



Universiteit
Leiden
The Netherlands

Genetic syndromes in the family : child characteristics and parenting stress in Angelman, CHARGE, Cornelia de Lange, Prader-Willi, and Rett syndrome

Wulffaert, J.

Citation

Wulffaert, J. (2010, October 13). *Genetic syndromes in the family : child characteristics and parenting stress in Angelman, CHARGE, Cornelia de Lange, Prader-Willi, and Rett syndrome*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/16038>

Version: Not Applicable (or Unknown)

License: [Licence agreement concerning inclusion of doctoral thesis in the Institutional Repository of the University of Leiden](#)

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/16038>

Note: To cite this publication please use the final published version (if applicable).

Nederlandse samenvatting

NEDERLANDSE SAMENVATTING

Binnen de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking is steeds meer aandacht voor de gevolgen van een genetisch syndroom op de ontwikkeling van deze personen. Momenteel zijn ongeveer 1500 syndromen die gepaard gaan met ontwikkelingsproblemen genetisch geïdentificeerd (Oliver & Hagerman, 2007), maar voor een groot deel hiervan ontbreekt een duidelijk beeld van het kenmerkende gedrag ofwel van het gedragsfenotype. Kennis omtrent dit gedragsfenotype is echter een eerste vereiste om syndroomspecifieke interventies te kunnen ontwikkelen en de zorg aan deze mensen te verbeteren. Nog minder is bekend over de opvoedingscontext van personen met specifieke genetische syndromen. Daarbij is de mate van stress die ouders ervaren rondom de opvoeding een belangrijk aandachtsgebied. Het is immers bekend dat de aanwezigheid van ouderlijke stress een positieve ontwikkeling van zowel het kind als de ouders kan belemmeren. Ouders die veel stress ervaren blijken bijvoorbeeld minder goed in staat te zijn om hun kind in de ontwikkeling te stimuleren. Juist bij kinderen met een verstandelijke beperking kan dit veel invloed hebben (Deater-Deckard, 2004; Pazcowski & Baker, 2007). Ouders zelf kunnen als gevolg van stress onder andere een depressie ontwikkelen of lichamelijke klachten krijgen (Oelofsen & Richardson, 2006; Singer, 2006). Ook voor het domein ouderlijke stress geldt dat uitbreiding van kennis hieromtrent bij verschillende syndromen een eerste vereiste is om de (preventieve) zorg aan deze gezinnen te kunnen verbeteren.

Dit proefschrift richt zich op vijf genetische syndromen namelijk het Rett syndroom, CHARGE syndroom, Cornelia de Lange syndroom, Angelman syndroom en Prader-Willi syndroom. Het doel van de studie is om 1) de gedragsfenotypes voor de vijf syndromen nader in kaart te brengen, 2) inzicht te verwerven in de beleving van ouderlijke stress gerelateerd aan de opvoeding van het kind met het specifieke syndroom en 3) de relatie tussen een aantal kindkenmerken en ouderlijke stress te onderzoeken. De onderzochte kindkenmerken zijn: het niveau van adaptief functioneren, de aanwezigheid van probleemgedrag, de aanwezigheid van de Autistische Stoornis, het geslacht en de leeftijd. Daarnaast zijn in een aantal gevallen nog syndroomspecifieke kindkenmerken in het onderzoek betrokken.

Alle participerende ouders zijn benaderd via de betreffende ouderverenigingen met een verzoek tot deelname aan het onderzoek. Voor het onderzoek naar het CHARGE

syndroom zijn extra ouders geworven door samenwerking met de CHARGE-polikliniek van het Universitair Medisch Centrum Groningen.

Bij alle in het onderzoek betrokken ouders is een uitgebreid interview afgenomen over het gedrag en de ontwikkeling van hun kind, het Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders - 10^{de} revisie (DISCO; Wing, 1999). Hiermee kan onder andere gescreend worden op de Autistische Stoornis. Om adaptief gedrag in kaart te brengen is aanvankelijk de uitgebreide interviewversie van de Vineland Adaptive Behaviour Scales (Sparrow, Balla, & Cicchetti, 1984) afgenomen. Aangezien dit interview in combinatie met de DISCO erg veel tijd van ouders in beslag nam, is overgestapt op een screenende vragenlijst. Zowel de Vineland Screener 0-6 (Scholte, Van Duijn, Dijkxhoorn, Noens, & Van Berckelaer-Onnes, 2008) als de Vineland Screener 0-12 (Van Duijn, Dijkxhoorn, Noens, Scholte, Van Berckelaer-Onnes, 2009) is gebruikt. Probleemgedrag is in kaart gebracht met de Vragenlijst over Ontwikkeling en Gedrag van Kinderen - Ouderversie (Koot & Dekker, 2001). Ten slotte hebben ouders een vragenlijst ingevuld over hun beleving van stress gerelateerd aan de opvoedingssituatie, de Nijmeegse Ouderlijke Stress Index - Kort (De Brock, Vermulst, Gerris, & Abidin, 1992).

Dit proefschrift bestaat uit een algemene introductie, vijf artikelen en een hoofdstuk met discussie en aanbevelingen. In de algemene introductie (hoofdstuk 1) zijn de onderzoeksvragen weergegeven en is een omschrijving van de vijf syndromen gegeven. In de hoofdstukken 2 tot en met 6 zijn de resultaten van de onderzoeken naar de verschillende syndromen weergegeven. Hoewel voor alle syndromen dezelfde instrumenten zijn gebruikt, ligt in elk hoofdstuk de nadruk op een ander aspect, afhankelijk van het onderzochte syndroom. In hoofdstuk 7, de algemene discussie, is daarom voor alle syndromen een overzicht gegeven van overeenkomstige kindkenmerken om vervolgens een vergelijking tussen de verschillende syndromen te maken.

In deze samenvatting zijn allereerst de belangrijkste bevindingen uit de hoofdstukken 2 tot en met 7 per syndroom weergegeven. Daarna volgen aanbevelingen voor vervolgonderzoek en de praktijk.

BELANGRIJKSTE BEVINDINGEN

De hoofdstukken 2 en 3 zijn gewijd aan het Rett syndroom, dat vrijwel alleen voorkomt bij vrouwen. In hoofdstuk 2 wordt voor 52 vrouwen (2 tot en met 49 jaar) met het Rett syndroom een beschrijving gegeven van de aanwezigheid van autistische gedragingen. Theoretisch gezien is het niet onomstreden om onderzoek te doen naar de eventuele aanwezigheid van een bijkomende Autistische Stoornis bij deze vrouwen. In de huidige classificatiesystemen voor psychische stoornissen is het niet mogelijk het Rett syndroom en de Autistische Stoornis bij één persoon vast te stellen. Beide vallen in de classificatiesystemen onder de pervasieve ontwikkelingsstoornissen. Er wordt echter door sommige onderzoekers aangegeven dat niet bij alle vrouwen met het Rett syndroom autistische gedragingen aanwezig zijn. Er heerst twijfel over plaatsing van het Rett syndroom binnen de pervasieve ontwikkelingsstoornissen (Gillberg & Billstedt, 2000; Wing, 2005), hetgeen mede geleid heeft tot het huidige onderzoek. Alle 52 vrouwen in het onderzoek hadden een ernstige tot zeer ernstige verstandelijke beperking. Bij 42% tot 58% van hen waren aanwijzingen voor comorbiditeit met de Autistische Stoornis, ongeveer een gelijk tot een wat hoger percentage dan verwacht wordt op dit functioneringsniveau. Daarnaast bleek in dit onderzoek dat bij 19% van de vrouwen het gedrag dat zij in het verleden vertoonden geclassificeerd kon worden als indicatief voor de Autistische Stoornis, maar dat hun huidige gedrag dusdanig is veranderd dat deze classificatie niet meer van toepassing is. Dit ondersteunt eerdere bevindingen, gebaseerd op gevalsbeschrijvingen, dat bij sommige personen met het Rett syndroom autistisch gedrag slechts een beperkte periode aanwezig is, om dan weer af te nemen of helemaal te verdwijnen. Om inzicht te krijgen in specifiek probleemgedrag is in hoofdstuk 7 voor deze vrouwen in kaart gebracht welk gedrag bij meer dan 70% voorkomt, zie de tabel in deze samenvatting voor een overzicht.

De belangrijkste consequentie van bovenstaande resultaten is dat het conform andere genetische syndromen *mogelijk* moet zijn om de Autistische Stoornis bij mensen met het Rett syndroom te classificeren. Het feit dat de kans op comorbiditeit met de Autistische Stoornis bij andere genetische syndromen even groot of zelfs groter is en het feit dat het autistische gedrag bij een deel weer verdwijnt, pleit binnen de classificatiesystemen voor verwijdering van het Rett syndroom uit de pervasieve ontwikkelingsstoornissen. Naar verwachting is de volgende versie van één van de twee

grote classificatiesystemen, de DSM, in het voorjaar van 2013 gereed. Voor de DSM-V is het voorstel om het Rett syndroom te verwijderen uit de pervasieve ontwikkelingsstoornissen (American Psychiatric Association, 2010). De resultaten uit het huidige onderzoek pleiten voor procesdiagnostiek om de aanwezigheid van de Autistische Stoornis bij deze vrouwen met zo'n laag ontwikkelingsniveau vast te stellen.

In hoofdstuk 3 wordt de mate van ouderlijke stress beschreven die moeders van 24 meisjes (2 tot en met 17 jaar) met het Rett syndroom ervaren. Deze 24 kinderen maken allen deel uit van de 52 deelnemers in het onderzoek naar autistische gedragingen. Bijna de helft van de moeders (46%) rapporteerde een mate van stress die geclassificeerd kon worden als hoog tot zeer hoog, tegenover 15% in de normgroep uit de normale populatie. De leeftijd van het kind en diens niveau van adaptief functioneren waren niet gerelateerd aan de mate van stress bij de moeders. Echter, hoe meer probleemgedragingen en in zichzelf gekeerd gedrag, autistische gedragingen, sociale beperkingen, angst en storend gedrag de kinderen vertoonden, des te meer stress de moeders rapporteerden. De gevonden relaties hadden kleine tot middelgrote effectgroottes. Wat betreft Rett-specifieke gedragingen waren alleen gedragingen met betrekking tot de '*general mood*' gerelateerd aan ouderlijke stress. Meer stemmingsproblemen hingen samen met een hogere mate van stress, hoewel het effect klein was. De mogelijke aanwezigheid van een comorbide Autistische Stoornis was niet gerelateerd aan de ouderlijke stress.

In hoofdstuk 4 wordt het gedragsfenotype van 22 kinderen (1 tot en met 22 jaar) met het CHARGE syndroom en de beleving van ouderlijke stress binnen de gezinnen beschreven. Uit het onderzoek bleek dat op basis van de adaptieve vaardigheden 45% van de kinderen geen of slechts een lichte verstandelijke beperking had. Hoewel een breed bereik in functioneren verwacht werd, is nog niet eerder een dusdanig groot percentage kinderen beschreven dat op de hogere niveaus functioneert. Dit impliceert dat voor kinderen met het CHARGE syndroom moeilijk te voorspellen is hoe zij zich zullen ontwikkelen. Wat betreft de probleemgedragingen kwam ook een grote variatie naar voren, alleen 'ongeduldig zijn' was voor meer dan 70% van de kinderen kenmerkend. In hoofdstuk 7 bleek dat bij 36% van de kinderen vermoedelijk de Autistische Stoornis aanwezig was. Gezien de vele bijkomende problemen op auditief en visueel gebied dienen de resultaten van deze screening echter met de nodige terughoudendheid te worden geïnterpreteerd. De beleving van ouderlijke stress werd voor 59% van de ouders geclassificeerd als hoog tot zeer hoog. Er werd geen relatie gevonden met de

kindkenmerken niveau van adaptief functioneren, mate van verstandelijke beperking, auditieve en visuele problemen, doofblindheid, geslacht en leeftijd. Ouders rapporteerden echter meer stress naarmate de kinderen meer depressieve gedragingen, autistische gedragingen, in zichzelf gekeerd gedrag en storend gedrag vertoonden. De effectgroottes konden geclassificeerd worden als middelgroot tot groot.

In hoofdstuk 5 wordt een gedetailleerd beeld geschetst van de fysieke- en gedragskenmerken van 37 personen (1 tot en met 46 jaar) met het Cornelia de Lange syndroom en de stress die hun ouders ervaren. Er kwam een grote variatie in het (gedrags)fenotype naar voren en alle kindkenmerken, behalve sekse, vertoonden onderling een sterke samenhang. Het merendeel (84%) van de personen had een matige tot zeer ernstige verstandelijke beperking. De Autistische Stoornis was vermoedelijk bij 54% aanwezig. In hoofdstuk 7 zijn de probleemgedragingen beschreven die bij meer dan 70% aanwezig waren, zie de tabel in deze samenvatting voor een overzicht. Bij 51% van de ouders kon de ervaren ouderlijke stress als hoog tot zeer hoog geclassificeerd worden. Ouders rapporteerden meer stress als de kinderen een ernstigere verstandelijke beperking hadden, ouder waren, meer gedragsproblemen vertoonden en bij hen vermoedelijk de Autistische Stoornis aanwezig was. Een opmerkelijk resultaat was dat, in tegenstelling tot eerdere beschrijvingen, de ernst van de fysieke problemen bij mensen met het Cornelia de Lange syndroom niet direct gekoppeld was aan het functioneringsniveau. Daarom dienen professionals in de toekomst terughoudend te zijn in het uiten van voorspellingen omtrent de ontwikkelingsmogelijkheden van een kind met dit syndroom op basis van het uiterlijk en de ernst van de fysieke problemen.

In hoofdstuk 6 wordt het gedragsfenotype van het Angelman syndroom en het Prader-Willi syndroom beschreven in relatie tot de ouderlijke stress. Aan dit onderzoek namen 24 moeders met een kind (2 tot en met 12 jaar) met het Angelman syndroom en 23 moeders met een kind (2 tot en met 12 jaar) met het Prader-Willi syndroom deel. Bij het Angelman syndroom was zoals verwacht bij alle kinderen sprake van een ernstige tot zeer ernstige verstandelijke beperking. Zij vertoonden een grote gelijkenis in type probleemgedrag, zoals te zien is in de tabel. In hoofdstuk 7 is beschreven dat bij 67% van de kinderen vermoedelijk de Autistische Stoornis aanwezig was. Maar liefst 58% van de moeders rapporteerde hoge tot zeer hoge ouderlijke stress-scores. De ouderlijke stress hing niet samen met het geslacht, de leeftijd of de mate van probleemgedrag van kinderen met het Angelman syndroom. Van de kinderen met het Prader-Willi syndroom functioneerde

35% op het niveau van een matige tot zeer ernstige verstandelijke beperking, de overige kinderen hadden een minder ernstige of vrijwel geen achterstand. In de tabel zijn de probleemgedragingen beschreven die meer dan 70% van de kinderen vertoonden. In hoofdstuk 7 is beschreven dat bij 22% vermoedelijk de Autistische Stoornis aanwezig was. Bij 26% van de moeders was sprake van een hoog tot zeer hoog stressniveau. De mate van stress bij moeders hing niet samen met het geslacht, de leeftijd, hoeveelheid probleemgedrag of niveau van adaptief functioneren van het kind met het Prader-Willi syndroom.

Moeders met een kind met het Angelman syndroom rapporteerden vaker dan moeders met een kind met het Prader-Willi syndroom een hoog tot zeer hoog niveau van stress; de effectgrootte kon geclassificeerd worden als middelgroot. Bij vergelijking van de twee syndromen bleek de hoeveelheid probleemgedrag echter van invloed op de stress. Indien kinderen met één van beide syndromen weinig probleemgedrag vertoonden, beleefden meer moeders met een kind met het Angelman syndroom een hoog stressniveau in vergelijking met moeders met een kind met het Prader-Willi syndroom. Het gevonden effect werd geclassificeerd als groot. Als de kinderen echter een klinisch significante mate van probleemgedrag vertoonden, was de stressbeleving tussen moeders met een kind met het Angelman syndroom en het Prader-Willi syndroom gelijk. Dit betekent dat het omgaan met een kind met veel probleemgedrag zowel bij het Angelman syndroom als het Prader-Willi syndroom gepaard gaat met een gelijke mate van stress.

In hoofdstuk 7 wordt ook een overzicht gegeven van de resultaten wat betreft de gedragsfenotypes en ouderlijke stress voor de vijf verschillende syndromen. Hierbij lijkt bij alle syndromen behalve het Rett syndroom een verhoogd risico aanwezig te zijn van comorbiditeit met de Autistische Stoornis, waarbij het functioneringsniveau in acht is genomen. Deze resultaten dienen echter met voorzichtigheid geïnterpreteerd te worden, aangezien in het huidige onderzoek alleen screeningsinstrumenten ten aanzien van de Autistische Stoornis zijn gebruikt. Aanvullende individuele diagnostiek is een vereiste om een definitieve classificatie voor een persoon te kunnen geven. Wat betreft de mate van probleemgedrag lijken het Angelman syndroom en het Cornelia de Lange syndroom samen te gaan met een hoog risico op een ernstige hoeveelheid probleemgedrag. Bij de overige syndromen is de mate van probleemgedrag niet hoger dan verwacht wordt bij mensen met een verstandelijke beperking zonder een genetisch syndroom. Wat betreft de aard van probleemgedrag blijkt het gedrag van mensen met het Angelman syndroom sterk

overeenkomstig te zijn (15 gedragingen), terwijl bij mensen met het CHARGE syndroom nauwelijks probleemgedrag voorkomt dat kenmerkend is voor het merendeel van de personen (1 gedragsomschrijving). De overige drie syndromen nemen daarbij een middenpositie in met zes tot acht probleemgedragingen die bij meer dan 70% voorkomen. Op het gebied van ouderlijke stress is de aanwezigheid van elk van de vijf syndromen een behoorlijke risicofactor voor het ontwikkelen van ouderlijke stress. Hierbij is het echter belangrijk dat men zich ervan bewust is dat niet alle ouders met een kind met een genetisch syndroom een hoog stress niveau ervaren. Ten slotte is in onderhavig onderzoek aangetoond dat per syndroom verschilt welke kindfactoren met de stressbeleving van ouders samenhangen.

AANBEVELINGEN VOOR VERVOLGONDERZOEK

In het huidige onderzoeksproject zijn enkele beperkingen naar voren gekomen (zie hoofdstuk 7), op basis hiervan is een aantal aanbevelingen geformuleerd voor vervolgonderzoek. In dit onderzoek is de *relatie* tussen ouderlijke stress en kindkenmerken onderzocht. Hoewel het gebruikte model van Perry (2004; zie hoofdstuk 1) *causaliteit* tussen de stressoren (kindkenmerken) en de uitkomst (ouderlijke stress) suggereert, dient men terughoudend te zijn met deze interpretatie. Door het cross-sectionele design van de studie kunnen er geen uitspraken over causaliteit worden gedaan. Aangezien ook binnen het onderzoeksveld met betrekking tot mensen met een verstandelijke beperking de richting van de oorzaak-gevolg relatie omtrent ouderlijke stress en kindkenmerken nog niet helder is, moet longitudinaal onderzoek hierin meer duidelijkheid geven.

Meer inzicht omtrent de opvoedingssituatie in gezinnen met een kind met een genetisch syndroom zou in vervolgonderzoek verkregen moeten worden door factoren uit meerdere componenten van Perry's model (2004) te betrekken. De onderzochte kindkenmerken kunnen verbreed worden, bijvoorbeeld door voor het Rett syndroom en het CHARGE syndroom de relatie tussen ouderlijke stress en de veelvoorkomende fysieke problemen te onderzoeken (zie hoofdstuk 7 voor meer suggesties). Ook dient de invloed van andere mogelijke stressoren dan kindkenmerken onderzocht te worden, zoals de invloed van een laag gezinsinkomen. Meer inzicht in opvoedingsgerelateerde stress kan verkregen worden door mediërende factoren zoals de hoeveelheid (in)formele steun die

een gezin ontvangt en persoonlijke eigenschappen van de ouders zoals copingstrategieën mee te nemen in onderzoek. Daarnaast is het belangrijk niet alleen stressoren en negatieve uitkomsten in kaart te brengen, maar juist de focus te leggen op protectieve factoren en positieve uitkomsten. Er zijn immers ook ouders die weinig stress ervaren in de opvoeding van hun kind met een genetisch syndroom of die aangeven een positieve ontwikkeling door te maken, vaak in de vorm van persoonlijke groei. Het doel van het onderzoek dient daarbij te zijn om te achterhalen waarom sommige gezinnen zich goed aan kunnen passen aan hun specifieke gezinssituatie en waarom dat in andere gezinnen niet of minder goed lukt. Meer inzicht in deze processen kan de hulpverlening ten goede komen.

Ten slotte is het belangrijk in vervolgonderzoek te streven naar grotere onderzoeksgroepen. Hoewel de aantallen per genetisch syndroom in het huidige onderzoek voor Nederland acceptabel zijn, dient men toch voorzichtig te zijn met conclusies vanwege de kleine onderzoeksgroepen. Het is binnen gedragsonderzoek daarom belangrijk te streven naar een brede internationale samenwerking om meer personen met eenzelfde syndroom bij een onderzoeksproject te kunnen betrekken. Het vergroten van de onderzoeksgroep in vervolgonderzoek is ook mogelijk door ouders via meer uiteenlopende kanalen te benaderen. Waar nu voornamelijk leden van de oudervereniging benaderd zijn om aan het onderzoek deel te nemen, zouden ouders bijvoorbeeld ook via zorginstanties voor mensen met verstandelijke beperkingen of specialistische centra benaderd kunnen worden. Op die manier kan een meer diverse en daarmee representatieve en grotere groep geworven worden.

KLINISCHE IMPLICATIES

Op basis van het huidige onderzoek is een aantal klinische aanbevelingen geformuleerd. Uit huidig onderzoek kwam duidelijk naar voren dat bij elk syndroom eigen typerende kenmerken aanwezig waren. Het is belangrijk om ouders van een kind met een genetisch syndroom voor te lichten over de specifieke sterke en zwakke kanten van het gedragsprofiel, kenmerkend voor het syndroom. Psycho-educatie kan daarbij duidelijk maken dat bepaald probleemgedrag vaak voorkomt bij een bepaald syndroom en dat het kind dit gedrag niet met opzet laat zien. Daarnaast dient aandacht besteed te worden aan het gegeven dat ouders zich niet verantwoordelijk moeten voelen voor het voorkomen van deze syndroomspecifieke probleemgedragingen. Ouders zullen dan naar verwachting de

problemen makkelijker kunnen accepteren en vervolgens beter in staat zijn te anticiperen op het gedrag van het kind, waardoor ze hun kind gericht kunnen stimuleren op die gebieden waar dit specifiek nodig is (Finegan, 1998; Skuse, 2000).

Professionals dienen alert te zijn op de hoge prevalentie van een comorbide Autistische Stoornis bij de onderzochte syndromen. Hoewel benadrukt dient te worden dat er in het huidige onderzoek alleen *gescreend* is op de Autistische Stoornis, is het belangrijk alert te zijn op deze mogelijk bijkomende stoornis gezien de grote impact die dit heeft op mensen met een verstandelijke beperking. Omtrent dit onderwerp is op dit moment onder wetenschappers en klinici een discussie gaande. Sommigen menen dat de Autistische Stoornis ook bij mensen met een genetisch syndroom geclassificeerd dient te worden, anderen menen dat meestal een ander profiel van symptomen bij mensen met een genetisch syndroom zichtbaar is en daarom beter over autistische trekken gesproken kan worden (zie Moss & Howlin, 2009). Voor de praktijk is het echter minder belangrijk welke positie men inneemt in de discussie (classificeren of beschrijven), maar moet men zich wel bewust zijn van de implicaties voor de benadering van deze mensen. Interventies dienen daarbij afgestemd te worden op de combinatie van de drie aspecten, namelijk het genetische syndroom, de verstandelijke beperking en de Autistische Stoornis (of autistische trekken). Integratie van interventies voor de drie diagnoses is daarbij essentieel om de omgeving optimaal aan te passen aan de ondersteuningsbehoefte van een persoon.

Professionals die betrokken zijn bij de zorg voor mensen met een genetisch syndroom dienen niet alleen aandacht te hebben voor de persoon met het syndroom, maar ook voor het hele gezinssysteem. Hoewel er ouders zijn die de opvoedingssituatie niet als stressvol beleven, ervaart een groot deel van de ouders wel degelijk veel stress. Gezien de mogelijke negatieve consequenties van stress voor ouders en kind, is het van belang een hoog stressniveau in gezinnen tijdig te signaleren en daar vervolgens naar te handelen. Een eerste mogelijkheid is om ouders specifieke informatie te verschaffen over het betreffende syndroom, zowel wat betreft het verwachte gedragsprofiel alsook medische problemen en mogelijke interventies. Een belangrijke aanvullende bron van informatie voor ouders is een specifieke oudervereniging. Professionals dienen ouders hierop te attenderen en lidmaatschap te stimuleren. Deze ouderverenigingen zijn niet alleen een bron van up-to-date informatie, maar juist ook uiterst belangrijk voor het bieden van emotionele ondersteuning. Het kunnen delen van soortgelijke ervaringen met andere ouders kan een gevoel van saamhorigheid bieden en helpen om beter om te kunnen gaan met stress.

Ouderverenigingen vervullen daarbij een belangrijke functie om ouders meer zelfvertrouwen te geven omtrent de opvoeding (Bass, 1990). Ook werd in het huidige onderzoek aangetoond dat ouderlijke stress bij ouders met een kind met het Rett syndroom, het CHARGE syndroom en het Cornelia de Lange syndroom hoger is naarmate de kinderen meer probleemgedrag vertonen. Ouders dienen daarom ondersteund te worden in het hanteren van dit probleemgedrag, om te voorkomen dat er (te) hoge stressniveau's ontstaan (Hastings & Beck, 2004). Ten slotte dienen ouders die veel stress ervaren ondersteund te worden door middel van stress management technieken zodat zij nu en op latere momenten in de opvoeding beter met stress om kunnen gaan.

In de opvoeding van een kind met een genetisch syndroom dat gepaard gaat met een verstandelijke beperking komen ouders vanwege de diversiteit van medische en gedragsproblemen van het kind in aanraking met professionals uit veel verschillende disciplines. Hierbij komt het regelmatig voor dat ouders veel informatie op deelgebieden van professionals krijgen en daarbij soms tegenstrijdige adviezen van verschillende professionals ontvangen. Voor sommige ouders is het coördineren van de zorg rond hun kind bijna een dagtaak en juist dit kan veel stress opleveren. Het is daarom belangrijk dat deze gezinnen begeleid worden door een professional die ouders ondersteunt bij de coördinatie van de zorg, bij voorkeur gedurende de levensloop. Juist een gedragswetenschapper kan de informatie integreren om de zorg voor het kind te optimaliseren en de ouders te ontlasten.

Items van de Vragenlijst over Ontwikkeling en Gedrag van Kinderen die van toepassing zijn bij meer dan 70% van de participanten per syndroom

Retf syndroom (52 personen; 2 - 49 jaar)			Cornelia de Lange syndroom (37 personen; 1- 46 jaar)		
Item	%	Item	%		
Herhaalde bewegingen van handen, lichaam, hoofd of gezicht	92	Doet het liefst dingen in zijn/haar eenje, is een beetje een eenling	81		
Kan zich slecht concentreren	87	Verandert snel van stemming zonder duidelijke reden	78		
Lacht of giechelt zonder duidelijke reden	81	Afstandelijk, zit in zijn/haar eigen wereldje	75		
Maakt geluiden die geen spraak zijn	79	Maakt geluiden die geen spraak zijn	75		
Reageert te weinig op pijn	75	Kan zich slecht concentreren	75		
Afstandelijk, zit in haar eigen wereldje	73	Vermijdt oogcontact	72		
Angelman syndroom (24 personen; 2 - 12 jaar)			Prader-Willi syndroom (23 personen; 2 - 12 jaar)		
Item	%	Item	%		
Kauwt op voorwerpen of lichaamsdelen of stopt ze in de mond	96	Schikt voorwerpen in een vaste volgorde of houdt vast aan een vaste gang van zaken	91		
Kan zich slecht concentreren	96	Snel afgeleid van zijn/haar taak	87		
Snel afgeleid van zijn/haar taak	92	Ongeduldig	83		
Maakt geluiden die geen spraak zijn	92	Te weinig gevoel voor gevaar	83		
Slaapt te weinig, verstoorde slaap	92	Raakt overstuur bij kleine veranderingen in de gebruikelijke gang van zaken of omgeving	83		
Overactief, rusteloos of kan niet stilzitten	88	Wordt gemakkelijk beïnvloed door anderen	74		
Te weinig gevoel voor gevaar	88	Kraak of pulkt aan zijn/haar huid	74		
Ongewone lichaamsbewegingen, houding of manier van lopen	83	Koppig, ongehoorzaam of werkt niet meer	74		
Vindt het prettig om een ongewoon voorwerp vast te houden of ermee te spelen, is overdreven gefascineerd door iets bijvoorbeeld water	79	CHARGE syndroom (22 personen; 1 - 22 jaar)			
Herhaalde bewegingen van handen, lichaam, hoofd of gezicht	79	Item	%		
Raakt te zeer opgewonden	75	Ongeduldig	86		
Eet dingen die eigenlijk niet eetbaar zijn	75				
Ongeduldig	75				
Koppig, ongehoorzaam of werkt niet mee	75				
Is blij of opgetogen zonder dat dit met de werkelijkheid in overeenstemming is	75				

Noot. Schuingedrukte items komen alleen bij dat syndroom voor in vergelijking met de andere vier syndromen. Ze kunnen hiermee als 'unieke' gedragingen worden beschouwd.

Noot. Schuingedrukte items komen alleen bij dat syndroom in meer dan 70% van de personen voor in vergelijking met de andere vier syndromen. Ze kunnen hiermee als 'unieke' gedragingen worden beschouwd.

