



Gedrag en het brein van mensen met het Rubinstein-Taybi Syndroom

DOOR JANE WAITE, PROF. CHRIS OLIVER & DR SARAH BECK

Waarom een onderzoek naar repetitief gedrag bij RTS?

De afgelopen vier jaar heeft het team van Chris Oliver bij het Centre for Neurodevelopmental Disorders onderzoek gedaan naar het gedragsfenotype van het Rubinstein-Taybi syndroom. Met 'gedragsfenotype' wordt gedrag bedoeld dat je vaker ziet bij mensen met een bepaald genetisch syndroom dan bij andere genetische syndromen.

In 2008 kwamen leden van het Cerebra-team naar het RTS-weekend in Weymouth en vroegen ouders of er bepaalde zaken waren die het team zou moeten onderzoeken. Veel ouders gaven aan dat hun kinderen repetitief gedrag vertoonden, zoals steeds dezelfde vragen stellen of sterk hechten aan bepaalde routines.

Jane Waite (voorheen Appleby) werd aangetrokken om dit repetitieve gedrag en de mogelijke oorzaken te onderzoeken.

Repetitief gedrag en executieve functies

Uit een eerste bestudering van de literatuur bleek dat mensen met genetische syndromen en daarbij horende intellectuele handicaps vaak repetitief gedrag vertonen en dat repetitief gedrag geen specifiek kenmerk is van RTS. We lazten echter ook dat het soort repetitief gedrag van kinderen vaak afhankelijk is van het genetisch syndroom dat zij hebben. Toch was er niets in de literatuur te vinden over de verschillen tussen repetitief gedrag bij mensen met RTS en bij mensen met andere genetische syndromen.

Uit de literatuurstudie bleek ook dat onderzoekers tot op heden hebben moeten speculeren over de oorzaak van repetitief gedrag bij mensen met genetische syndromen. Een van de meest veelbelovende gedachten is dat repetitief gedrag verband zou kunnen houden met problemen met een aantal hersenprocessen die gezamenlijk bekend staan als de 'executieve (uitvoerende) functies'.

Executieve functies omvatten:

Remmingen - de vaardigheid om een aangeleerde of impulsieve reactie te onderdrukken



Jenny voert de remmingstaak van Stroop uit.

Werkgeheugen - de vaardigheid om informatie vast te houden voor een taak die je daarna moet uitvoeren, zoals het onthouden van een telefoonnummer.

Verplaatsen van aandacht - de vaardigheid om je aandacht te verplaatsen van een bepaald object, taak of activiteit naar een ander object, taak of activiteit.

In de literatuur wordt beweerd dat repetitief gedrag kan voorkomen omdat een persoon bepaald gedrag niet kan stoppen (remmen) zodra hij daarmee begonnen is, informatie niet kan vasthouden en daarom herhaaldelijk om die informatie vraagt, of omdat een persoon 'vast' zit in een bepaalde manier van handelen of in bepaald gedrag en daar niet van kan loskomen.

November 2011

Bijzondere aandachtspunten:

- Sommige ouders van kinderen met RTS zagen dat hun kind repetitief gedrag vertoont, zoals steeds dezelfde vragen stellen.
- Verschillende syndroomgroepen vertonen verschillende vormen van repetitief gedrag.
- Er is weinig bekend over repetitief gedrag bij RTS.
- Er is steeds meer bewijs dat repetitief gedrag gerelateerd is aan hersenprocessen die executieve functies worden genoemd.

"Hij stelt vaak steeds dezelfde vragen. Soms kan ik hem afleiden en hem iets anders laten doen, maar vijf minuten later stelt hij dan precies dezelfde vragen opnieuw."

Moeder over haar zoon.

Maar er is meer te zeggen over executieve functies....

Executieve functies zijn belangrijk vanwege de de mogelijke verbanden met repetitief gedrag, maar ze zijn ook op zichzelf van belang. Mensen worden niet geboren met volwassen executieve functies. Die functies ontwikkelen zich tijdens de kindertijd en de jeugd. De ontwikkeling van executieve functies is al in verband gebracht met tal van vaardigheden, zoals goed presteren op school, jezelf in een ander kunnen verplaatsen en het kunnen beheersen van emoties en gedrag. Daarom zou inzicht in de ontwikkeling van executieve functies bij mensen met RTS ook veel kunnen zeggen over mensen met RTS in het algemeen. Een manier om iets te leren over de ontwikkeling van executieve functies bij mensen met RTS is om hun prestaties bij tests met executieve functies te vergelijken met die van zich normaal ontwikkelende kinderen.

Gezinnen die hebben deelgenomen

Om executieve functies bij mensen met RTS te meten heeft het Cerebra-team een aantal tests voor het meten van remmingen, werkgeheugen en het switchen tussen taken die normaliter bij jonge kinderen worden gebruikt aangepast. Vervolgens heeft het team gezinnen en mensen met RTS gevraagd of ze het onderzoek bij hen thuis mochten uitvoeren. Een groot aantal gezinnen verleende steun aan het onderzoek en in totaal zijn in 2009-2010 meer dan 30 gezinnen bezocht.



Het Cerebra-team wil alle gezinnen die hebben deelgenomen aan het project hartelijk bedanken!

Links: Ben voert de remmingstaak met emmers uit.

Resultaten: Repetitief gedrag bij RTS

Het schema rechts toont het repetitief gedragsprofiel van RTS. Dit is vergeleken met het profiel van Autisme Spectrum Stoornis (ASS) omdat repetitief gedrag vaak voorkomt bij ASS.

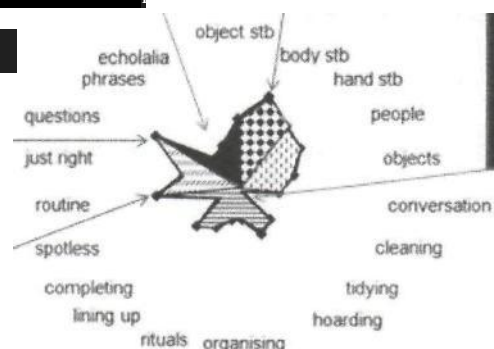
De studie bevestigde dat bepaald gedrag vaak voorkomt bij RTS, zoals repetitieve vragen, stereotypie van het lichaam en sterk hechten aan routines. Ander repetitief gedrag kwam minder vaak voor.

Herhaling van zinnen of uitingen die net zijn gehoord of die meer dan een minuut geleden zijn gehoord komt minder vaak voor bij RTS dan bij Autisme Spectrum Stoornis.

Met stereotypie van het lichaam worden repetitieve, schijnbaar nutteloze en ongewone bewegingen van (een deel van) het lichaam (anders dan de handen) bedoeld, zoals schommelen, rondraaien, stuiteren, hoofdschudden en zich aanstellerig bewegen. Dit komt bij RTS ongeveer even vaak voor als bij Autisme Spectrum Stoornis.

epetitieve vragen werden vaak genoemd bij RTS

Hechten aan sterke routines komt ook vaak voor bij RTS.

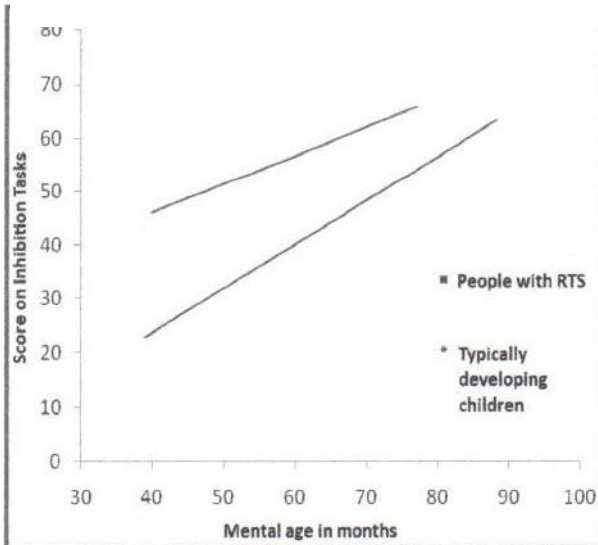


Beperkte conversatie is conversatie waarbij een persoon zeer gedetailleerd over specifieke, ongewone onderwerpen praat. Dit komt minder vaak voor bij RTS dan bij Autisme Spectrum Stoornis, zelfs wanneer het ontwikkelingsniveau wordt meegerekend.

- Stereotype gedrag
- Beperkte interesse
- Compulsief gedrag
- Hechten aan routine
- Repetitief praten

Er zijn allerlei vormen van repetitief gedrag die variëren van gehechtheid aan mensen tot compulsief gedrag

De ontwikkeling van remmingen



De deelnemers met RTS hebben een aantal proeven gedaan om het team een idee te geven van hun mentale leeftijd. Op basis van deze schatting kon het team de ontwikkeling van remmingen bij mensen met RTS vergelijken met mensen met een normale ontwikkeling.

We kwamen erachter dat het begin van de ontwikkeling van remmingen (een reactie kunnen onderdrukken) later begint bij mensen met

RTS dan men gezien hun mentale leeftijd zou verwachten. Dit betekent dat de ontwikkeling van remmingen niet alleen ten opzichte van iemands werkelijke leeftijd achterloopt, maar ook ten opzichte van het algemene ontwikkelingsniveau. Een positief resultaat was echter dat degenen met een hogere mentale leeftijd het beter deden bij remmingstaken en dat de mentale leeftijd bij RTS gerelateerd lijkt te zijn aan de werkelijke leeftijd. Tieners en volwassenen met RTS presteerden over het algemeen beter bij de remmingstaken dan kinderen. Het kan dus zijn dat de ontwikkeling van remmingen slechts later begint bij RTS in plaats van dat die ontwikkeling helemaal niet plaatsvindt.

De ontwikkeling van het werkgeheugen

De resultaten geven ook aan dat het verbale werkgeheugen (bijv. de vaardigheid om een lijstje woorden voor een korte periode te onthouden) zich op vergelijkbare wijze ontwikkelt als de remmingen. Het verbale werkgeheugen is beter bij kinderen met een hogere mentale leeftijd, maar de ontwikkeling begint later dan bij kinderen die zich normaal ontwikkelen.

Gemiddeld kunnen mensen met RTS per keer 2-3 woorden in het werkgeheugen vasthouden. Dit kan belangrijk zijn om te

onthouden wanneer we mensen met RTS iets vertellen. Informatie in kleine brokjes geven en herhalen zal hen waarschijnlijk helpen de informatie te onthouden.

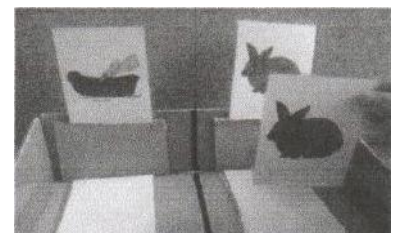


Links: Ben voert de doosjetest uit

De resultaten zijn ook van belang omdat we ontdekten dat mensen met RTS het erg lastig vonden reeksen met visuele informatie te onthouden als de items die ze moesten onthouden op elkaar leken. Hulpmiddelen zoals visuele schema's kunnen weliswaar nuttig zijn voor mensen met RTS, maar onze resultaten geven aan dat mensen met RTS ook zouden profiteren van het ontvangen van verbale informatie.

De ontwikkeling van aandachtsverplaatsing

Aandachtsverplaatsing is de vaardigheid om je aandacht van het ene onderwerp naar het andere te kunnen verplaatsen. Als mensen moeite hebben hun aandacht te verplaatsen, kan het gebeuren dat zij steeds maar hetzelfde doen, omdat zij nieuwe informatie, waarmee zij hun gedrag zouden kunnen veranderen, niet kunnen verwerken. Voor aandachtsverplaatsing zagen we vergelijkbare resultaten als bij remmingen. De resultaten lijken er echter op te wijzen dat vooral complexere aandachtsverplaatsingen (veel wijzigingen in korte tijd) veel lastiger zijn voor mensen met RTS dan voor mensen zonder RTS met dezelfde mentale leeftijd. Om uit te vinden waarom vele veranderingen lastig zijn voor mensen met RTS is meer onderzoek nodig.



Boven: De 'kaart sorteren' taak. Deelnemers sorteren de kaartjes op kleur. Later wordt hun gevraagd ze op vorm te sorteren.

Verbanden tussen repetitief gedrag en executieve functies

Het uiteindelijke doel van het project was een begin te maken met onderzoeken of een latere ontwikkeling van executieve functies (remmingen, werkgeheugen en aandachtsverplaatsing) verband houdt met repetitief gedrag bij RTS.

Diverse resultaten waren van belang. Allereerst bleken repetitieve vragen een sterke correlatie te vertonen met de prestaties bij de taak die remmingen meet (zoals de beer & draaktaak) en de taak om het verbale werkgeheugen te meten.

De beer & draaktaak bleek ook de moeilijkste remmingentaak voor mensen met RTS. We zijn nu begonnen met onderzoeken waarom deze taak zo lastig is en waarom die zo sterk verbonden is met repetitieve vragen. Diverse gezinnen hebben deelgenomen aan een follow-upstudie die dit specifiek onder de loep neemt.

We hebben geen verband gevonden tussen het hechten aan routines, lichamelijke stereotypie en executieve functies. We zagen echter wel een

verband tussen 'afmaakgedrag' (erop staan dat activiteiten of objecten 'compleet' of 'af' zijn) en het verplaatsen van aandacht. Deze verbanden komen overeen met eerdere beschrijvingen van repetitief gedrag in de literatuur.



Boven: de beer en de draak uit de beer & draaktaak.

Toekomstig onderzoek

In dit onderzoek zijn bepaalde thema's naar voren gekomen die verder onderzocht moeten worden. Er zijn nu bijvoorbeeld solide beschrijvingen van repetitief gedrag bij RTS en van hoe de executieve functies zich ontwikkelen ten opzichte van zich normaal ontwikkelende mensen. Meer onderzoek is nodig om deze resultaten nader te bestuderen, evenals de factoren die bepaald repetitief gedrag verbinden aan bepaalde executieve functies.

Strategieën om met executieve functies om te gaan en deze te verbeteren worden nu uitgetoetst bij mensen

met genetische syndromen, waarbij ook computers worden gebruikt.

Dit onderzoeksproject maakte deel uit van een breder Keystone Project dat sociaal gedrag bij RTS bestudeert. Het onderzoek naar sociaal gedrag loopt nog, maar zodra de resultaten bekend zijn, zullen ouders hierover worden geïnformeerd.

Dr. Jo Moss is daarnaast recentelijk met een zogenaemde *eye-tracking* studie begonnen om meer te weten te komen over wat de aandacht trekt van mensen met RTS.

Contactgegevens

Wilt u meer weten over onderzoeken van het Cerebra Centre for Neurodevelopmental Disorders, of wilt u meer informatie over de onderwerpen in dit artikel, neem dan contact op met:

Prof. Chris Oliver
0121 414 4

Centre for Neurodevelopmental Disorders Website:
www.cndd.bham.ac.uk

Conclusie

De belangrijkste resultaten uit dit onderzoeksproject:

- Mensen met RTS stellen vaak repetitieve vragen, hechten aan routines en vertonen vormen van lichamelijke stereotypie.
- Remmingen, het verbale werkgeheugen en basale aandachtsverplaatsing zijn gerelateerd aan mentale leeftijd bij RTS, maar het begin van de ontwikkeling ervan kan vertraagd zijn.
- Er bestaat bewijs dat de mentale leeftijd gerelateerd is aan de echte leeftijd, wat zou suggereren dat de executieve functies zich bij mensen met RTS over een periode van vele jaren blijven ontwikkelen.
- Repetitieve vragen en 'afmaak'-gedrag is gerelateerd aan de executieve functies.

Bedankt!