



UZ  
LEUVEN



# Ontwikkeling en gedrag bij kinderen met het Smith-Magenis syndroom

Diane Willekens, orthopedagoge, Centrum Menselijke Erfelijkheid, Leuven

UZ  
Leuven

Herestraat 49  
B - 3000 Leuven

[www.uzleuven.be](http://www.uzleuven.be)  
tel. +32 16 33 22 11

UNIVERSITY HOSPITALS LEUVEN

# Vroegkinderlijke ontwikkeling

- Baby:
  - Voedingsproblemen, niet goed gedijen
  - Hypotonie
  - Rustige baby's, vaak te rustig, minder brabbelen
  - Sociaal: meestal alert en responsief
  - Soms reeds slaapproblemen
  - Licht vertraagde ontwikkeling

# Peuter/kleuter

- Zelfbepalend gedrag
- Stereotiep gedrag
- Ambivalent gedrag
- Zelfverwondend gedrag
- Slaapproblemen
- Mentale ontwikkeling: evolutie naar licht/matige tot matig/ernstige beperking

# Intelligentie

- Matige verstandelijke beperking: 2/3
- Ernstige verstandelijke beperking: 1/3
- Randnormale begaafdheid en lichte verstandelijke beperking: uitzonderlijk
- Personen met RAI1-mutatie: betere mogelijkheden?

# Algemene begaafdheid:

29 kinderen, test WISC-III

(gegevens Udwin, 2001)

	Totaal IQ	Verbaal IQ	Performaal IQ
<40	7	0	0
41-50	15	15	21
51-60	7	11	6
61-70	0	3	2

# Specifieke vaardigheden, schoolse vaardigheden

(Udwin, Dykens, Osorio)

- Sterke punten:
  - Lange termijn geheugen (onthouden van gebeurtenissen uit het verleden, namen van personen en telefoonnummers)
  - Taalbegrip?
  - Visuele vaardigheden
  - Computervaardigheden
  - Technisch lezen (niveau eind 1<sup>o</sup>-begin 2<sup>o</sup>j)

- Zwakke punten:
  - Aandacht
  - Onmiddellijk auditief geheugen
  - Sequentievaardigheden
  - Visuo-motorische coördinatie
  - Communicatievaardigheden, taalbegrip - spreken
  - Begrijpend lezen en spelling
  - Rekenvaardigheden
  - Tempo
  - Zelfredzaamheid (gedragsproblemen)

# Zelfredzaamheid

## Vineland Adaptive Behavior Scale

(studie Madduri, 2006, n=50, 18m-31j)

Subtesten	Gemiddelde (100)	SD (15)	min - max
Communicatie	54.12	15.74	<20 - 73
Dagelijkse vaardigheden	<b>47.58</b>	17.10	<20 - 76
Socialisatie	56.73	15.82	<20 - 89
Totaal	48.30	13.58	<20 - 73



# Gedrag in SMs

- Aangenaam, aanhankelijk gedrag met uitnodigende gelaatsuitdrukking, charmant, gevoel voor humor, maar:
  - Moeilijk gedrag, voortdurend onderhandelen
  - Zelfverwondend gedrag
  - Stereotiep gedrag/obsessief denken
  - Aandachtsproblemen/impulsiviteit
  - Gestoord slaapgedrag
  - Emotioneel labiel
  - Luidruchtig

- Minder gedragsproblemen bij veel individuele aandacht van volwassenen!



# Aberrant Behaviour Checklist: meest problematische gedragskenmerken

bij min. 8 van de 10 personen

(n=10, Leuven)

- Prikkelbaar
- Vlug afleidbaar
- Snelle stemmingswisselingen
- Zelfverwonding
- Ongehoorzaam, moeilijk te controleren
- Behoeften moeten onmiddellijk worden bevredigd
- Woedebui als hij/zij zijn zin niet krijgt
- Impulsief
- Rusteloos, kan niet stilzitten

# Aandacht en impulsiviteit

Martin, 2006, n=19, 2-12j,  
Conners vragenlijst, CPRS

Subschaal	Gemiddelde totaal	Gemiddelde jongens	Gemiddelde meisjes
Grensoverschrijdend gedrag	47,9	42,9	52,5
Leerproblemen tgv aandachtsprobl	<b>81,4</b>	81,2	81,6
Psychosomatische klachten	54,9	51,7	56,4
Impulsiviteit	58,2	<b>50,5</b>	<b>65,0</b>
Angst, zich terugtrekken	48,1	47,2	48,8
Hyperactiviteit	<b>70,5</b>	63	77,3

# Agressief gedrag

n=32, 6-39j

Sloneem J, Journal of Intellectual Disability Research, 2011

- Zelfverwondend gedrag: 96,9%
- Fysische agressie: 87,5%
  - Vooral slaan (84%), vastpakken, stampen, knijpen, bijten, voorwerpen gooien, voorwerpen gebruiken als wapen (38%) ea.
  - Verband met impulsiviteit, hyperactiviteit en autistische gedragskenmerken
- Destructief gedrag: 81,3%
- Verbale agressie: 43,8%

# Zelfverwondend gedrag

Gedrag	- 10 jaar (N=5)	+ 10 jaar (N=7)	Totaal (N=12)
Hoofdbonken	5	4	9
Hand/pols bijten	3	2	5
Pulken aan huid	2	5	7
Trekken aan haren	0	0	0
Zichzelf slaan	2	5	7
Onychotillomania (nagels)	1	5	6
Voorwerpen in:			
oren	1	1	2
neus	5	3	8
rectum	0	0	0
vagina	0	0	0
Bijten op tong	0	1	1
Op ogen duwen/in ogen steken (eye-poking)	0	0	0

# Functie van het zelfverwondend en agressief gedrag

- Langthorne, 2011, N= 25, 5-21 jaar

QABF-schaal: Questions About Behavioral Function, 25 items

- Voorbeelditems:

- Wordt agressief als hij iets wil hebben
- Stelt zelf-verwondend gedrag, ook als er niemand in de buurt is
- Stelt zelf-verwondend gedrag als hij ziek is
- Stelt agressief gedrag en lijkt te zeggen 'kijk naar mij'

## Percentage deelnemers met SMs die aan de criteria beantwoorden (Langthorne)

(\*sign verschil met FraX)

	Aandacht vragen	Iets verkrijgen	Ontsnappen aan iets of iemand	Fysisch onbehagen	Zelf stimulatie
Auto Mutilatie 91%	43.5*	42	35	52.5*	40*
Agressie 95%	62.5*	58	50	70.8*	0
Vernielen 100%	75*	50	50	60*	40*



# Zelfverwondend gedrag en fysieke agressie bij verschillende syndromen

Arron, 2011 n=797, 4-52j

	Zelfverwondend gedrag (%)	Fysieke agressie (%)
Controle groep	26.8	46.3
Angelman s	45.1	73.0
Cri du Chat s	76.8	70.2
Cornelia de Lange s	70.3	40.2
Fragiele X s	51.3	52.1
Pader-Willi s	51.6	43.0
Lowe s	64.3	64.8
<b>Smith-Magenis s</b>	<b>92.9</b>	<b>73.8</b>
<i>totaal</i>	55.8	52.8

## Stereotiep gedrag (n=12)

- Stereotiep gedrag in mondzone:
  - Likken aan voorwerpen: 5
  - Vingers in de mond: 9
  - Tandknarsen: 5
  - Zuigbewegingen met tong: 6
  - Ruiken aan voorwerpen: 6
- Stereotiep gedrag i.v.m. voeding
  - Mond volproppen: 8
  - Grote brokken inslikken: 9
  - Te veel eten: 6
  - Obsessie voor keukenkasten/koelkasten: 5
  - Obsessie voor bepaald voedsel: 4

## Stereotiep gedrag (vervolg)

- Hand- en armbewegingen bij opwinding: 10
  - Zichzelf omhelzen: 4
  - Handen in elkaar slaan, handen wrijven: 6
  - Aanraken, omklemmen van schouders: 4
  - Handen, vuisten naar wangen brengen: 1
- Andere:
  - Schommelen met het lichaam: 4
  - Stevig omhelzen van anderen: 7
  - Stevig omhelzen van huisdieren: 6
  - Zich uitkleden op ongepaste momenten: 5
  - Ambivalent gedrag (ja, nee, ja): 6

# Repetitief gedrag (n=42, 4-38 jaar)

*J Moss, J Autism Dev Disord, 2009*

- Stereotiep gedrag: zie vorige dia's (met objecten, handen, lichaam): 52 à 60%
- Compulsief (dwangmatig) gedrag:
  - verzamelen van allerlei voorwerpen (stukjes papier, touwtjes etc): 19%
  - uitvoeren van (bizarre) rituelen: 26,2%
  - 'completing' gedrag: (vb. deuren open of dicht, niet halfopen) 26,2%
- Beperkte voorkeuren:
  - voor bepaalde 'favoriete' personen: steeds contact zoeken (soms ook negatief): **67,6%**
  - voor bepaalde voorwerpen: 31%
  - voor bepaalde thema's in de conversatie: 32,4%

# Repetitief gedrag

## *J Moss*

*vervolg*

- Repetitive spraak:
  - Dezelfde vragen stellen: 70.6%
  - Dezelfde zinnen/klanken/gebaren: 35.7%
  - Echolalie: 26.5%
- Gehechtheid aan/eisen van steeds hetzelfde (insistence on sameness)
  - Voorkeur voor routines: 45.5%
  - 'just right' gedrag: (vb. stoelen moeten op een bep plaats staan): 26.2%

# Wat is autisme?

## *Omschrijving in DSM-IV-TR*

- Pervasieve ontwikkelingsstoornissen:
  - Autistische stoornis:
    - Kwalitatieve beperkingen in de sociale interactie
    - Kwalitatieve beperkingen in de communicatie en verbeelding/fantasiespel
    - Beperkte, zich herhalende stereotiepe patronen van gedrag, belangstelling en activiteiten
  - Pervasieve ontwikkelingsstoornis NAO
    - ernstige beperking in ontwikkeling van wederkerige sociale interactie + stoornissen communicatieve vaardigheden OF stereotiep gedrag

# Autisme bij personen met SMs?

Studies op basis van vragenlijsten:

- Childhood Autism Rating Scale (CARS)
  - Martin 2006, n=19 (2-12jaar): gemiddelde score valt binnen 'mild autistic category'
    - Autistische kenmerken: stereotiep gedrag, zelfverwonding, gestoorde taalontwikkeling
    - Maar: relatief goede sociale vaardigheden
  - Wolters, 2009, n=11 (5mdn-34mdn): gemiddelde score valt binnen het normale (score<30).
    - Subgroep -18 mdn scoort negatief
    - Subgroep +18mdn scoort positief voor autisme (mild tot matig)

- Autism Screening Questionnaire

Moss 2009, n=42, 4-38j:

- gemiddelde score: wijst op autisme
- Maar: geen sign verband tussen repetitief gedrag (Repetitive Behaviour Questionnaire) en autisme spectrum stoornis (ASQ)





- **Social Communication Questionnaire-C (nieuwe versie ASQ)**

Laje 2010, n=26, 4-50j:

- gemiddelde score: normaal, maar: 35% positief.

- **Social Responsiviness Scale**

Laje, n=20, 4-18 j

90% score in autisme zone:

- 35% licht/matig (score 60-75)
- 55% ernstig (score >76)

♀ > ♂ : zwakkere sociale cognitie en meer autistische preoccupaties en gewoonten

- Conclusie: waarschijnlijk verhoogde incidentie van autisme, maar meeste personen met SMs voldoen niet aan alle criteria voor autisme volgens DSM-IV-TR.



# Evolutie van het gedrag

	Baby	Peuter/kleuter	Kinderen	Adolescentie/volw
Niveau van activiteit	Hypo-actief, soms autistiform	Hyperactief	Hyperactief	Rusteloos
Emotionele problemen	-	Temper tantrums, ja/nee spel	Plotse stemmingswisselingen	Agressie → gedragsregulerende medicatie)
Slaapproblemen	Gestoord dag/nacht ritme	Gestoord dag/nacht ritme	Vroeg en vaak ontwaken, storend gedrag, stoelgang smeren	Vroeg en vaak ontwaken, dutjes overdag
Stereotiep gedrag	-	Schommelen, mondgedrag	Mondgedrag, speciale fascinaties, typische hand/armbewegingen	Speciale fascinaties, typische hand/armbewegingen
Zelfverwonding	Hoofdbonken	Hoofdbonken, pols bijten, zz slaan, skin picking	Overgang zelfverwonding peuter - adolesc	Nagels scheuren, skin picking, voorwerpen inbrengen

# Gedragsregulerende medicatie

- - 10 jaar: weinig medicatie
- + 10 jaar: meesten nemen medicatie die inwerkt op hyperactiviteit en agressie, eventueel afremmen van seksuele driften.
- Slaapregulerende medicatie (minderheid)
  - Melatonine in combin met betablokker
- Individueel aanpassen

# Begeleiding

- Doel:
  - Omgeving creëren waarin ontwikkeling en sociaal-emotioneel welzijn van het kind/volwassene bevorderd wordt
  - Situatie leefbaar maken voor de omgeving, ondersteuning van ruime kader, draagkracht vergroten
  - Positieve band creëren tussen persoon met SMS, familie en ruimere omgeving

## Gedrag dat interfereert met sociale activiteiten en leren

- Aandacht zoekend gedrag
- Agressie tav anderen
- Beperkte gerichtheid op leeftijdsgenoten
- Zelfverwondend gedrag
- Zwakke impulscontrole
- Gevoeligheid voor wijzigingen in routine
- Aandachtsproblemen
- Perseveratie
- Slaapstoornissen
- Ontaarden van positieve gevoelens voor anderen
- Overgevoeligheid voor sensorische prikkels (incl hyperacusis)

# Begeleiding: benutten van positieve eigenschappen

- Betrokken en aantrekkelijke personen
- Sterke gerichtheid tot volwassenen
- Genieten van aandacht
- Goede reactie op structuur en routine
- Gevoelig voor beloning
- Willen graag behagen
- Communicatief ingesteld
- Brede interesse
- Fascinatie voor elektronische middelen
- Interesse voor muziek
- Visuele ingesteldheid
- Gevoel voor humor
- Aanwijsbare oorzaken van tantrums of agressie
- Gevoelig voor afleiding als agressie wordt opgewekt (preventie)

# Aandachtspunten in de omgang met personen met SMs

- Houdt rekening met het ontwikkelingsniveau (cognitief, taal, sociaal, emotioneel)
- Evenwicht zoeken tussen aandacht geven en zelfstandig bezig zijn
- Geef enige controle over dingen, enige keuzevrijheid
- Stimuleer de communicatie, event SMOG
- Preventief werken: structuur bieden en triggers vermijden, wees rustig. Duidelijkheid bieden
- Probeer het gedrag niet steeds verbaal te sturen, blijf rustig, gebruik neutrale spreektoon
- Gebruik humor en drama



# Aandachtspunten in begeleiding (vervolg)

- Rustige klas en omgeving
- Werken in kleine groepjes
- Gebruik van beloning
- Gebruik van visuele signalen (prenten, tekst)
- Vaste dag- en weekstructuur
- Bij agressie: probeer zo snel mogelijk in te grijpen
- Eventuele ondersteuning met medicatie
- Zoek als ouder/opvoeder zelf ondersteuning, durf anderen inschakelen, steun elkaar