

Eerst begrijpen, dan behandelen

Het syndroom van Noonan is een genetische aandoening, gekenmerkt door karakteristieke gelaatskenmerken, aangeboren hartafwijkingen en een geringe lengte. Veel onderzoek naar dit syndroom is gericht op medische complicaties. Ellen richtte zich in haar promotieonderzoek op de neuropsychologische kenmerken en was daarmee de eerste die alle aspecten van het cognitief functioneren (intelligentie, tempo van denken en handelen, geheugen, planning & organisatie, visuoconstructieve vaardigheden en sociaal-emotionele kenmerken) uitgebreid onderzocht bij volwassenen met dit syndroom.

Samengevat beschrijft Ellen in haar proefschrift:

Hoewel de intelligentie gemiddeld slechts licht verlaagd is, volgt ongeveer de helft van de kinderen met dit syndroom speciaal onderwijs. Literatuurstudie laat zien dat een vertraagde ontwikkeling van taal en motoriek, aandachts- en planningstekorten en problemen in de sociale vaardigheden in de jeugd een rol kunnen spelen. Uit verschillende nieuwe studies, uitgevoerd binnen VvG bij ruim 40 volwassenen met het syndroom van Noonan, blijkt dat het tempo van de informatieverwerking lager ligt dan bij gezonde leeftijdsgenoten. Daarnaast hebben deze volwassenen vaker moeite met het verwoorden van hun gevoelens (alexithymie) en ervaren zij meer spanningen in sociale situaties. Deze bevindingen kunnen bijdragen aan maatwerk in psychodiagnostiek en behandeling bij het syndroom van Noonan.

De praktijk

In de dagelijkse praktijk is Ellen bezig met neuropsychologisch onderzoek op polikliniek en kliniek van het Topklinisch Centrum voor Neuropsychiatrie en werkt zij als behandelaar vanuit een neuropsychologisch referentiekader. De focus van de neuropsycholoog ligt op het verklaren van het gedrag van mensen vanuit de kennis van de werking van de hersenen. Ellen legt uit: 'Wanneer een patiënt bijvoorbeeld zowel last heeft van epilepsie als van psychotische verschijnselen, dan kijk ik vooral naar wat er mis gaat bij de informatieverwerking in de hersenen en wat dat voor de patiënt op gedragsniveau betekent. Ik onderzoek daarbij onder andere de domeinen aandacht, geheugen, planning en sociaal emotioneel functioneren. Zo probeer ik te begrijpen wat er in het dagelijks leven niet goed gaat en van daaruit aangrijpingspunten voor behandeling te vinden. Naast dit werk houd ik me bezig met de werkbegeleiding en supervisie van een aantal psychologen die hier in opleiding zijn tot GZ-psycholoog of tot specialist en ben ik actief als voorzitter van de vakgroep psychologen.'

Met de neus in de boter

'Toen ik hier zes jaar geleden begon, had ik nog nooit van het syndroom van Noonan gehoord. Vanwege mijn opleiding tot klinisch neuropsycholoog moest ik wetenschappelijk onderzoek opzetten, uitvoeren en erover rapporteren. Het leek mij interessant om het neuropsychologisch profiel bij een groep mensen met een zeldzame genetische aandoening te beschrijven, maar ik vroeg me wel af hoe ik in contact zou kunnen komen met voldoende mensen met dezelfde aandoening. Onze samenwerking met de afdeling klinische genetica van het Radboud ziekenhuis in Nijmegen maakte dat ik met m'n neus in de boter viel. Daar is de landelijke poli voor DNA-diagnostiek voor mensen met het Noonan syndroom. De klinisch geneticus daar, dr. Ineke van der Burgt, gaat over alle DNA-diagnostiek op dit vlak. Op mijn wens onderzoek te doen naar het sociaal-emotioneel functioneren van mensen met deze aandoening, schreef zij haar patiëntenbestand en ook de landelijke patiëntenvereniging aan en was ik in de gelegenheid 50 volwassenen met het Noonan-

syndroom exploratief te onderzoeken op de domeinen kennis, aandacht, geheugen en sociale cognitie. Dat heeft geresulteerd in mijn promotieonderzoek, dat met name gericht was op diagnostiek. Het vervolg van dit onderzoek is het ontwikkelen van behandelmethoden, gericht op de tekorten die uit het onderzoek naar voren kwamen. Ik ben daar zelf bij betrokken als begeleider van de onderzoekers die hiermee aan de slag gaan.'

Relevant voor grotere groep patiënten

'De genetische oorsprong van het syndroom van Noonan bevindt zich in een bepaald moleculair pad, tussen andere aandoeningen die daar erg op lijken', vervolgt Ellen. 'Het is interessant om uit te zoeken of de bevindingen met betrekking tot het syndroom van Noonan ook gelden voor die genetische aandoeningen, want dat zou kunnen betekenen dat kennis die we over het syndroom van Noonan hebben vergaard met dit onderzoek, net als eventuele behandelingen die hieruit voortvloeien, toepasbaar kunnen zijn op een grotere groep mensen. Daarnaast is bekend dat mensen met een (willekeurige) genetische aandoening (gepaard gaande met lichamelijke afwijkingen) vaker gepest worden. En ook moeten ze vaak meer dan anderen naar een arts of ziekenhuis. Dat soort ervaringen kan effect hebben op iemands stresshantering en psychisch welbevinden. Behandeling in dit kader is dus misschien wel toe te passen op een bredere groep mensen dan alleen die met het Noonan syndroom.'

Kennis is cruciaal

Reden te meer om door te gaan met wetenschappelijk onderzoek en de bevindingen ervan te delen. 'Ik vind het belangrijk dat hulpverleners, in het bijzonder huisartsen, kinderartsen en psychologen beter bekend raken met de neuropsychologische kenmerken van het Noonan syndroom', licht Ellen toe. 'Want hoewel het Noonan syndroom tot de zeldzame genetische aandoeningen behoort, komt het in vergelijking met andere zeldzame ziekten relatief vaak voor, bijna even vaak als het syndroom van Down, bijvoorbeeld.

Juist omdat deze patiënten hun gevoelens minder vaak en gemakkelijk blijken te uiten, terwijl er wel tempoproblemen en sociaal-emotionele problemen worden gevonden, kunnen klachten en moeilijkheden onopgemerkt blijven. Wanneer hulpverleners hiervan op de hoogte zijn, kunnen zij overwegen om individuele patiënten te verwijzen voor neuropsychologische diagnostiek en eventuele behandeling.'

Eerst begrijpen, dan behandelen

'Het mooie aan neuropsychologisch onderzoek vind ik dat je heel specifiek en zorgvuldig het functioneren op bepaalde domeinen beschrijft en daar gericht een behandeling op afstemt. Als ik constateer dat een patiënt met het syndroom van Noonan een probleem heeft op het sociaal-emotionele vlak, zich uitend in problemen met het verwoorden van gevoelens, dan benoem ik dat ook op die manier. Ik ben, zeker binnen de kaders van zo'n explorerend onderzoek, geen groot fan van het gebruik van DSM-classificaties, omdat je daarmee de dingen misschien een naam geeft, maar nog niets verklaart. Het helpt ons vaak niet bij het begrijpen en behandelen van een aandoening, zeker niet als we daarvan de kenmerken en werkingsmechanismen nog niet voldoende kennen. Ik heb bovendien gemerkt dat patiënten het lang niet altijd prettig vinden om in 'een hokje' gestopt te worden. Tegelijkertijd loop ik er dan tegen aan dat wanneer de patiënt bijvoorbeeld in aanmerking wil komen voor een Persoonsgebonden Budget (PGB), de diagnose gekoppeld dient te zijn aan een DSM-label. Dan is het label dus gewoon nodig om praktisch zaken voor elkaar te krijgen. Dit blijft een dilemma, maar ik denk dat we een patiënt én de wetenschap uiteindelijk het best van dienst zijn met

een specifieke beschrijving van psychologische symptomen en cognitief functioneren bij genetische aandoeningen; die moeten we eerst goed begrijpen, om de patiënt te kunnen adviseren en zo nodig behandelen.'