



Psychisch functioneren bij het syndroom van Noonan

drs. Ellen Wingbermühle

GZ psycholoog / neuropsycholoog
GGZ Noord- en Midden-Limburg

Contactdag 29 september 2007
Stichting Noonan Syndroom

- **Introductie**
- **Achtergrond onderzoek**
- **Procedure onderzoek**
- **Eerste resultaten**

GGZ Noord- en Midden-Limburg Vincent van Gogh Instituut





Patiëntenzorg

Specialistische diagnostiek en behandeling



Toegepast wetenschappelijk onderzoek

Farmacotherapie van chronisch psychiatrische
aandoeningen

(prof. dr. W.M.A. Verhoeven & dr. F.M.M.A. van der Heijden)

Functionele psychopathologie

(dr. J.I.M. Egger)

Genetische subtypering van syndromen

(prof. dr. W.M.A. Verhoeven, dr. S. Tuinier, dr. J.I.M. Egger)

Onderzoekszoeksgroep

Drs. P.A.M. Wingbermühle ⁽¹⁾

Dr. J. I.M. Egger ^(1, 2)

Dr. C.J.A.M. van der Burgt ⁽³⁾

Dr. S. Tuinier ⁽¹⁾

Prof. dr. W.M.A. Verhoeven ^(1, 4)

(1) Vincent van Gogh Instituut, GGZ-Noord en Midden-Limburg, Venray

(2) Radboud Universiteit Nijmegen, Behavioural Sciences Institute

(3) UMC St. Radboud Nijmegen, afdeling klinische genetica

(4) Erasmus Medisch Centrum Rotterdam, afdeling psychiatrie

- Weinig aandacht voor (neuro)psychologie en psychiatrie bij genetische afwijkingen
- Veel psychiatrische symptomen in de algemene bevolking. En bij Noonan syndroom?
- Nauwelijks studies bij volwassenen
- Weinig onderzoek bij grotere groepen
- Geen specifieke studies naar sociaal-emotioneel functioneren, terwijl er frequent problemen op dit vlak gemeld worden

- Weinig aandacht voor (neuro)psychologie en psychiatrie bij genetische afwijkingen
- Veel psychiatrische symptomen in de algemene bevolking. En bij Noonan syndroom?
- Nauw

Er is weinig kennis over cognitieve en psychologische beperkingen bij Noonan syndroom
- Weinig onderzoek bij grotere groepen
- Geen specifieke studies naar sociaal-emotioneel functioneren, terwijl er frequent problemen op dit vlak gemeld worden

● Systematische observatie

Verminderd sociaal inschattingsvermogen, niet goed verwoorden van eigen en andermans gevoelens, minder assertief, ontbreken van leeftijdsadequate contacten

● Definitie sociale cognitie

Cognitieve verwerking van informatie die relevant is voor de sturing van sociaal gedrag, waarbij emotionele en motivationele processen betrokken zijn (Adolphs, 2006)

Verhoeven et al (2004) beschouwen problemen in de sociale cognitie bij het Noonan syndroom aan de hand van het **alexithymie-concept**

GENETIC COUNSELING, Vol. 15, No 1, 2004, pp. 47-52

ALEXITHYMIA IN NOONAN SYNDROME

BY W.M.A. VERHOEVEN^{1,2}, J.L.M HENDRIKX³, M.C. DOORAKKERS³, J.I.M. EGGER¹,
I. VAN DER BURGT⁴ AND S. TUINIER¹

Summary: *Alexithymia in Noonan syndrome:* Although Noonan syndrome is quite prevalent, there is a general paucity in the description of psychological and psychiatric aspects. In the present paper a 19-year-old female patient with Noonan syndrome is described who presented with anxiety symptoms. Mutation analysis in PTPN11, the NS1 gene on chromosome 12q24, showed no abnormalities. A diagnosis of panic disorder without agoraphobia was established. Treatment with citalopram resulted in a gradual decline of anxiety symptoms. The psychological profile was characterized by a prominent alexithymia. The main conclusion is that patients with Noonan syndrome might have deficits in emotional adaptative functions. It is hypothesized that alexithymia is a key feature of the behavioural phenotype.

Key-words: Noonan syndrome – Panic disorder – Citalopram – Alexithymia.

Uit het Grieks:

alexis:
thymos:

geen woorden
emotie



Doel

Verkrijgen van inzicht in de algemene capaciteiten en vaardigheden, en meer in het bijzonder in het sociaal cognitief functioneren en angst- en stemmingsgerelateerde psychopathologie bij het syndroom van Noonan



Hoe?

Individueel onderzoek en advies aan betrokkene en familie
Verzamelen van alle gegevens voor statistische analyse

Chronologie

Verwijzing vanuit UMC St. Radboud

Uitnodiging voor onderzoek GGZ-NML

(Hetero)anamnese, gestructureerde interviews	GZ/neuropsycholoog	(2u)
Testonderzoek	Onderzoeksassistent	(4u)
Zelfrapportage	Betrokkene	(2u)
Beoordeling	Partner/ouder	(0,5u)

Circa 1 maand na onderzoek

Terugkoppeling onderzoek	GZ/neuropsycholoog	(0,5u)
Psychiatrisch consult	Psychiater	(1u)

Schriftelijke verslaglegging

Rapportage naar betrokkene, huisarts en verwijzer



Wie kan deelnemen?

Diagnose Noonan syndroom
16 jaar en ouder



Wie onderzoekt wat?

Psycholoog

capaciteiten, aandacht en concentratie, geheugen, planning en organisatie, sociaal-emotioneel functioneren, kwaliteit van leven

Arts

psychiatrisch consult: in kaart brengen en samenvatten van medische geschiedenis

Voorbeeld uit vragenlijst over gevoelens

TAS-20

	Erg mee oneens	Nogal mee oneens	Niet oneens niet eens	Nogal mee eens	Erg mee eens
Ik ben vaak in verwarring over wat ik voel	1	2	3	4	5
Ik vind het moeilijk de juiste woorden voor mijn gevoelens te vinden	1	2	3	4	5
Wanneer ik van streek ben, weet ik niet of ik verdrietig, bang of boos ben	1	2	3	4	5

Voorbeeld uit gezichtentaak

Emotion Recognition Task – Barbara Montagne



n=30 16 ♀ 14 ♂

Spreiding leeftijd 16 – 59 jaar (M=26,8 SD=12,8)

Genmutatie

PTPN11	17
SOS1	1
KRAS	1
Niet bekend	11

Medische gegevens

Voedingsproblemen	66,7%
Ontwikkelingsproblemen	55,7%
Hartafwijking	70,0%

 Werkzaam	36,7%
Regulier dienstverband	45,5%
WSW dienstverband	54,5%
 Niet werkzaam	63,3%
In opleiding	57,9%
Dagbesteding	5,3%
Werkzoekend	21,0%
Niet werkzoekend	15,8%

Eerste resultaten

● Speciaal onderwijs	63,3%
● Sociale ondersteuning	73,3%
● Gepest	90,0%
● Gebruik van psychofarmaca	13,3%
● Psychologische hulpverlening	23,3%



Capaciteiten

Intelligentie beneden gemiddeld tot laaggemiddeld

Geen significant verschil verbaal en performaal

Sterker: perceptuele organisatie en werkgeheugen

Minder sterk: woordenschat, probleem oplossen en verwerkingsnelheid



Aandacht en concentratie

Niet afleidbaar, goede aandachtselectie

Tempoproblemen



Geheugen

Geen problemen, goede geheugenfuncties



Planning en organisatie

- Vooruit plannen gemiddeld
- Mentale flexibiliteit gemiddeld
- Naasten rapporteren organisatieproblemen



Sociale cognitie

- Causaal inzicht in sociale situaties gemiddeld
- Emotieherkenning in gezichten gemiddeld
- Theory of Mind* niet optimaal
- Iets minder assertief
- Volgens naasten iets minder empathisch
- Aanwijzingen voor alexithymie: moeilijk herkennen en verklaren van emoties

- **Psychopathologie en persoonlijkheid**
Weinig klachten; iets meer last van gevoel tekort te schieten
16,7% voldoet aan criteria van één of meer DSM-IV-stoornissen
Enthousiast, inschikkelijk, plichtsgetrouw, teruggetrokken
- **Kwaliteit van leven**
'Meestal tevreden' en 'tamelijk gelukkig' tot 'gelukkig' met het leven als geheel
Nog nader analyseren: tevredenheid op afzonderlijke levensdomeinen



Voorlopige bevindingen

Capaciteiten beneden gemiddeld tot gemiddeld

Licht verminderde verwerkingssnelheid

Organisatieproblemen?

Aanwijzingen voor subtiele problemen in sociale cognitie (alexithymie)

Tevreden mensen, geen klagers, maar... mogelijk is dat nou juist het probleem!



Belangrijk

Helpen kenbaar maken van psychische klachten

Aandacht voor de rol van de naaste als spreekbuis

Toekomst: gerichte begeleiding, training van sociaal-emotionele vaardigheden



pwingbermuhle@ggznl.nl