



UMC  St Radboud
Afd. Kinderfysiotherapie



Een syndroom, wat nu?

Prof. dr. Ria Nijhuis-van der Sanden

Hoofd Kinderfysiotherapie, UMC ST Radboud

Hoogleraar paramedische wetenschappen, IQ Healthcare

Met hulp van:

Jeanne van der Burgt

Annette van Eerden

Elly Verheij

Een Syndroom

- Medische term
- Aantal opvallende kenmerken in uiterlijk, ontwikkeling en gedrag
- Veronderstelling dat ze een gemeenschappelijke oorzaak hebben
- Meestal genoemd naar de arts die het eerst de combinatie benoemde

Bekende syndromen

- Down syndroom (ruim een eeuw geleden genoemd naar engelse arts)
- Turner syndroom (1938, Henry Turner)
- Rett-syndroom (Andreas Rett, 1934)
- Noonan syndroom (cardioloog Jacqueline Noonan, 1964)

Een oorzaak?

- Steeds meer mogelijkheden voor genetisch onderzoek
- Inderdaad liggen afwijkingen op het chromosoom en in de genen vaak ten grondslag
- Maar... een enkele oorzaak gaat vaak niet op



chromosoomafwijking

- Genotype: betekent dat er kenmerken zijn in de lichaamsstructuur: bv stand van de ogen, lengte, afwijkingen organen etc
- Fenotype: betekent dat er een bepaalde combinatie van gedragskenmerken,
- Veel onderzoek naar genotype, veel minder onderzoek naar fenotype omdat dit veel moeilijker te meten is.

Eerste onderzoek Time, Love, Memory: A Great Biologist and His Quest for the Origins of Behavior, Jonathan Weiner

Beschrijft het eerste onderzoek van Seymour Benzer naar een relatie tussen genotype en fenotype bij fruitvliegjes

- Vinden al een concept van genen en chromosomen en een combinatie van gedragsfactoren:
 - Vastgelegd dag-nacht ritme
 - Ritme van de love-songs
 - Geheugen voor voedselbeloning



Noonan syndroom

- Pas op: in de literatuur ook genoemd:
- Mannelijk Turner Syndroom (male turner syndrome)
- Turner fenotype maar niet het bijbehorende chromosomen patroon
- Vrouwen met een Turner-like syndroom, maar niet de bijpassende chromosomen afwijking

Turnersyndroom en Noonan syndroom

- Chromosoom afwijking is niet gelijk Turner syndroom is gekoppeld aan X-chromosoom en Noonan aan chromosoom 12
- Maar



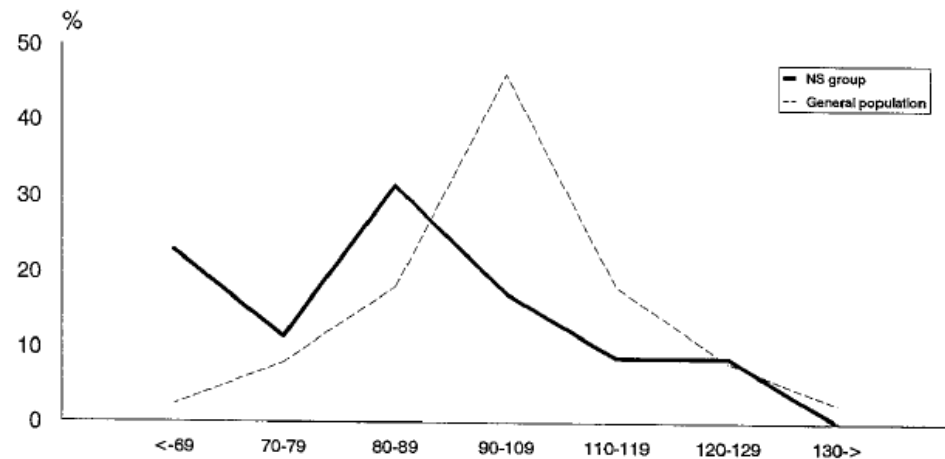
Uiterlijke kenmerken

- Oren stand
- oedeem
- Brede neusbrug
- Webbed neck
- Lage haargrens
- Korte gestalte
- Brede borstkast
- gehoorproblemen
- Verhoogde kans op orgaan afwijkingen: hart, nieren, longen



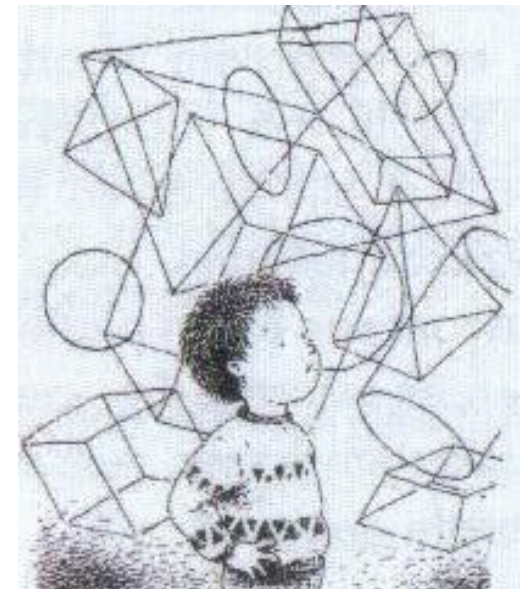
fenotype

- Intelligentie spreiding in scores is groter dan normaal in beide groepen,
- TS syndroom gemiddeld binnen normaal, spreiding wat kleiner, maar meer kans op leerproblemen
- Noonan syndroom grotere spreiding, ook meer kans op leerproblemen



Intelligentie

- performaal IQ= inzicht dat te maken heeft met handelingen: visuele waarneming, planning, visueel geheugen
- Verbaal IQ: inzicht dat te maken heeft met taalvaardigheid: taal geheugen, taalbegrip en taalproductie
- Bij TS $PIQ < VIQ$ en rekenproblemen
- Bij NS niet zo duidelijk verschil
- Beide syndromen zijn bekend met
- non-verbal learning disorders



Motorische problemen

Beide groepen:

- Voedingsproblemen
- Lage tonus
- Minder spierkracht
- Minder vaardig ?



Motor Performance in girls with Turner Syndrome

M.W.G. Nijhuis-van der Sanden, B.C.M. Smits-Englsman, P.A.T.M.Eling

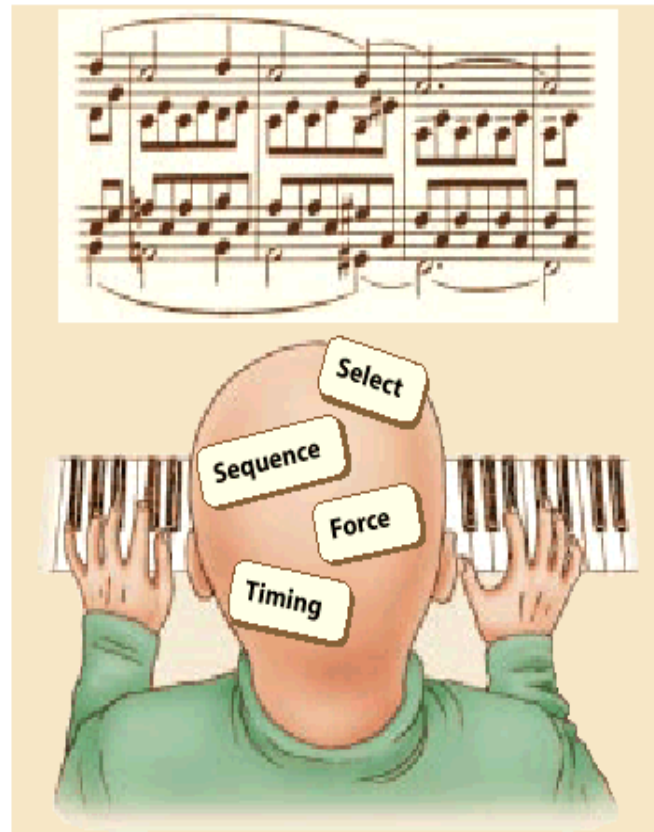
Developmental Medecine and Child Neurology, 2000, 42: 685-690

- Totaal Score op de MABC (< p3)
- handvaardigheid 27 % binnen normaal
- Balvaardigheid 7% binnen normaal
- Statische en Dynamische Balans 33% binnen normaal
- Geen relatie met de intelligentiescore

Noonan syndroom: eigenlijk niet bekend melding dat 25 % motorische problemen laat zien.

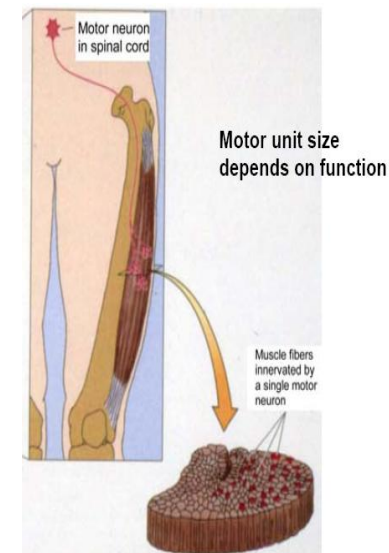
Motoriek sturing: meerdere processen

- Actie planning
- Motorische planning
- motor programmering
- parameters instellen
- motor-units aanzetten

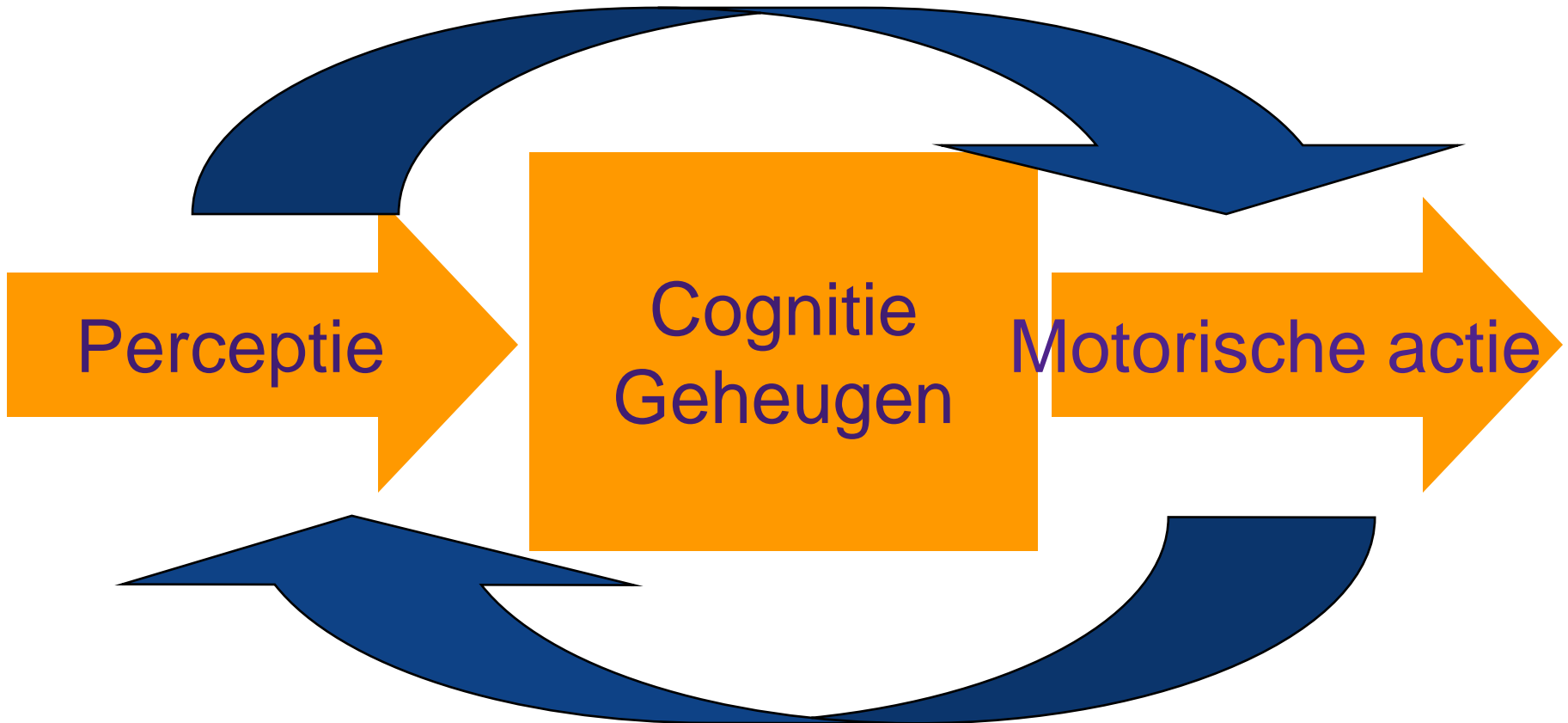


Meerdere oorzaken voor het niet lukken

- Actie planning: begrip, interpreteren van de omgeving, selecteren van de juiste reactie of actie
- Motorische planning: hoe pak ik het aan: handigheid
- Motorische programmering: heb ik al wat handelingen in mijn geheugen gereed? Hoe meer geoefend hoe beter dit ingeslepen is.
- Parameters instellen: hoe beter de kwaliteit van het systeem hoe nauwkeuriger de snelheid, plaatsing en timing
- Motor units aanzetten: dit is de aansturing op spierniveau: hoe sterker de spier hoe beter je kunt sturen (ongeveer 70% van je maximale spierkracht gebruiken).



Doen = ook leren

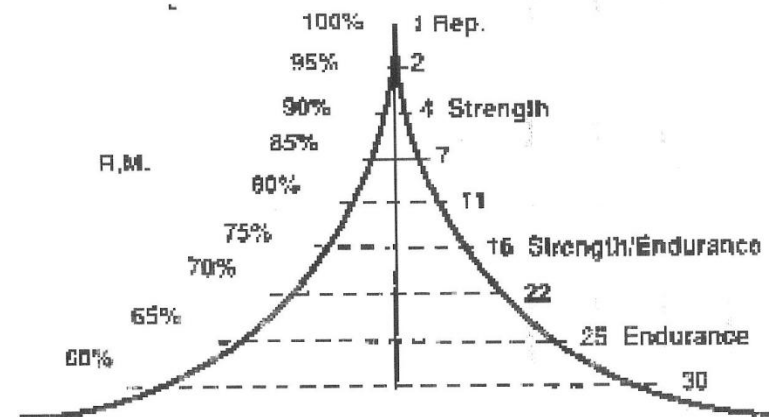


Spierkracht bepaalt ook het leren

- Idealiter 70% van het maximum (ongeveer 13-15 keer, 1-3 blokken).
- Oefenen is taak specifiek
- En je leert vaardigheden door het vaak te doen

The repetitive maximum-model

Oddvar Holten Diagram



Gisolfi CV, Lamb DR. Youth, exercise and sport. Perspectives in exercise science and sports medicine, vol. 2. Indianapolis: Benchmark, 1989

Waarom onderzoek?

Turnersyndroom: we weten dat:

- ze onhandig zijn
- Dat dit zowel in de visuele waarneming, de planning én de uitvoering zit
- Dat ze traag zijn
- Dat ze moeite hebben met de sociale interactie
- Dat ze een enorm doorzettingsvermogen hebben
- dat ze leren door “trial en error”
- Dat juist routine handelingen lastiger zijn dan rustige handelingen
- Dat de motorische problemen ook in de mimiek en non verbale communicatie hindert
- Dat de flexibiliteit

Dit heeft geleid tot.....

- Uitleg voor kinderfysiotherapeuten (boek kinderfysiotherapie) wat eraan de hand is, wat je vooral moet oefenen, waar je rekening mee moet houden en hoe je de instructies en de oefeningen moet aanreiken
- Uitleg aan andere professionals waar je rekening mee moet houden in de sociale context: vrije tijd, op school, adviezen voor school en beroep
- Uitleg aan de kinderen en volwassenen zelf wat zijn je sterke en zwakke kanten en wat kun je er dan aan doen.

Wat te doen bij Noonan

- Inzicht in wat er aan de hand is: literatuur, ouders, kinderen zelf en experts
- Meten om inzicht te krijgen in de verschillen en overeenkomsten tussen de kinderen
- Kijken naar én intelligentie én motoriek én taal-spraak én sociale interactie
- Belangrijkste vraag: hoe leren ze en hoe kan ik ze helpen om meer te leren!!

Take home message:

jong geleerd = oud gedaan!

