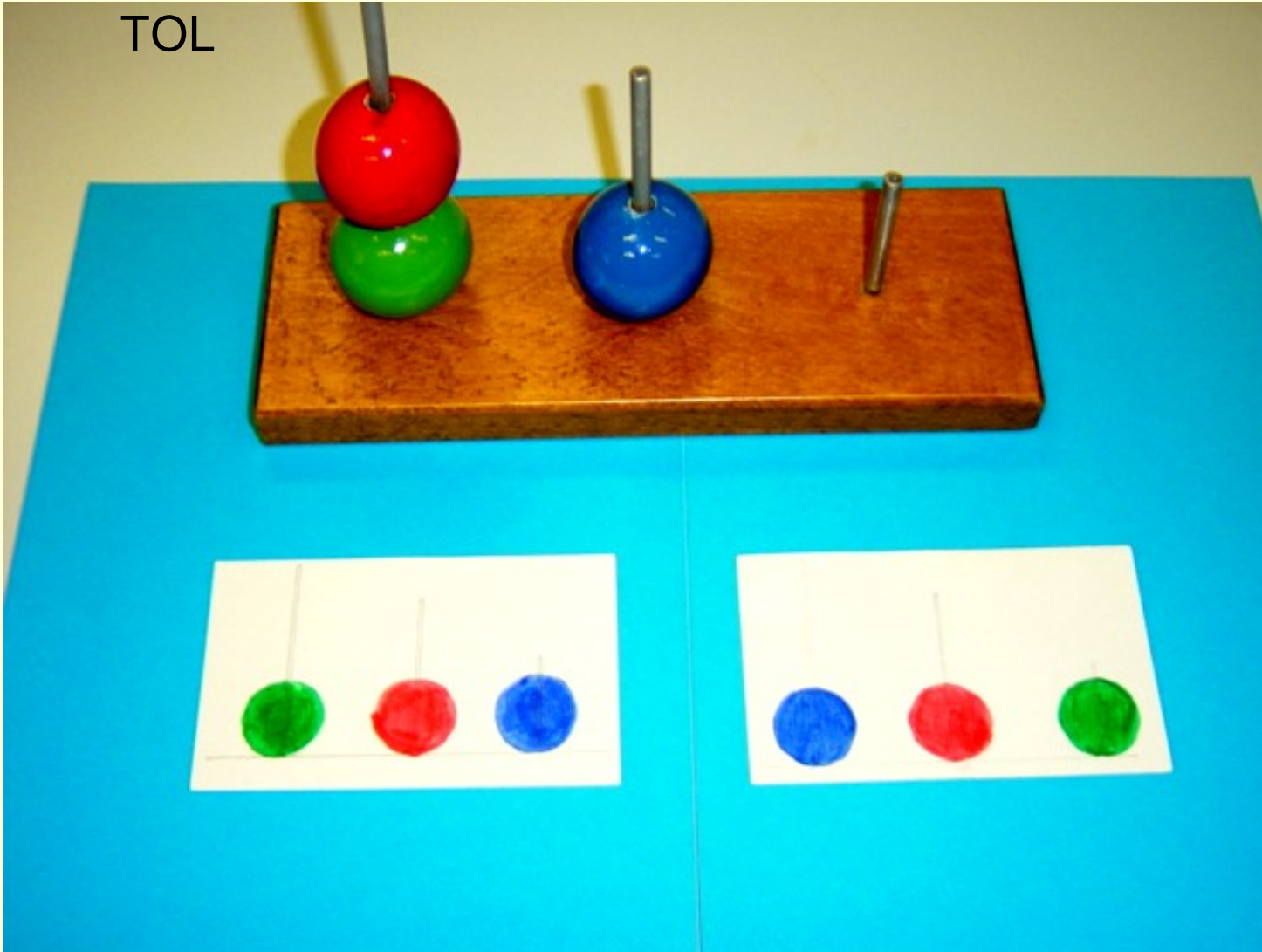
Subtest B: OMGEKE
Versie
Oefening &



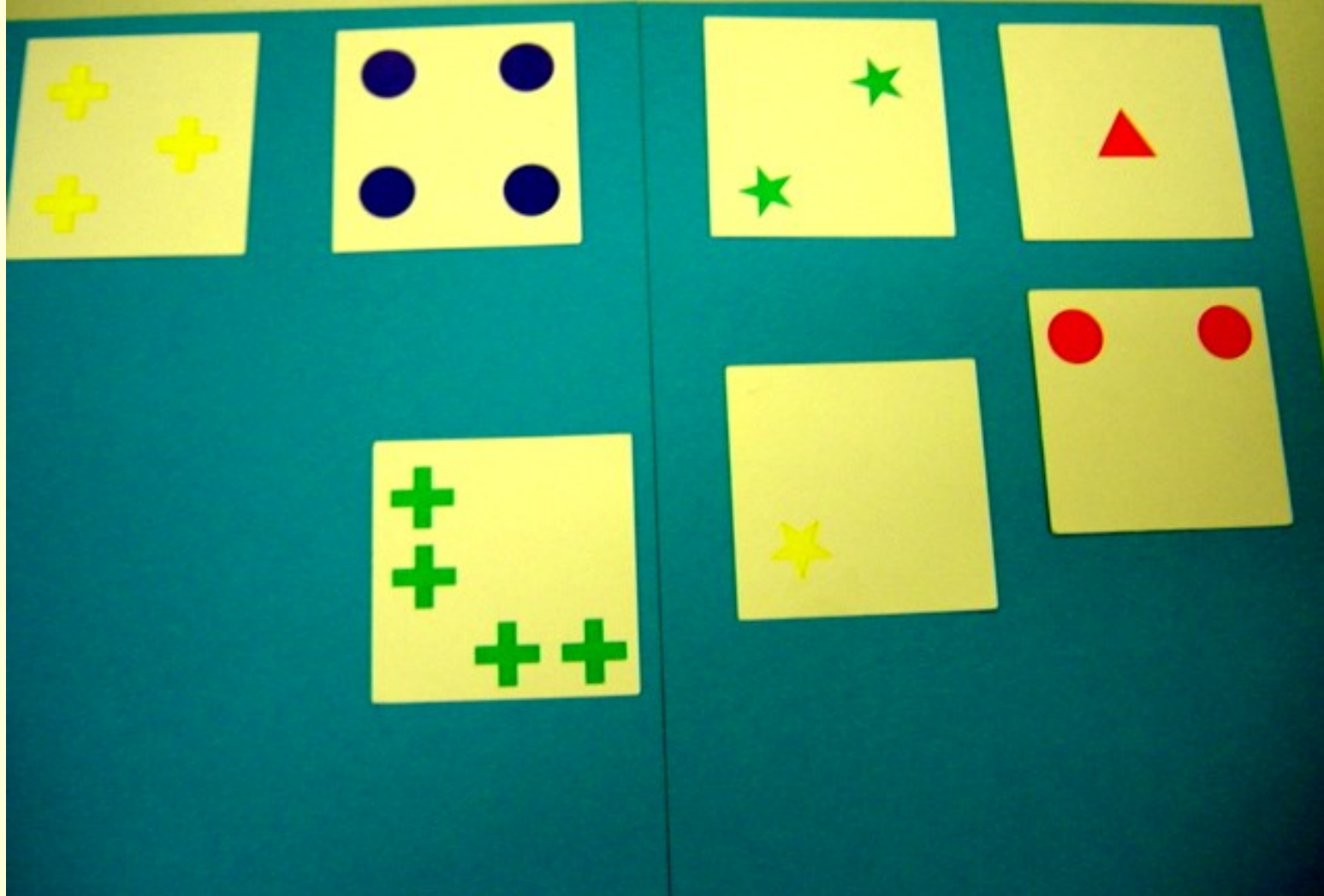
- *Switching/aandachtscontrole: resultaten:*
 - Trollen tellen en Omgekeerde wereld: zwak

- 2. Executieve functies (wijze waarop je een taak aanpakt: vaardigheden zoals planning, impulscontrole, flexibiliteit in het denken, gebruiken van feedback)
 - Tower Of Londen (TOL): planning
 - WISconsin Card Sorting Test: mentale flexibiliteit tgv externe feedback
 - COWAT: woordvloeiendheidstest: oproepen uit geheugen, strategie, fixeren en onderdrukken

TOL



WISconsin



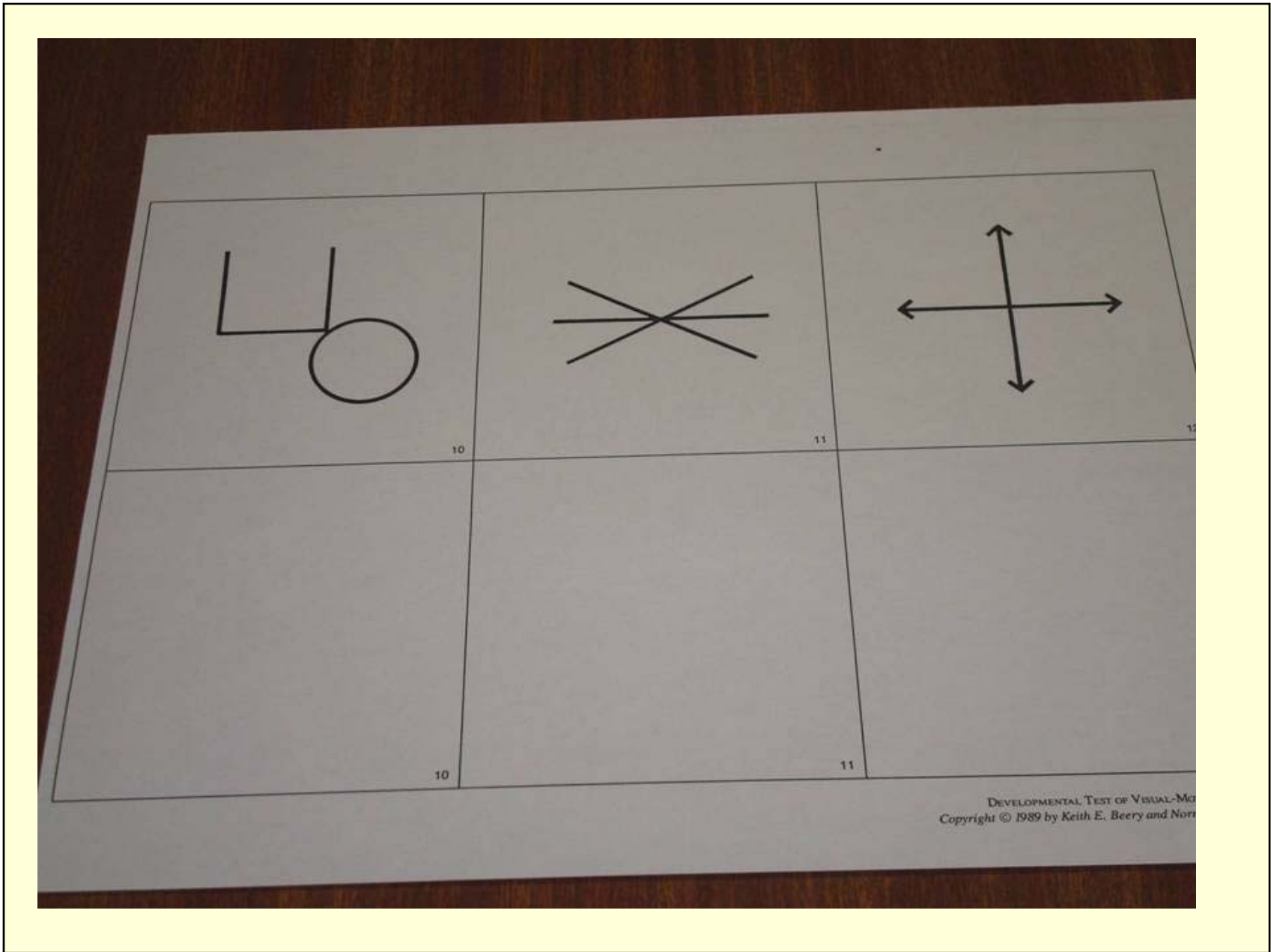
- 2. executieve functies: resultaten:
 - TOL: planning: zwak
 - WISconsin: mentale flexibiliteit tgv externe feedback: goede resultaten
 - COWAT woordvloeiendheid: zwak

- 3. Visuele perceptie

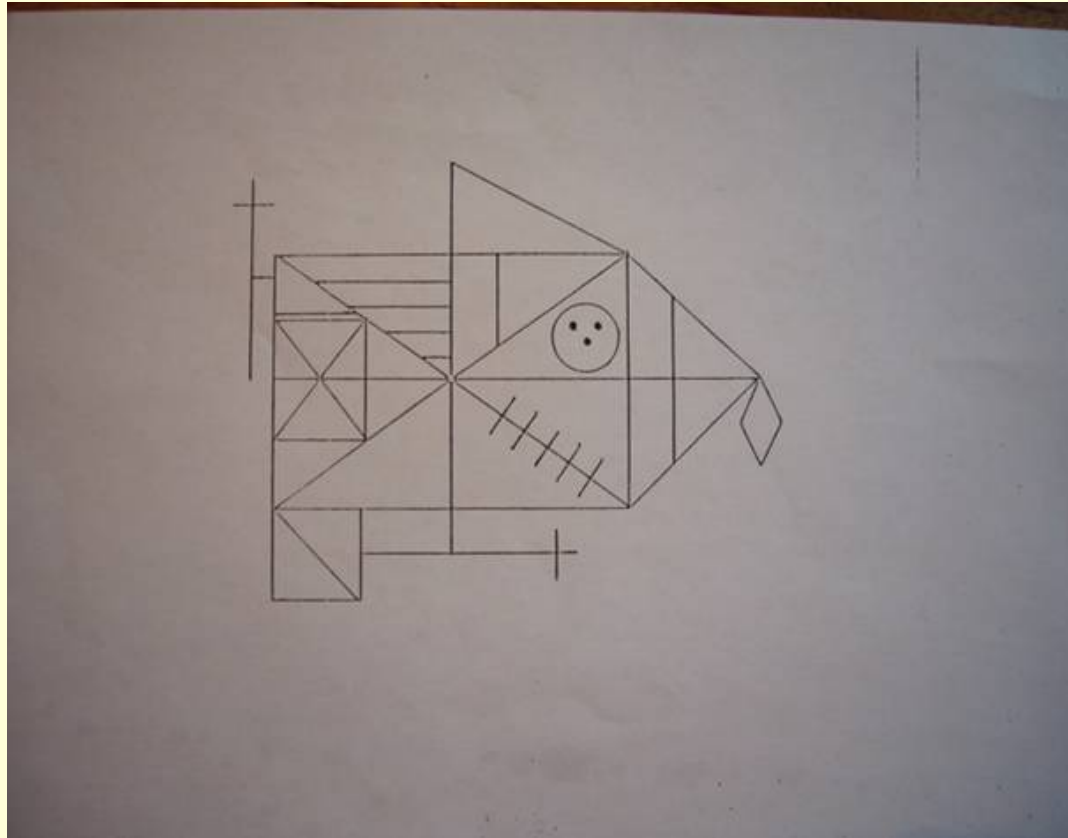
- Beery test: visuomotorische integratie van duidelijk afgelijnde figuren
- Complexe figuur: visuele waarneming en verwerking

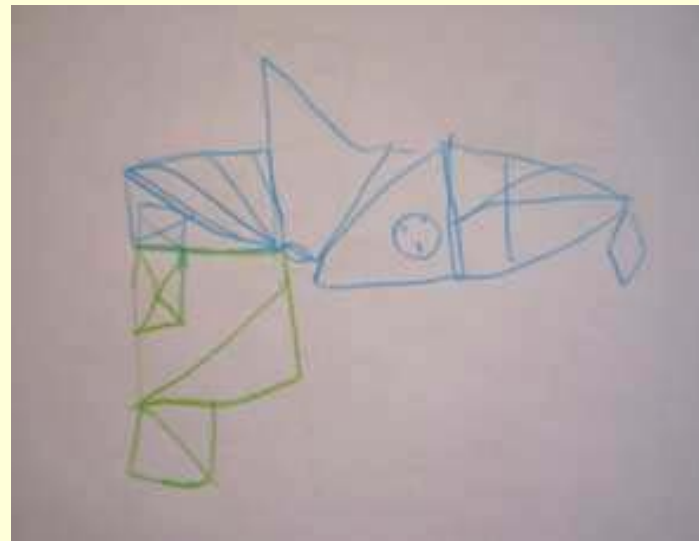
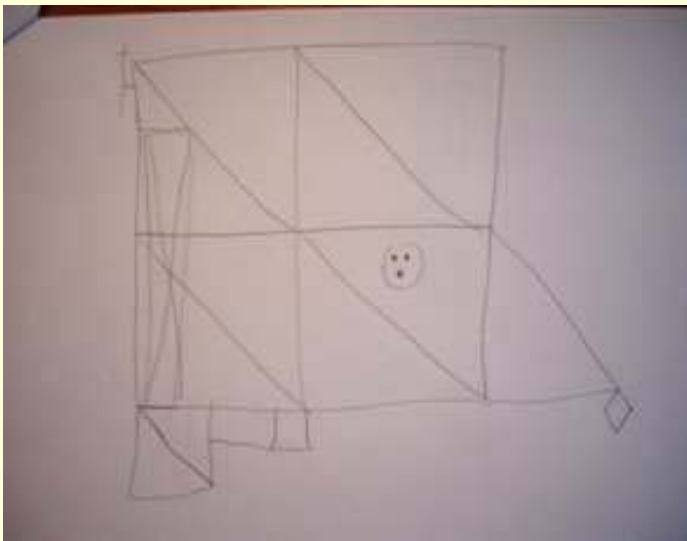
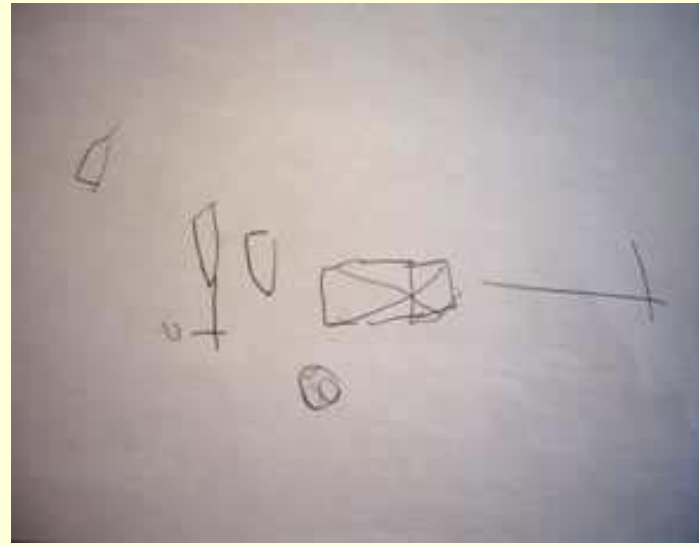
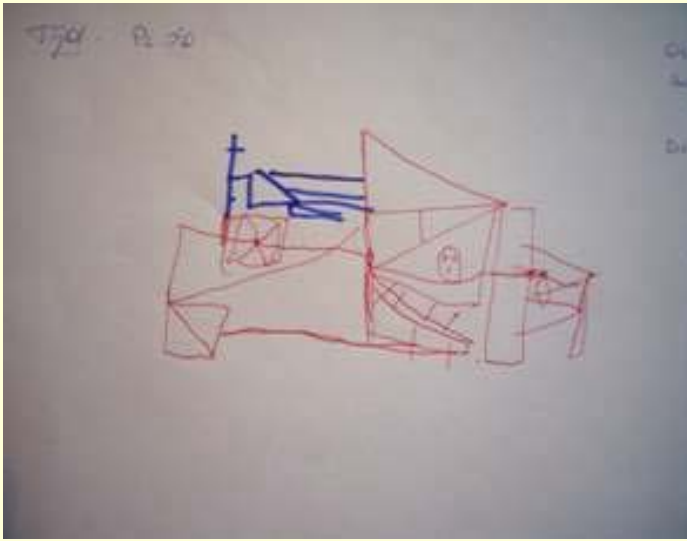
VMI Recording and Scoring

No.	Form	Age Norm Value	Score	Observations	No.	Form	Age Norm Value	Score	Observations
1		2-10 1			13		6-8 2		
2	—	3-0 1			14		7-5 2		
3	○	3-0 1			15		7-11 2		
4	+	4-1 1			16		8-1 3		
5	/	4-4 1			17		8-11 3		
6	□	4-6 1			18		9-6 3		
7	\	4-7 1			19		10-2 3		
8	×	4-11 1			20		10-11 3		
9	△	5-3 1			21		11-2 3		
10		5-6 1			22		12-8 4		
11		5-9 2			23		13-2 4		
12		6-5 2			24		13-8 4		



Complexe Figuur van Rey

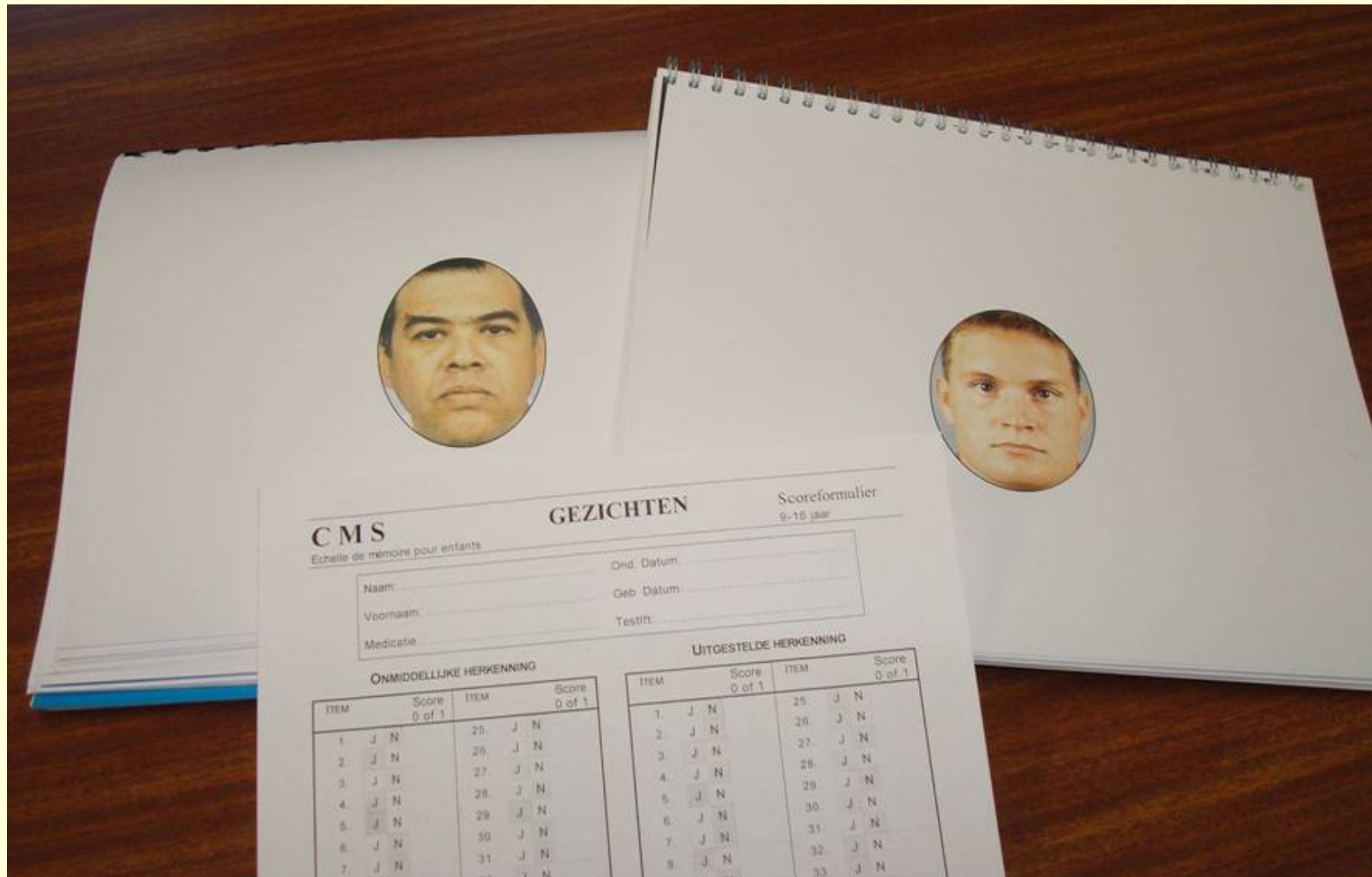




- Visuele perceptie: resultaten:
 - Beery: goede resultaten
 - Complexe figuur: zwak

4. geheugen

- Visueel geheugen
 - Onmiddellijk
 - Lange termijn
- Auditief geheugen
 - Onmiddellijk
 - Lange termijn



CMS

WOORDPAREN

Echelle de mémoire pour enfants

"Herinner je je nog die lijsten met woordparen? Ik heb toen telkens twee woordjes blijven. Probeer nu nog eens zoveel mogelijk woordparen op te sommen. Klaar?"

Uitgestelde reprod. NIET lezen!!	Antwoord	Score 1 of 0	Uitgestelde reprod. NIET lezen!!
baby – fles			appel – wolk
dokter – vuur			wind – meter
smelten – ruw			dichtbij – prent
blad – school			stad – trofee
voetbal – potlood			rijst – stoel
maand – dag			vorm – mist
luister – toveren			zacht - hopen

"Nu ga ik je weer een lijst van telkens twee woorden voorlezen. Luister goed, geleerd hebt of dat het twee nieuwe woordjes zijn. Zeg dus 'JA' als het een 'NEE' als het een nieuw woordpaar is. Klaar?"

Herkenning

Score

- Visueel geheugen: zwak
 - Onmiddellijk: $z = -0.95$
 - Lange termijn: $z = -1.32$
- Auditief geheugen: goed
 - Onmiddellijk: $z = 0.64$
 - Lange termijn: $z = 0.05$

Besluit cognitieve ontwikkeling

- Grote variatie in algemene begaafdheid, toch verhoogde incidentie van verstandelijke beperking.
- In kleuterperiode geen opvallende discrepantie tussen verbale en performale mogelijkheden.
- In lagere schoolperiode wordt disharmonisch profiel meer uitgesproken. De verbale mogelijkheden ontwikkelen beter/sneller dan de performale mogelijkheden.

Deze disharmonie in het intelligentieprofiel is te wijten aan specifieke tekorten in de neuropsychologische ontwikkeling. Er is een specifiek patroon van sterktes en zwaktes.

Neuropsychologisch profiel

- aandachtsvaardigheden

Zwaktes

Visueel volgehouden aandacht

Selectieve aandacht

- automatische responsonderdrukking
- niet-gestructureerde taken

Aandachtscontrole/switching

Sterktes

Auditief volgehouden aandacht

Selectieve aandacht bij gestructureerde taken

Divergente aandacht

Impulscontrole

- **executieve functies**

Zwaktes

Planning

Strategie

Sterktes

Reageren op feedback

Mentale flexibiliteit

visuele perceptie

zwaktes

visuele waarneming

visuele verwerking

sterktes

visuomotorische integratie

geheugen

zwaktes

visueel geheugen

sterktes

auditief geheugen

3. Gedragsbeeld

PEUTERS en KLEUTERS

Vermeld door de ouders via vragenlijsten

- **Gedragsproblemen**
 - Externaliserende problemen
 - Agressief gedrag (koppig, wil direct eigen zin hebben, lijken niet te reageren op straf, boze buien, niet kunnen wachten, ongehoorzaam, aandacht eisen, uitdagend)
 - Somatische klachten (niet goed eten, pijnklachten)
- **Inventarisatie sociaal gedrag:**
 - Oriëntatieproblemen: moeite met het begrijpen van sociale informatie, niet automatisch aanvoelen hoe een activiteit verloopt, zwak tijdsbesef, zwak besef van gevaar...)

Vermeld door de kleuterleidster

- **Gedragsproblemen**
 - Minder probleemgedrag gemeld
 - Aandachtsproblemen
 - Teruggetrokken gedrag
- **Inventarisatie sociaal gedrag**
 - Neiging tot terugtrekken

- Kinderpsychiatrische diagnose
 - Bij 1 kind werd ASS gesteld

(ASS= autisme spectrum stoornis)

LAGERE SCHOOLKINDEREN

Vermeld door de ouders

- **Gedragsproblemen**

1. Aandachtsproblemen
2. Somatische klachten: pijnklachten, krabben aan de huid

- **Inventarisatie van sociaal gedrag**

Gemiddelde 0.96 (3/6 probleemscore hoog)

1. Oriëntatieproblemen
2. Angst voor veranderingen (verzet, blokkeren, paniek)

- **Taalpragmatische vaardigheden: Children communication checklist**

- Zwakke score bij 3/6, waarvan 2 kinderen met ASS

- **Aandachtsproblemen** (AVL-vragenlijst)
 - Vooral een aandachtstekort
 - < hyperactiviteit
 - << impulsiviteit
- **Planning dagelijks leven** (Dex-vragenlijst)
 - Gemiddelde: 0.77: hoog, duidt op zwakke planningsvaardigheden
 - 2/6 binnen clinical range

Vermeld door de leerkracht

- **Gedragsproblemen**

1. Sociale problemen: jonge mentaliteit, onhandig
2. Aandachtsproblemen: geluiden maken, concentratieproblemen, niet stil zitten, slordig
3. Angstig gedrag: bang om fouten te maken, onzeker, bezorgd

- **Inventarisatie van sociaal gedrag**

Gemiddelde 0.39 op. Geen enkel kind
borderline/klinische zone

1. Niet snappen van sociale informatie (grapjes, letterlijk/figuurlijk, naïef, mist kern van een gesprek)
2. Oriëntatieproblemen

- **Aandachtsproblemen (AVL)**

niet afgenomen

- Kinderpsychiatrische diagnose
 - Bij 1 kind werd diagnose ASS gesteld
 - Bij 2 kinderen werd diagnose ADD gesteld

ASS= autisme spectrum stoornis

ADD= attention deficit disorder, aandachtsstoornis

- **Peuters en kleuters**

Ouders

- agressiviteit
- oriëntatieproblemen
- somatische klachten

Kleuterleidster

- (algemeen minder problemen)
- aandachtsproblemen
 - teruggetrokken gedrag

Lagere schoolkinderen

Ouders

Aandachtsproblemen

Sociale problemen:
oriëntatieproblemen

Somatische klachten

Angst voor veranderingen

Organisatie in dagelijks leven

Leerkrachten

Aandachtsproblemen

Sociale problemen:
oriëntatieproblemen
niet snappen van sociale
informatie

Angstig gedrag: bang om fouten
te maken, onzeker, bezorgd

Evolutie gedrag

Ouders

- Agressiviteit ↓
- Somatische klachten blijven (pijnen)
- Oriëntatieproblemen blijven aanwezig
- Aandachtsproblemen ↑
- Angstproblemen worden opgemerkt

Leerkrachten

- Teruggetrokken gedrag vermindert
- Andere gedragsproblemen nemen toe met de leeftijd, vooral:
 - Aandachtsproblemen
 - Angstproblemen
 - Niet snappen van sociale informatie
 - Jonge mentaliteit

Toekomst

- Uitbreiden van onderzoeksgroep, ook andere mutaties
- Opvolgen van de kinderen, vooral op emotioneel / sociaal vlak:
 - Angstig gedrag
 - Sociale vaardigheden
 - Verhoogd risico: 4/13 een kinderpsychiatrische diagnose
→ basisveiligheid verhogen, sociale vaardigheden stimuleren
- Algemene mentale ontwikkeling, neuropsychologisch profiel en schoolse carrière van dichtbij opvolgen: extra ondersteuning bieden
 - Aandachtsvaardigheden
 - Rekening houden met cognitieve sterktes en zwaktes
 - Organisatievaardigheden (oriëntatieproblemen, structuurproblemen)

Met dank aan alle kinderen, hun
ouders en leerkrachten voor hun
medewerking aan dit verkennend
onderzoek