



Universiteit Utrecht

Sensomotorische vaardigheden bij mensen met een verstandelijke beperking en chromosomale afwijking

Een vergelijking tussen Down syndroom, Fragiele X syndroom, Williams
syndroom en onbekende etiologie

Sanne van Holland (3191915) en Saskia Knoeff (3054845)

Universiteit Utrecht, Orthopedagogiek

1^e begeleider: Desirée Florisson

2^e begeleider: Lex Wijnroks

22 juni 2011

Samenvatting

Achtergrond: Weinig onderzoek is uitgevoerd naar het specifieke ontwikkelingsprofiel van sensomotorisch functioneren bij mensen met veel voorkomende chromosomale afwijkingen, wat echter van groot belang is voor het selecteren van interventies en behandeltechnieken. In dit onderzoek wordt gekeken of er een specifiek sensomotorisch ontwikkelingsprofiel bestaat voor mensen met Down syndroom, Williams syndroom en Fragiele X syndroom. **Methode:** Voor dit onderzoek zijn twee subtesten van de NEPSY: A Developmental Neuropsychological Assessment afgenomen om de sensomotorische vaardigheden in kaart te brengen (imitatie van handposities en vingertoepikken). Aan het onderzoek namen in totaal 99 personen deel, waarvan 42 mensen met DS, 11 mensen met FXS, 16 mensen met WS en 29 mensen met een verstandelijke beperking maar met onbekende etiologie (controlegroep). Om na te gaan of er een specifiek ontwikkelingsprofiel bestaat per syndroom worden de scores op de subtesten van de verschillende syndroomgroepen met elkaar en met de controlegroep vergeleken. **Resultaten:** Uit de resultaten blijkt dat mensen met WS slechter presteren op beide subtesten dan de controlegroep en mensen met FXS alleen slechter presteren op imitatie ten opzichte van de controlegroep. Daarnaast presteren zowel mensen met WS als mensen met FXS slechter op imitatie dan mensen met DS. Wat betreft algeheel sensomotorisch functioneren is er geen verschil gevonden tussen de DS-groep en de controlegroep, of tussen de WS-groep en de FXS-groep. **Conclusie:** Ondanks enkele significantie verschillen is er geen syndroomspecifiek ontwikkelingsprofiel gevonden wat betreft sensomotorische vaardigheden. Desondanks kunnen de uitkomsten toch worden ingezet bij het selecteren van interventies en begeleidingsstijlen.

Kernwoorden: Sensomotorische vaardigheden, ontwikkelingsprofiel, Down syndroom, Fragiele X syndroom, Williams syndroom, verstandelijke beperking

Voorwoord

Voor u ligt ons onderzoek dat wij gedurende de periode oktober 2010 - juni 2011 hebben uitgevoerd voor de master Orthopedagogiek aan de Universiteit Utrecht, werkveld Gehandicaptenzorg en Kinderrevalidatie. We hebben ieder een eigen bijdrage geleverd aan het aanvullen van het databestand. Omdat er geen duidelijke tweedeling was in de onderzoeksvragen hebben we het onderzoek gezamenlijk geschreven en aangevuld waar nodig. Verder willen wij Desirée Florisson bedanken voor haar feedback, snelle reacties en hulp tijdens het onderzoek. Ook willen we Lex Wijnroks bedanken voor zijn uitleg en inzet. Tot slot willen we de participanten bedanken die met veel enthousiasme hebben meegewerkt aan het afnemen van de testen.

Sanne van Holland en Saskia Knoeff

Juni 2011

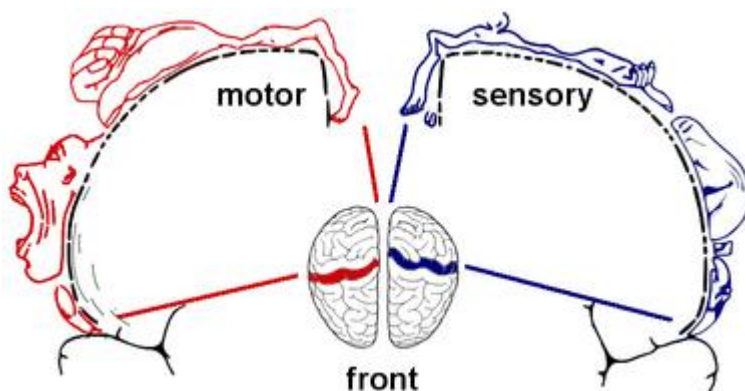
Sensomotorische vaardigheden bij mensen met een verstandelijke beperking waaraan een chromosomale afwijking ten grondslag ligt

Weinig onderzoek is uitgevoerd naar het specifieke ontwikkelingsprofiel van sensomotorische vaardigheden bij mensen met veel voorkomende chromosomale afwijkingen en een verstandelijke beperking, wat echter van groot belang is voor het selecteren van interventies en behandeltechnieken. Sensomotorische vaardigheden betreffen de interacties tussen sensorische en motorische systemen van waaruit bewegingen voortkomen (Korkman, Kirk & Kemp, 1998). Er zijn weinig vormen van menselijk gedrag waarbij geen gebruik wordt gemaakt van een sensomotorisch component (Vanvuchelen, Feys & De Weerd, 2010). In dit onderzoek wordt nagegaan of er sprake is van een specifiek ontwikkelingsprofiel in sensomotorisch functioneren bij mensen met Down syndroom (DS), Williams syndroom (WS) en Fragiele X syndroom (FXS). Deze drie syndromen zijn de meest voorkomende chromosomale afwijkingen die samengaan met een verstandelijke beperking. Bovenstaande syndroomgroepen worden tevens vergeleken met een controlegroep bestaande uit mensen met een verstandelijke beperking en onbekende etiologie. Een ontwikkelingsprofiel wat kenmerkend is voor een syndroom, heeft als voorwaarde dat dit profiel voorkomt bij bijna alle mensen met het syndroom en bijna nooit in andere syndromen. Weten welk ontwikkelingsprofiel syndroom specifiek is en wat overeenkomt met alle mensen met een verstandelijke beperking is van groot maatschappelijk belang bij het selecteren van interventies, educatieve en behandel technieken. Zo kan gedacht worden aan het inzetten van gebarentaal bij relatief sterke visuele verwerkingsprocessen. Is dat bij alle syndromen van toegevoegde waarde, of juist niet? Goede interventies kunnen bijdragen aan een optimale ontwikkeling voor mensen met een bepaald syndroom (Dykens, Hodapp & Finucane, 2000; Kogan et. al., 2009). Naast zijn maatschappelijke relevantie kent dit onderzoek ook wetenschappelijke relevantie. Uit onderzoek blijkt dat mensen met bepaalde syndromen

tekorten laten zien in sensomotorische vaardigheden, zo ook mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie (Vanvuchelen et al., 2010). In hoeverre deze ontwikkelingsprofielen van elkaar verschillen is niet duidelijk, aangezien syndromen nog nooit met elkaar vergeleken zijn. Zeer weinig onderzoek is uitgevoerd naar sensomotorisch functioneren. Onderzoeken die zijn uitgevoerd stammen veelal uit de jaren '60 en '80 (Henderson, 1985; Connolly & Michael, 1986). Sindsdien is kennis aangescherpt en veranderd.

Sensomotoriek

Sensomotorisch functioneren betreft een interactie tussen de sensorische en motorische systemen in het menselijk lichaam (Van der Brugge, 2008). De sensorische systemen zijn verdeeld over verschillende delen van de hersenen in de linker hersenhelft. Deze systemen ontvangen en verwerken prikkels vanuit de zintuigcellen. Sensorische systemen staan in voor een interne perceptuele voorstelling. De motorische systemen regelen en coördineren de bewegingen en liggen in de rechter hersenhelft, zie figuur 1 (Walsarie Wolff-Cox, Dertien & Krüger, 1999).



Figuur 1. *Motorische en sensorische systemen in de hersenen.*

De meeste bewegingen die mensen maken vereisen coördinatie en integratie van een groot aantal complexe sensorische systemen van waaruit kennis wordt vergaard. Bij het grijpen naar een pen bijvoorbeeld is integratie en coördinatie van meerdere sensorische systemen van belang, zodat geïdentificeerd kan worden wat het is dat gepakt moet worden, waar dit zich bevindt, hoe ver gereikt moet worden, hoe snel dit moet worden gedaan, de vorm van de greep moet worden bepaald en de kracht die nodig is om de pen soepel op te pakken. De coördinatie en integratie van al deze systemen voor het bemiddelen en uitvoeren van bewegingen wordt sensomotoriek genoemd, oftewel een motorische reactie op sensorische informatie (Soechting & Flanders, 2008; Korkman et al., 1998; Peysna, Pundi & Flanders, 2011). Het sensorische systeem maakt gebruik van sensoren. Sensoren zijn cellen die gespecialiseerd zijn in het opvangen van prikkels en het omvormen ervan ten behoeve van het zenuwstelsel. Er kunnen twee hoofdgroepen sensoren worden onderscheiden die van belang zijn voor het uitvoeren van bewegingen, te weten exterosensoren en propriosensoren. Extersensoren hebben betrekking op prikkels uit de omgeving en bevinden zich daarom in of op het lichaamsoppervlak. Deze sensoren worden gerepresenteerd door de zintuigen, namelijk reuk, zicht, gehoor, smaak en gevoel. Propriosensoren hebben betrekking op prikkels in het bewegingsapparaat en bevinden zich in gewrichten, spieren en pezen (Van der Brugge, 2008; Naeije & Van Loon, 1998).

De integratie en coördinatie van sensorische en motorische systemen begint al in de vroege kindertijd en ontwikkelt zich met het kind mee (Ahmad & Warriner, 2010; Goswami, 2008). Gedurende de ontwikkeling worden de sensomotorische vaardigheden beter, zoals de oog-hand coördinatie, en worden visuele en kinesthetische feedback efficiënter geïntegreerd (Korkman et al., 1998).

Kinesthesie vormt een belangrijk component in de sensomotorische integratie. Het betreft het vermogen om spierbeweging, positie en gewicht te kunnen waarnemen. Hierdoor

leert een persoon het bewegingsapparaat, zoals een arm en hand, te reguleren. Naarmate iemand zich ontwikkeld worden vinger bewegingen preciezer en worden dagelijkse routines meer automatisch uitgevoerd (Van Dongen, 2002).

Een andere bekende vorm van sensomotorische integratie is imitatie. Dit betreft het op basis van visuele stimuli uitvoeren van een handeling. Wanneer we de bewegingen van een ander observeren, zien we niet de specifieke spierbewegingen, maar de externe consequenties van deze spierbewegingen. Bij imitatie van deze bewegingen 'weet' het motorisch systeem welke spieren gebruikt moeten worden. Er is sprake van begrip van het functioneren van de andere persoon. Hieraan ten grondslag ligt een systeem van spiegel neuronen. Dit is een systeem dat interne motorische representaties oproept bij observatie van bewegingen. Deze bewegingen moeten dan wel eerder door de betreffende persoon uitgevoerd zijn (Anisfeld, 1985; Schaal, Ijspeert & Billard, 2003; Karnath & Goldenberg, 2006; Pineda, 2008). Begrip van handelingen en bewegingen wordt opgedaan door de afbeelding van de visuele representatie om te zetten in interne motorische representaties. Dit proces is ten alle tijden aanwezig bij interactie met anderen. Interne motorische representaties hoeven echter niet altijd extern uitgevoerd te worden (Virji-Babul et al., 2008). De mogelijkheid om handelingen en bewegingen van anderen te begrijpen en deze handelingen te kunnen imiteren is een belangrijk component van de menselijke sociale cognitie (Anisfeld, 1985; Schaal et al., 2003; Virji-Babul et al., 2008).

Sensomotoriek en een verstandelijke beperking

Sensomotorische vaardigheden worden gezien als indicatoren van normale of abnormale ontwikkeling (Korkman et al., 1998). Onderzoek heeft aangetoond dat mensen met een verstandelijke beperking vaak problemen hebben met sensomotorische vaardigheden (Henderson, 1985; Connolly & Michael, 1986). De mate van de ontwikkeling van

sensomotorische vaardigheden is mede afhankelijk van de mate van de verstandelijke beperking. Hoe ernstiger de verstandelijke beperking, hoe meer vertraagd de ontwikkeling verloopt van deze vaardigheden (Carr & O'Reilly, 2007). Deze problemen met sensomotorische vaardigheden uit zich in een verminderd functioneren, in vergelijking met mensen zonder verstandelijke beperking, wat betreft oog-handcoördinatie, handigheid, reactiesnelheid en manipulatie van voorwerpen (Henderson, 1985; Connolly & Michael, 1986). Volgens Henderson (1985) valt dit te wijten aan verminderd onderzoeksgedrag tijdens de ontwikkeling van mensen met een verstandelijke beperking. Naast een verminderde interesse in de omgeving heeft dit vaak ook een lichamelijke oorzaak. Kinderen met een verstandelijke beperking hebben vaak minder kracht dan kinderen met een gemiddelde intelligentie (Connolly & Michael, 1986). Daarnaast zijn ze veel sneller vermoeid (Grodin, 1969). Ze zullen hierdoor minder bewegen en daardoor minder de omgeving exploreren, waardoor integratie van complexe sensorische systemen zich niet goed of vertraagd ontwikkelt (Korkman et al., 1998). Als gevolg hiervan zijn motorische problemen vaak aan de orde (Uyanik, Bumin, Kayihan & Sener, 2009). Gezien het grote aantal systemen die nodig zijn in de bemiddeling van effectieve bewegingen, is het niet verrassend dat mensen met een ontwikkelingsachterstand veel motorische problemen laten zien. Sommige mensen hebben moeite met imiteren van nieuwe opeenvolgingen van bewegingen en zijn langzaam of inconsistent in de reactie. Anderen hebben moeite met het plannen van motorische acties of kunnen het plan niet effectief uitvoeren. Ook kan er sprake zijn van moeilijkheden met het integreren van perceptuele informatie tijdens een beweging, het uitzetten van visueel spatiële informatie en het verwerken van kinesthetische informatie (Korkman et al., 1998). Onderzoek heeft aangetoond dat mensen met een verstandelijke beperking en onbekende etiologie, als groep, grote verschillen laten zien in sterke en zwakke kanten van sensomotorisch functioneren. Mensen met een bepaalde chromosomale afwijking laten

waarschijnlijk specifiekere ontwikkelingsprofielen zien, omdat het fenotype gekoppeld kan worden aan hersenstructuur (Vanvuchelen et al., 2010). In huidig onderzoek staat het sensomotorisch functioneren van mensen met DS, FXS en WS centraal. Dit zijn de meest bekende en meest voorkomende chromosomale afwijkingen die gepaard gaan met een verstandelijke beperking.

Down syndroom

De meest bekende en meest voorkomende vorm van verstandelijke beperking is trisomie 21, beter bekend als DS (Minderaa, 2000). DS is een genetische aandoening waarbij er een deel of een hele kopie van chromosoom 21 extra aanwezig is (Virji-Babul et al., 2008). DS komt voor bij ongeveer één op de 800 geboortes (Pinter, Eliez, Schmitt, Capone & Reiss, 2001). Uiterlijk kenmerken van DS zijn ronde ooghoek, amandelvormige scheefstaande ogen, vlak achterhoofd een kleine gestalte en sluk haar (Virji-Babul et al., 2008). De mate van verstandelijke beperking varieert van zwakbegaafd tot zeer ernstig verstandelijk beperkt (Pennington, Moon, Edgin, Stedron & Nadal, 2003). Bij de geboorte lijken de hersenen zich normaal te ontwikkelen, maar al snel na de geboorte is een vertraagde myelinisatie en verminderd hersenvolume waar te nemen. Wanneer het kind de volwassenheid bereikt is er sprake van een verkleinde prefrontale cortex, verkleinde kleine hersenen een verkleinde hippocampus (Daunhauer & Fidler, 2011). Ook het cerebellum en de hersenstam lijken kleiner te zijn. De incomplete ontwikkeling van deze hersenstructuren kan een rol spelen in de integratie van sensorische input en in de handigheid en coördinatie van de beweging (Spano et al., 1999; Bruni, Cameron, Dua & Noy, 2010). Door een zwakke spiertonus, slappe handen en korte vingers presteren mensen met DS zowel slechter op grof motorische vaardigheden, als op fijnere motorische vaardigheden. Reactietijden zijn over het algemeen langzamer dan van mensen zonder DS (Connolly & Michael, 1986; Minderaa, 2000). Volgens Weeks, Chua en

Elliot (2000) kunnen de langzame reactietijden twee oorzaken hebben. De initiatie van de beweging als reactie op een externe stimulus is vaak vertraagd. Hierdoor lijkt het alsof de beweging langzaam wordt uitgevoerd. Een tweede oorzaak heeft betrekking op opeenvolgende bewegingen. Elk onderdeel wordt hierbij apart uitgevoerd en geprogrammeerd, waardoor het geheel meer tijd in beslag neemt. Onderzoek van Connolly en Michael (1986) heeft aangetoond dat hoewel mensen met DS tekorten hebben in fijn motorische vaardigheden, er geen sprake is van tekorten in snelheid en handigheid in hogere ledematen. Dit omvat het gebied van de schouder tot aan de vingertoppen. Verschillende onderzoeken hebben aangetoond dat kinderen met DS tekorten laten zien in oog-hand coördinatie en visueel-motorische controle (Lautenslager, 2000). In tegenstelling tot deze onderzoeken wordt door Dykens en collega's (2000) gesteld dat mensen met DS relatief sterke kanten kennen in visueel motorische processen. Zo is een sterke kant het nadoen van handbewegingen en visuospatiële verwerking. Kinderen met DS vertonen wel motorische problemen bij auditieve input (Wuang, Chiang, Su & Wang, 2011; Virji-Babul et al., 2008). Bij mensen met DS is er sprake van een behoud van grijze stof in de posterior parietal lobe. Systemen als die van spiegelneuronen zijn hierdoor intact. Mensen met DS presteren significant beter op imitatie taken dan mensen zonder chromosomale afwijking gematcht op ontwikkelingsleeftijd (Pinter et al, 2001). Ondanks tegenstrijdigheden in onderzoek wat betreft visueel motorisch functioneren, lijkt het dat mensen met DS goed zijn in imiteren en relatief slecht zijn in processen die te maken hebben met auditief functioneren. Ditzelfde patroon is in onderzoek van Vanvuchelen en collega's (2010) gevonden bij op leeftijd gematchte controlegroep met verstandelijk beperking zonder DS. Zie tabel 1 voor een overzicht van de kenmerken.

Fragiele X syndroom

De meest voorkomende genetische oorzaak van verstandelijke beperking na DS is het FXS, terwijl deze afwijking pas recentelijk ontdekt is. Dit syndroom treft ongeveer 1 op de 4000 geboortes en komt vaker voor bij mannen dan bij vrouwen (Wilding, Cornish & Munir, 2002). Zoals de naam al zegt, is er bij het FXS sprake van een fragiel gedeelte in de lange arm van het X chromosoom, Xq27.3 (Minderaa, 2000; Rousseau et. al., 1991). Mannen met FXS hebben karakteristieke lange gezichten, lang kaakbeen, grote oren en een prominent voorhoofd en macro-orchidisme (te grote zaadballen). Daarnaast is vaak sprake van rekbare vinger gewrichten (Crowe & Hay, 1988). Mannen met FXS zijn veelal matig tot ernstig verstandelijk beperkt, terwijl de meeste vrouwen met FXS licht verstandelijk beperkt zijn (Sutherland & Richards, 2001). Bij mensen met FXS is er sprake van onderontwikkeling van een bepaald gedeelte in de kleine hersenen (Dykens et al., 2000). Er zijn neuropsychologische tekorten gevonden in aandacht, verwerken en onthouden van opeenvolgende informatie, korte termijn geheugen, visueel-spatiele vaardigheden en visueel-motorische coördinatie (Moore et al., 2004). Uit onderzoek van Paylor, Yuva-Paylor, Nelson, & Spencer (2008) blijkt dat mensen met FXS ook beperkingen hebben in sensomotorische vaardigheden (Dykens et al, 2000). Sensomotorische problemen zijn, bij mensen met het FXS, veelal gebaseerd op een verminderd lichaamsbewustzijn en tekorten in vaardigheden als het plannen en coördineren van bewegingen (Kranowitz, 2008). Mannen met FXS vertonen een relatieve zwakte in visueel-motorische vaardigheden, maar ze presteren hierin beter wanneer er geen sprake is van taken waarbij tegelijk een beroep wordt gedaan op het korte-termijn geheugen. Ook vrouwen met FXS vertonen moeite met de visuele waarnemingen (Dykens et al, 2000). Weinig verder onderzoek is echter nog bekend over het specifieke sensomotorisch functioneren bij mensen met FXS. Zie tabel 1 voor een overzicht van de kenmerken.

Williams syndroom

Het WS komt minder vaak voor dan DS en FXS. Dit betreft ongeveer 1 op de 20.000 geboortes (Palomares, Landau & Egeth, 2009; Scerif & Kamiloff-Smith, 2005). De oorzaak van dit syndroom is een deletie op één kopie van chromosoom 7, 7q11.23 (Minderaa, 2000; Reiss, Hoffman & Landau, 2005). Hierdoor worden minimaal 28 genen aangetast.

Kenmerkend voor WS zijn volle lippen en wangen, open wijde mond, asymmetrie van gezicht en opvallende patronen van de iris (Morris, Dilts, Dempsey, Leonard & Blackburn, 1988).

Ook bij WS is er sprake van een verminderd hersenvolume (Dykens et al., 2000; Reiss et al., 2005). De mate van verstandelijke beperking kan in ernst variëren (Strømme, Bjørnstad & Ramstad, 2002). Het cognitieve profiel wordt gekenmerkt door een groot contrast tussen verbaal en visueel-spatieel vaardigheden (Wang, Doherty, Rourke, & Bellugi, 1995; Mervis et al., 2000). Auditieve, geheugen en verbale verwerkingsvaardigheden zijn goed ontwikkeld in vergelijking met fijn en grof motorisch functioneren en de mogelijkheid om visueel-spatieel informatie te integreren (Kaplan, Wang & Francke, 2001). Mensen met WS vertonen een zeer langzame, afwijkende ontwikkeling van de sensomotorische vaardigheden (Pezzini, Vicari, Volterra, Milani & Ossella, 1999). Uiteindelijk bereiken ze wel een acceptabel niveau van motorisch functioneren (Vicari, Bellucci & Carlesimo, 2001). Volgens Meyer-Lindenberg en collega's (2004) ligt het meest kenmerkende tekort in het visueel spatieel construeren. Dit betreft de mogelijkheid om een object te visualiseren als opgemaakt uit delen of het construeren van een replica. Ze hebben hierdoor moeite met het gebruiken van visuele informatie om hun bewegingen te controleren (Atkinson et al., 1997; Eckert et al., 2006). De beperking in visuomotorische functies wordt veroorzaakt door afwijkingen in het volume van de cerebellum (Hocking, Bradshaw & Rhinehart, 2008). Daarnaast is er sprake van een vermindering in volume van grijze stof (gevormde synapsen) in het posterior parietal gedeelte van de hersenen (Atkinson, 1997). Zie tabel 1 voor een overzicht van de kenmerken.

Tabel 1. *Kenmerken van de drie meest voorkomende chromosomale afwijkingen*

	Down syndroom	Fragiele X syndroom	Williams syndroom
Oorzaak	Trisomie 21	Fragiel gedeelte lange arm x chromosoom	Deletie op één kopie van chromosoom 7
Frequentie	1:800	1:4000	1:20.000
Zwakke kanten	Zintuiglijke ontwikkeling, motoriek, auditief motorische processen	Aandacht, korte termijn geheugen, visueel motorische processen	Motoriek, visuele processen
Sterke kanten	Visueel-motorische processen	-	Auditieve, geheugen en verbale verwerkingsvaardigheden
Hersenstructuur	Vertraagde myelinisatie, verminderd hersenvolume, verkleinde cerebellum en hersenstam	Onderontwikkeling kleine hersenen	Vermindering in volume grijze stof posterior parietal lobe en cerebellum

Chromosomale syndromen vergeleken

Als DS, FXS en WS met elkaar worden vergeleken, lijken de visueel motorische vaardigheden van mensen met DS relatief goed te zijn ontwikkeld, in tegenstelling tot de visueel motorische vaardigheden van mensen met WS en FXS (Dykens et al., 2000). Hoewel er ook verschillende onderzoeken zijn die stellen dat mensen met DS juist tekorten laten zien in visueel motorische vaardigheden (Lauteslager, 2000). Waarschijnlijk is een sterke kan van mensen met DS het imiteren van handbewegingen en de visuospatiële verwerking (Pinter et al., 2001). In verschillende onderzoeken wordt gesteld dat FXS en WS gekenmerkt worden door tekorten in het integreren van visueel spatiële informatie (Atkinson et al., 1997).

Daarnaast wordt aangegeven dat mensen met FXS mogelijk tekorten hebben in vaardigheden als het plannen en coördineren van bewegingen, wat tevens voor zou komen bij mensen met WS (Kranowitz, 2008; Eckert et al., 2006). In hoeverre de ernst van de tekorten van verschillende syndromen van elkaar verschilt is nog niet duidelijk.

Aangezien er nog relatief weinig onderzoek is gedaan naar het specifieke sensomotorisch functioneren behorende bij de drie syndromen, de kennis is veranderd de afgelopen jaren en de weinige onderzoeken die zijn uitgevoerd tegenstrijdige resultaten geven, wordt in dit onderzoek het sensomotorisch functioneren van mensen met DS, WS en FXS getest en vergeleken. De taken waarop de participanten getest worden betreffen vinger behendigheid, motorische snelheid, snelle motorische programmeringen, viueel-spatiële analyses, motorisch programmeren, imiteren en kinesthetische feedback (Kemp & Korkman, 2010). De onderzoeksvraag luidt: In hoeverre verschillen de syndromen van elkaar met betrekking tot sensomotorisch functioneren en in hoeverre is sensomotorisch functioneren syndroom specifiek? Verwacht wordt dat sensomotorisch functioneren syndroom specifiek is en daardoor resultaten van de syndroom groepen significant van elkaar verschillen, maar ook significant verschillen van de controlegroep. De bijpassende verwachting is dat er een significant verschil bestaat tussen twee of meer groepen (syndroom en/of controle) op ten minste één taak van sensomotorisch functioneren. Tevens worden specifieke deelvragen onderzocht, namelijk 1) Is er een verschil tussen DS en controlegroep op de te onderzoeken gebieden van sensomotorisch functioneren? 2) Is er een verschil tussen FXS en controlegroep op de te onderzoeken gebieden van sensomotorisch functioneren? 3) Is er een verschil tussen WS en controlegroep op de te onderzoeken gebieden van sensomotorisch functioneren? 4) Is er een verschil tussen DS en FXS op de te onderzoeken gebieden van sensomotorisch functioneren? 5) Is er een verschil tussen DS en WS op de te onderzoeken gebieden van sensomotorisch functioneren? en 6) Is er een verschil tussen WS en FXS op de te onderzoeken gebieden van sensomotorisch functioneren? Aangezien nog veel onduidelijkheid bestaat over verschillen tussen syndromen kunnen niet op alle onderdelen hypothesen gevormd worden, met name wat betreft specifieke verschillen tussen WS en FXS. We weten dat er sprake is van tekorten in sensomotorisch functioneren, maar de ernst ervan bij beide

syndromen en het verschil tussen de syndromen is nog niet duidelijk. Verwacht wordt dat mensen met DS significant slechter presteren op motorische snelheid en motorische programmering dan mensen in de controlegroep en er geen verschil is tussen DS en controlegroep op visueel spatiële analyses en imiteren. Ook wordt verwacht dat mensen met FXS significant slechter presteren op alle bovengenoemde vormen van sensomotoriek dan mensen in de controlegroep en dat mensen met WS significant slechter presteren op imiteren en visueel spatiële analyses dan mensen in de controlegroep. Daarnaast wordt verwacht dat mensen met DS significant beter presteren op imiteren en motorisch programmeren dan mensen met FXS en significant beter presteren op imiteren en visueel spatiële analyses dan mensen met WS. Tot slot wordt verwacht dat mensen met FXS significant slechter presteren op snelle motorische programmeringen dan mensen met WS.

Methode

Participanten

Aan het onderzoek namen in totaal 99 personen deel. Hiervan zijn er 42 mensen met DS, 11 mensen met FXS, 16 mensen met WS en 29 mensen met een verstandelijke beperking maar met onbekende etiologie (controlegroep). Zie tabel 2 voor een overzicht van de onderzoeksgroep.

Tabel 2. Gegevens onderzoeksgroep

Syndroom	Percentage	Geslacht		Verstandelijke beperking			Gemiddelde leeftijd (SD)
		Man	Vrouw	Ernstig	Matig	Licht	
DS	42,9%	23	19	1	31	10	36 (8.89)
WS	16,3%	6	10	0	3	13	26 (10.06)
FXS	11,2%	9	2	1	8	2	36 (14.94)
Onbekend	29,6%	15	14	1	0	28	34 (11.84)
Totaal	100%	54	45	3	43	53	34 (11.20)

De participanten zijn over drie jaar tijd geworven. In het jaar 2008-2009 zijn participanten geworven door gebruik te maken van de contactlijst van het Netwerk WS, welke actief is binnen de Federatie van ouderverenigingen. Zodoende zijn resultaten van 16 personen met WS opgenomen in het databestand. Hierbij golden de volgende uitsluitingcriteria: kalenderleeftijd < 12 jaar; klinische diagnose WS niet bevestigd met chromosoomonderzoek of FISH-onderzoek (Fluorescentie In Situ Hybridisatie); intelligentiequotiënt < 40; ernstige spraak-, gehoor-, visus- en/of motorische problemen (Van der Meer, 2009).

In het jaar 2009-2010 zijn 28 participanten met DS geworven vanuit de instelling Sherpa te Baarn, Reinaerde te Utrecht en 's Heerenloo te Ermelo. Daarnaast is het databestand aangevuld met participanten vanuit de Fragiele X vereniging Nederland. Ook zijn er participanten met FXS geworven bij 's Heeren Loo te Ermelo en Reinaerde te Utrecht. Voor de controlegroep hebben participanten vanuit 's Heeren Loo te Ermelo, Reinaerde te Utrecht en privé adressen meegedaan aan het onderzoek. Hierbij golden de volgende uitsluitingscriteria: kalenderleeftijd < 12 jaar en > 50 jaar; intelligentiequotiënt < 30; ernstige spraak-, gehoor-, visus- en/of motorische problemen (Klumper en van Kuijk. 2010; De Rooij en Zuidhof, 2010).

Voor het werven van participanten in het jaar 2010-2011 is gebruik gemaakt van het cliëntenbestand van 's Heeren Loo te Wekerom, 's Heeren Loo te Apeldoorn, Humanitas-DMH en De Rozelaar te Barneveld. Hierbij zijn 15 participanten met DS, twee met FXS en 21 participanten met een verstandelijke beperking zonder bekende etiologie verworven. De uitsluitingscriteria hierbij waren als volgt: kalenderleeftijd < 12 jaar, intelligentiequotiënt < 50 en ernstige spraak-, gehoor-, visus- en/of motorische problemen.

Aangezien niet alle participanten in staat waren alle subtesten te volbrengen, verschilt het aantal deelnemende participanten per subtest. Met name mensen met FXS hadden moeite

de subtest vingertop tikken te volbrengen. Zie tabel 3 voor het aantal bruikbare gegevens per groep.

Instrument

Voor ons onderzoek hebben we gebruik gemaakt van de NEPSY: A Developmental Neuropsychological Assessment (NEPSY; Korkman et al., 1998). De NEPSY is een neuropsychologische testinstrument voor kinderen tussen de 3 en 12 jaar en bestaat uit vijf subdomeinen, namelijk aandacht en executieve functies, taalvaardigheden, geheugen en leervaardigheden, visuo-spatiële vaardigheden en sensomotorische vaardigheden (Ahmad & Warriner, 2001). Voor dit onderzoek is echter enkel gebruik gemaakt van het subdomein sensomotorische vaardigheden. De NEPSY is gebaseerd op de klinische methodes van Luria (1966) en op de meer recente tradities van de kinderneuropsychologie. Het testinstrument is zeer geschikt bevonden om een profiel te schetsen van sterktes en zwaktes in het neurologisch functioneren binnen een individu en is toereikend in het verschaffen van richtlijnen voor interventieplannen, behandeling of speciaal onderwijs. Daarnaast is het instrument geschikt bevonden voor onderzoek bij mensen met een verstandelijke beperking (Korkman et al., 1998). De subtesten bieden ondersteuning bij het opsporen van tekortkomingen die het leren bemoeilijken. Elke subtest staat op zichzelf en biedt de mogelijkheid afhankelijk van de persoon en de onderzoeksvraag een test samen te stellen door alleen bepaalde subtesten te selecteren die geschikt zijn. Doordat voor alle subtesten dezelfde gestandaardiseerde testcores gelden ($M = 10$; $SD = 3$), wordt goed inzichtelijk hoe de verschillende vaardigheden van participanten zich ten opzichte van elkaar hebben ontwikkeld. Alle subtesten van de NEPSY zijn genormeerd op dezelfde representatieve steekproef bestaande uit ruim duizend Amerikaanse kinderen. Verschillen in cultuur, etniciteit, woonomgeving en opleidingsniveau van de ouders zijn goed vertegenwoordigd. Daarnaast zijn kinderen met een

gediagnosticeerde neurologische of psychologische stoornis buiten de steekproef gehouden. De betrouwbaarheidsstatistieken omvatten hoge inter-/intrabeoordelaars-betrouwbaarheid, interne consistentie en test-hertest betrouwbaarheid. De NEPSY is niet gebaseerd op factoranalyse, maar de subtesten zijn gekozen op basis van de theorie van Luria (Kemp, Korkman & Kirk, 2001).

Vanwege het feit dat er nog geen Nederlandstalige versie op de markt was van de NEPSY, ten tijde van het begin van dit onderzoek in 2009, is er voor dit onderzoek in 2009 een Nederlandstalige bewerking gemaakt die afgeleid is van de Amerikaanse versie (Van der Meer, 2009). Dankzij het flexibele karakter van de NEPSY (aangezien elke subtest op zichzelf staat) is het mogelijk geweest een Nederlandstalige testbatterij samen te stellen naar eigen inzicht. Met de samenstelling van de subtesten is er rekening mee gehouden dat bij afname de Nederlandse taal niet van invloed zou zijn op de te meten vaardigheid. Hierdoor bleef het gebruik van de gestandaardiseerde normen op basis van de Amerikaanse steekproef mogelijk.

Voor het huidige onderzoek is gekeken naar de twee subtesten van het domein ‘sensomotorische vaardigheden’. Dit zijn ‘Vingertoptikken’ en ‘Imitatie van handposities’.

Subtest Vingertoptikken (VT)

VT bepaalt de vingerbehendigheid (fijne motorische coördinatie) en de motorische snelheid van de proefpersoon. Bij het eenvoudige item wordt verwacht dat er zo snel mogelijk met de wijsvinger 32 keer op de duim wordt getikt. Bij het complexe item is het de bedoeling dat er acht keer achtereenvolgens met de wijs-, ring-, middel-, ringvinger en pink zo snel mogelijk op de duim wordt getikt. Beide items worden afgenomen bij zowel de voorkeurshand als de niet-voorkeurshand. Bij een ontwikkelingsleeftijd van 5 jaar of ouder geldt $r^2 = .71$. Dit houdt in dat 71% van de variantie wordt verklaard door het vingertoptikken (Van der Meer, 2009).

Imitatie van Handposities (IH)

IH beoordeelt of de proefpersoon in staat is de hand- en vingerposities te imiteren die door de testleider worden voorgedaan. Hierbij spelen de fijne motorische coördinatie en kinetische feedback van de posities een belangrijke rol. Bij een ontwikkelingsleeftijd van 3 jaar of ouder geldt $r^2 = .82$. Dit houdt in dat 82% van de variantie wordt verklaard door het imiteren (Van der Meer, 2009).

Procedure

Voor alle 99 participanten is toestemming verkregen via de wettelijke vertegenwoordiger en/of persoonlijk begeleider. De participanten werden individueel getest in een vertrouwde, prikkelarme omgeving door een testleider die getraind was om de testbatterij gestandaardiseerd af te nemen. De totale testduur tijdens dit onderzoek was afhankelijk van de participant en duurde tussen de anderhalf à twee uur. De testsessie vond plaats op één dagdeel. De dertien subtesten werden volgens een vaste volgorde afgenomen. Tussendoor werden momenten van pauze aangeboden. Er is geen pauze gehouden tussen de onderdelen ‘onmiddellijk geheugen’ en ‘uitgesteld geheugen’.

Data Analyse

Van de participanten zijn de ruwe scores die behaald zijn op de subtesten handmatig omgezet in gestandaardiseerde subtestscores. Voor de participanten met een licht verstandelijk beperking is gekozen voor normgroep 9;0-9;5 jaar, omdat dit gemiddeld overeenkomt met de ontwikkelingsleeftijd van mensen met een licht verstandelijke beperking. Om die reden is bij participanten met een matig verstandelijke beperking gekozen voor normgroep 5;0-5;5 jaar. Ook voor de participanten met een ernstig verstandelijke beperking is voor deze normgroep gekozen, omdat zij tegen de grens van een matig verstandelijke beperking functioneren

(volgens tabel A.4 uit Korkman et al., 1998; Verhulst, 2000). Op deze manier is getracht te controleren voor mate van verstandelijke beperking. Voor alle analyses wordt een alpha van .05 gehanteerd. In dit onderzoek werd gebruik gemaakt van parametrische toetsen, omdat er sprake was van twee afhankelijke variabelen van interval meetniveau: 'Vingertop tikken' met scores mogelijk van 0 tot 20 en 'Imitatie van handposities' met scores mogelijk van 0 tot 20. De onderzoeksgroepen (DS, FXS, WS en de vergelijkingsgroep) waren van nominaal meetniveau. Om na te gaan of er een significant verschil is tussen twee of meer groepen, syndroom en/of controle, op ten minste één taak van sensomotorisch functioneren is de MANOVA de meest geschikte test. Om de MANOVA te mogen uitvoeren moet aan een aantal voorwaarden worden voldaan. Eén van die voorwaarden betreft homogeniteit van variantie. Dit kan getoetst worden door middel van de Levene's test. Aangezien uit deze test bleek dat er geen sprake is van homogeniteit van variantie kon er geen (M)ANOVA gebruikt worden (Levene's test: $p < .05$). Ook is het niet mogelijk twee ANOVA's uit te voeren, aangezien Levene's test ook hier aangeeft dat er op meerdere aspecten geen sprake is van homogeniteit van variantie (Levene's test imitatie: $p < .05$; Levene's test vingertoepikken: $p < .05$). Daarom is ervoor gekozen alle deelvragen apart te toetsen met losse t-toetsen. Ook bij t-toetsen is homogeniteit van variantie een voorwaarde. Wanneer er echter tussen twee groepen geen sprake is van homogeniteit van variantie wordt er gebruikt gemaakt van de Welch's t-test, omdat deze test ongevoelig is voor homogeniteit van variantie. Verdere voorwaarden voor de twee t-testen zijn een normale verdeling en een a-selecte steekproef. Hoewel er in dit onderzoek geen sprake is van een volledige a-selecte steekproef is toch gekozen om deze test te gebruiken. Voor de deelvragen waarvoor een hypothese is opgesteld wordt éénzijdig getoetst. De overige deelvragen worden tweezijdig getoetst. Gezien er sprake is van een lage correlatie tussen vingertoepikken en imitatie van handposities bij met name de FXS-groep en de WS-groep, is gekozen om groepen niet te vergelijken op het algeheel

sensomotorisch functioneren (algeheel sensomotorisch functioneren betreft de somscore van de subtesten). Er is dus enkel gekeken naar subtesten om een zo betrouwbaar mogelijk beeld te vormen van functioneren. Zie tabel 4 voor de uitwerking van de correlaties tussen de subtesten per groep.

Resultaten

In tabel 3 en 4 zijn de gemiddelden, standaarddeviaties en de correlaties beschreven van de verschillende syndromen op de subtesten vingertop tikken en imitatie.

Tabel 3. *Aantal participanten, gemiddelden en standaarddeviaties per groep*

	Genetisch syndroom											
	DS			FXS			WS			Controle		
	<i>n</i>	M	SD	<i>n</i>	M	SD	<i>n</i>	M	SD	<i>n</i>	M	SD
Vingertoptikken	33	7.97	4.13	4	8.50	4.44	16	7.38	2.03	28	9.61	4.01
Imitatie	42	7.55	3.92	11	5.09	2.30	16	4.06	2.46	29	7.00	4.56

Tabel 4. *Correlatie tussen de subtesten Vingertop tikken en Imitatie per groep*

	DS			FXS			WS			Controle		
	Imitatie			Imitatie			Imitatie			Imitatie		
Vingertoptikken	.61			.43			.26			.51		

Down syndroom en controlegroep

Personen met DS scoorden hoger op de subtest imitatie van handposities dan de controlegroep. Dit bleek echter geen significant verschil ($t(69) = 0.54, p=.59$), wat overeen komt met de gestelde hypothese. Op de subtest vingertop tikken scoorden personen met DS echter lager dan de controlegroep. Bij eenzijdige toetsing bleek dit geen significant verschil ($t(59) = -1.56, p=.06$). Dit komt niet overeen met de gestelde hypothese dat mensen met DS significant slechter presteren op vingertop tikken dan mensen in de controlegroep.

Fragiele X syndroom en controlegroep

Op de subtest imitatie van handposities scoorden personen met FXS lager dan de controlegroep. Bij eenzijdige toetsing bleek dit een significant verschil ($t(35) = -1.74, p < .05$). Dit komt overeen met de gestelde hypothese dat mensen met FXS slechter presteren op imitatie dan mensen in de controlegroep. Op de subtest vingertop tikken scoorden personen met FXS ook lager dan de controlegroep. Bij eenzijdige toetsing bleek dit echter geen significant verschil ($t(30) = -.51, p = .31$). Dit komt niet overeen met de gestelde hypothese dat mensen met FXS slechter presteren op vingertop tikken dan mensen in de controlegroep

Williams syndroom en controlegroep

Personen met WS scoorden lager op de subtest imitatie van handposities dan de controlegroep. Bij eenzijdige toetsing bleek dit ook een significant verschil te zijn ($t(43) = -2.80, p < .05$). Dit komt overeen met de gestelde hypothese. Het bleek dat personen met WS ook lager scoorden op de subtest vingertop tikken dan de controlegroep, wat bij tweezijdige toetsing ook een significant verschil leek te zijn ($t(42) = -2.45, p < .05$).

Down syndroom en Fragiele X syndroom

Volgens verwachting scoorden personen met FXS lager op de subtest imitatie van handposities dan de personen met DS. Bij eenzijdige toetsing bleek dit een significant verschil ($t(27) = 2.67, p < .05$). Op de subtest vingertop tikken scoorden personen met DS lager. Dit bleek echter geen significant verschil ($t(35) = -.24, p = .81$).

Down syndroom en Williams syndroom

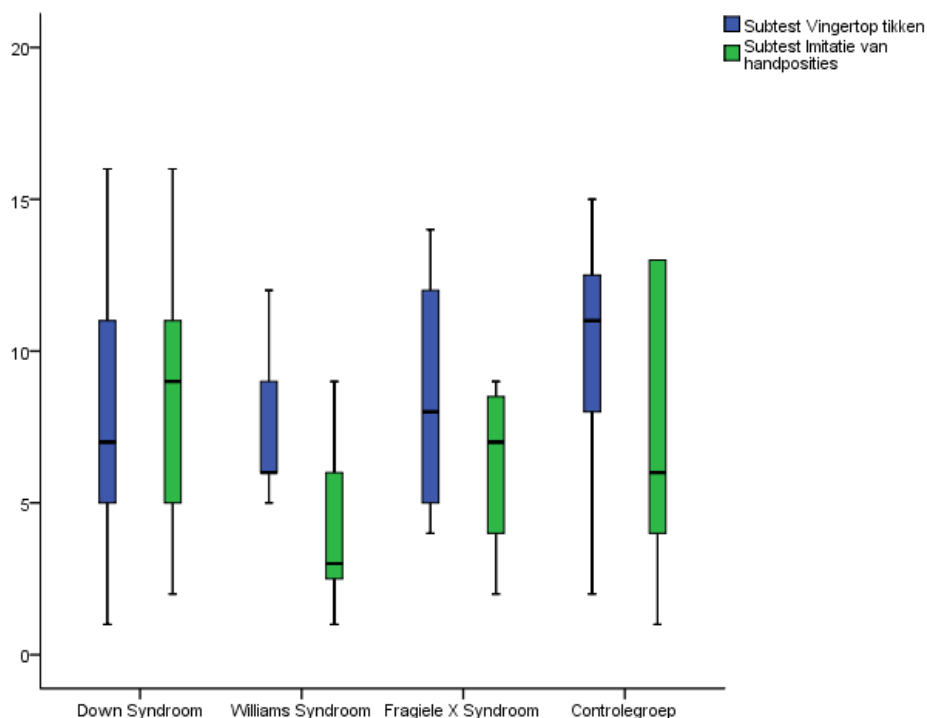
Op de subtest imitatie van handposities scoorden personen met WS lager dan de personen met DS. Bij eenzijdige toetsing bleek dit een significant verschil ($t(43) = 4.04, p < .05$), wat

overeen komt met de gestelde hypothese. Personen met WS scoorden ook lager op de subtest vingertop tikken dan de personen met DS. Bij tweezijdige toetsing bleek dit geen significant verschil ($t(47) = .68, p=.50$) op te leveren.

Fragiele X syndroom en Williams syndroom

Hoewel personen met FXS hoger scoorden op de subtest imitatie van handposities dan personen met WS, was dit bij tweezijdige toetsing geen significant verschil ($t(25) = -1.10, p=.28$). Ook op de subtest vingertop tikken scoorden personen met FXS hoger dan personen met WS. Bij eenzijdige toetsing bleek ook hier geen significant verschil ($t(3) = -.50, p=.33$). Dit komt niet overeen met de gestelde hypothese dat mensen met FXS significant slechter presteren op vingertop tikken dan mensen met WS.

De scores van de participanten op de variabelen ‘Schaalscore Vingertop tikken’ en ‘Schaalscore Imitatie handpositie’ zijn in figuur 2 grafisch weergegeven.



Figuur 2. Boxplots voor ‘Schaalscore Vingertop tikken’ en ‘Schaalscore Imitatie handpositie’, uitgesplitst op genetisch syndroom.

Discussie

In het huidige onderzoek is het sensomotorisch functioneren onderzocht bij mensen met DS, WS en FXS. Dit zijn de meest bekende en meest voorkomende chromosomale afwijkingen die gepaard gaan met een verstandelijke beperking. In de controlegroep zijn mensen opgenomen met een verstandelijke beperking, maar met onbekende etiologie. Het doel van het onderzoek was na te gaan of een bepaald ontwikkelingsprofiel van sensomotorische vaardigheden kenmerkend is voor een syndroom. Een syndroom specifiek ontwikkelingsprofiel wordt gedefinieerd als zijnde een profiel dat voorkomt bij bijna alle mensen met het syndroom en bijna nooit in andere syndromen en daarnaast ook niet bij mensen met een verstandelijke beperking en onbekende etiologie (Kogan et al., 2009). In eerder onderzoek zijn deze drie syndromen nooit met elkaar vergeleken op sensomotorisch gebied. Kennis over het specifieke sensomotorisch functioneren is van belang voor het inzetten van interventies en behandeltechnieken. Goede interventies kunnen vervolgens bijdragen aan een optimale ontwikkeling van mensen met een bepaald syndroom (Dykens et al., 2000). Sensomotorisch functioneren is in deze studie onderzocht aan de hand van twee neuropsychologische subtesten van de NEPSY; A Developmental Neuropsychological Assessment (NEPSY; Korkman et al., 1998), te weten imitatie van handposities en vingertoepikken. Bij Imitatie van handposities spelen fijne motorische coördinatie en kinethische feedback van de handposities een rol. Vingertoepikken bepaalt de vingerbehendigheid (fijne motorische coördinatie) en motorische snelheid (Korkman et al., 1998). Door de resultaten van de syndroomgroepen met elkaar en de controlegroep te vergelijken op de taken vingertoepikken en imitatie van handposities, is het specifieke sensomotorisch functioneren van syndromen in kaart gebracht.

Down syndroom

Het resultaat van de DS-groep op de test 'imitatie van handposities' komt overeen met de verwachtingen. Mensen met DS zijn relatief goed in het imiteren op basis van visuele informatie. Dit heeft waarschijnlijk te maken met het behoud van spiegelneuronen in belangrijke delen van de hersenen (Pinter et al, 2001). Uit de resultaten blijkt dat mensen met DS significant beter presteren op de imitatie taak dan mensen met WS en mensen met FXS. Hoewel er een duidelijk verschil is gevonden op deze taak tussen mensen met DS en mensen met FXS en WS, is het niveau van presteren niet specifiek voor mensen met DS. Er is geen verschil gevonden tussen de DS-groep en de controlegroep. Eventuele tekorten in imitatie van handposities bij mensen met DS zijn dus mogelijk te wijten aan het hebben van een verstandelijke beperking en niet specifiek aan de aanwezigheid van een derde chromosoom 21. Wat betreft 'vingertoptikken' komen de resultaten niet overeen met de verwachtingen. Er is op dit gebied geen verschil gevonden tussen de DS-groep en overige syndroomgroepen. Hoewel mensen met DS lager scoorden dan mensen in de controlegroep, was het verschil tussen deze groepen niet significant te noemen. In tegenstelling tot huidig onderzoek, toont onderzoek van Connolly en Michael (1986) aan dat reactietijden, en dus motorische snelheid, bij mensen met DS over het algemeen langzamer zijn dan bij mensen zonder DS. Oorzaken hiervoor waren zwakke spier tonus, onhandigheid van beweging, slappe handen en korte vingers. Daarnaast gaven Weeks en collega's (2000) aan dat de initiatie van de beweging vaak vertraagd verloopt en elke opeenvolgende beweging apart wordt geprogrammeerd en uitgevoerd. Er zijn in het onderzoek van Weeks en collega's (2000) echter geen specifieke tekorten gevonden in snelheid en handigheid van hogere ledematen. Dit laatste gegeven komt overeen met de resultaten van huidig onderzoek.

Omdat bij zowel imitatie als vingertop tikken geen verschillen zijn gevonden tussen mensen met DS en de controlegroep kan er niet worden gesproken van een

syndroomspecifiek ontwikkelingsprofiel wat betreft sensomotorisch functioneren, zoals gemeten met de subtesten. De DS-groep presteert op eenzelfde niveau als de controlegroep wat betreft sensomotorisch functioneren, zoals gemeten met de subtesten. Er zijn op het gebied van imitatie echter wel verschillen gevonden tussen de DS-groep en de overige twee syndroomgroepen (WS en FXS). In de behandeling van mensen met DS kan daarom wel degelijk rekening gehouden worden met hun relatief sterke kant in het imiteren van visuele informatie in vergelijking met andere syndromen. Dit kan bijvoorbeeld gedaan worden door juist bij de DS-groep gebruik te maken van het inzetten van gebarentaal of andere vormen van visuele ondersteuning (Dykens et al., 2000).

Fragiele X syndroom

Mensen met FXS presteren significant slechter op de imitatie taak dan mensen met DS en mensen in de controlegroep. Er is op deze taak geen verschil gevonden tussen de WS-groep en de FXS-groep. Al deze resultaten komen overeen met de verwachtingen. Sensomotorische problemen bij mensen met FXS zijn veelal gebaseerd op verminderd lichaamsbewustzijn en tekorten in het coördineren van bewegingen, zo blijkt uit onderzoek van Kranowitz (2008). Deze vaardigheden spelen een belangrijke rol bij imitatie. Uit eerder onderzoek is tevens gebleken dat mensen met FXS tevens relatief zwakke visueel-motorische vaardigheden hebben (Dykens et al, 2000). Gesteld wordt dat zij minder goed in staat zijn om een waarneming gebaseerd op een visuele stimulus om te zetten in een beweging (Van der Meer, 2009). Ondanks de aanwezige tekorten in het coördineren van bewegingen, is er geen verschil gevonden tussen de FXS-groep en de overige syndroomgroepen wat betreft vingertoetjes. Verwacht werd dat er mogelijk een verschil zou kunnen zijn tussen de FXS-groep en de controlegroep en tussen de FXS-groep en de WS-groep, waarbij mensen met FXS in beide gevallen slechter zouden presteren. Resultaten geven echter aan dat er geen verschil is tussen

deze groepen op het gebied van vingertoptikken. De beperkte groeps grootte van de FXS-groep bij deze taak (N=4) heeft echter invloed op de resultaten. Wanneer één persoon relatief hoog scoort, heeft dit bij een groeps grootte van vier mensen een grote invloed op het gemiddelde.

Op basis van de resultaten van dit onderzoek kan geconcludeerd worden dat mensen met FXS geen syndroom specifiek ontwikkelingsprofiel hebben, ondanks dat ze beduidend slechter presteren op de imitatie taak dan mensen met DS en onbekende etiologie. Het ontwikkelingsprofiel van mensen met FXS vertoont een overeenkomst met het ontwikkelingsprofiel van mensen met WS, aangezien er op beide taken geen verschillen zijn gevonden tussen deze groepen. Deze conclusie dient echter onder voorbehoud gemaakt te worden, omdat van de subtest vingertoptikken te weinig gegevens beschikbaar zijn van mensen met FXS. In de behandeling van mensen met FXS dient rekening gehouden te worden met het feit dat zij minder in staat zijn een visuele stimulus om te zetten in een beweging, zoals bij het imiteren van handposities. De stimulus dient op een andere manier aangeboden te worden, via andere zintuigen.

Williams syndroom

Mensen met WS presteren significant slechter op de imitatie taak dan mensen met DS of mensen in de controlegroep. Dit komt overeen met de verwachtingen. Uit eerder onderzoek is gebleken dat mensen met WS de mogelijkheid missen om visueel-spatiële informatie te integreren. Gesteld wordt dat zij alles zien in delen en niet in staat zijn het geheel te zien. Het construeren van een replica lijkt daarom een onmogelijke taak. Onderzoekers stellen dat het gebruiken van visuele informatie om hun bewegingen te controleren hierdoor wordt bemoeilijkt (Atkinson et al., 1997; Eckert et al., 2006; Meijer-Lindenberg et al., 2004). Op de subtest vingertoptikken presteren mensen met WS significant slechter dan mensen in de

controlegroep. Dit gegeven kwam niet uit eerder onderzoek naar voren, waarin gesteld werd dat mensen met WS geen specifieke tekorten in motorische snelheid of vingerbehendigheid hebben (Vicari et al., 2001). Mogelijk ligt de oorzaak van de gemeten tekorten in motorische snelheid en vingerbehendigheid voornamelijk in het moeten construeren van een opeenvolging aan bewegingen op basis van visuele informatie en minder in de motorische snelheid.

Op basis van de resultaten van huidig onderzoek kan geconcludeerd worden dat sensomotorisch functioneren bij mensen met WS niet gezien wordt als syndroom specifiek, aangezien de mogelijkheid om te imiteren overeenkomt met mensen met FXS. Tevens komt het niveau van vingertoetikken overeen met het niveau van de DS-groep en de FXS-groep. Bij de behandeling van mensen met WS dient rekening gehouden te worden met hun tekorten in visueel-spatiële analyse, wat van belang is bij taken als imiteren. Een stimulus dient op een andere manier dan visueel aangeboden te worden.

Beperkingen van het onderzoek

Dit onderzoek kent een aantal beperkingen, waardoor resultaten met voorzichtigheid moeten worden geïnterpreteerd. De belangrijkste beperking betreft de heterogeniteit van de steekproef. De mate van verstandelijke beperking heeft mogelijk een grote invloed op de resultaten. Tussen syndromen is er geen gelijke verdeling in de hoeveelheid mensen met een matig/ernstig verstandelijke beperking en mensen met een licht verstandelijke beperking (zie tabel 3). De controlegroep en WS-groep bestaan voornamelijk uit mensen met een licht verstandelijke beperking, terwijl de FXS-groep en de DS-groep voornamelijk bestaan uit mensen met een matig verstandelijke beperking. Getracht is te controleren voor mate van verstandelijke beperking door verschillende normgroepen aan te houden voor het omzetten van de ruwe scores. Bij mensen met een matig verstandelijke beperking is de normgroep 5;0 –

5;5 jaar aangehouden. Bij mensen met een licht verstandelijke beperking betrof dit de normgroep 9;0 – 9;5 jaar. Beide leeftijden zijn gebaseerd op een gemiddelde leeftijdsequivalent van de mate van verstandelijke beperking (Verhulst, 2000). Hoewel op deze manier getracht is de invloed van de mate van verstandelijke beperking te minimaliseren, zijn scores mogelijk minder betrouwbaar geworden. Een strikte scheiding in IQ voor classificatie in licht/matig is hier nadelig en ongenueanceerd. Van veel participanten is geen precieze IQ score of ontwikkelingsleeftijd bekend. Dit zou echter wel van toegevoegde waarde zijn, zodat per persoon een passende normtabel gekozen kan worden in plaats van per groep.

Een tweede beperking van het onderzoek is de grote kans op kanskapitalisatie vanwege het uitvoeren van meerdere t-toetsen. Het toepassen van een Bonferonni correctie betekent betrouwbaardere resultaten, waardoor de kans op kanskapitalisatie verminderd. In huidig onderzoek is deze correctie niet uitgevoerd.

Een andere beperking van het onderzoek is de kleine steekproef van mensen met FXS, met name bij de subtest vingertoetsten. Omdat mensen met FXS veelal ernstig tot matig verstandelijk beperkt zijn, maakt dit het selecteren van participanten een moeizaam proces. De externe validiteit van dit onderzoek is hierdoor minder toereikend.

In de gehele onderzoeksgroep is er sprake van een kleinere onderzoeksgroep op de subtest vingertoetsten. Vooral mensen met een matige of ernstige verstandelijke beperking hebben geen score behaald op deze subtest, omdat zij moeite hebben deze taak te volbrengen. Mogelijk speelt hierin de beperkte motoriek een rol of begrijpen zij de opdracht onvoldoende. Ook dit gegeven speelt mee in de validiteit van het onderzoek, vanwege een incompleet beeld over de algehele sensomotorisch functioneren.

Ondanks bovenstaande beperkingen kent dit onderzoek ook een aantal sterke kanten. Aan het onderzoek hebben een redelijk aantal verschillende instellingen meegedaan. Hoewel

de steekproef niet geheel aselekt is getrokken heeft de diversiteit van instellingen een positieve invloed op de mogelijkheid om resultaten te generaliseren naar de gehele populatie. Daarnaast is de diversiteit van de genetische syndromen een sterk punt. Vele onderzoeken richten zich op één syndroom, waarbij dit onderzoek gericht is op de verschillen tussen drie, veel voorkomende, syndromen.

Vervolgonderzoek

Een aanbeveling voor vervolgonderzoek is het gebruiken van een meer homogene steekproef. Dit kan door middel van het bepalen van IQ scores of leeftijdsequivalenten alvorens de testen worden afgenomen. Zodoende kunnen persoonsgebonden omzettabelen gebruikt worden. Daarnaast dient de FXS-groep uitgebreid te worden. Daarnaast is het ook aan te raden onderzoek te doen naar mensen met een licht verstandelijke beperking, omdat bij mensen met een matig en ernstige verstandelijke beperking niet altijd in staat zijn een subtest uit te voeren. Wanneer enkel mensen met een licht verstandelijke beperking worden opgenomen in het databestand zijn groepen op alle subtesten gelijk.

Een andere aanbeveling voor vervolgonderzoek is na te gaan in hoeverre de mate van verstandelijke beperking bepalend is voor het sensomotorisch functioneren in het algemeen. Dit dient eerst onderzocht te worden los van een syndroom.

In dit onderzoek is meer inzicht verkregen in het sensomotorisch functioneren van mensen met een verstandelijke beperking en chromosomale afwijking. Vervolgonderzoek kan worden gedaan naar een passende begeleidingsstijl bij elk syndroom op basis van verkregen resultaten. Tevens kan onderzoek gedaan worden naar mogelijke sterke kanten van sensomotorisch functioneren bij mensen met WS en FXS. Hierbij kan gedacht worden aan andere vormen van zintuiglijke informatie. Zodoende kan een interventie of begeleidingsstijl gebaseerd worden op sterke kanten en wordt er niet enkel van zwakke kanten uitgegaan.

Conclusie

In dit onderzoek is gezocht naar een antwoord op de vraag in hoeverre het sensomotorisch functioneren bij het DS, FXS en WS specifiek is. Hoewel geen van de syndromen een specifiek profiel laat zien, zijn er toch duidelijke verschillen gevonden op bepaalde aspecten. Mensen met DS hebben een profiel dat overeenkomt met de controlegroep, wanneer gekeken wordt naar de subtesten imitatie en vingertoepikken. Uit dit onderzoek blijkt dat mensen met WS en FXS een profiel hebben dat redelijk met elkaar overeenkomt. Hoewel zij functioneren op hetzelfde niveau op de twee subtesten van sensomotorisch functioneren, zijn achterliggende oorzaken van tekorten waarschijnlijk verschillend. Mensen met FXS presteren bijvoorbeeld minder op imitatie door tekorten in kinetische feedback. Bij mensen met WS lijkt de oorzaak te liggen in het niet kunnen construeren van een geheel. Ondanks de beperkingen van dit onderzoek kunnen resultaten toch ingezet worden bij het selecteren van interventies en adequate begeleidingsstijlen. Bij deze interventies dient bijvoorbeeld rekening gehouden te worden met het moeizame proces van imiteren bij mensen met WS en FXS, terwijl deze vaardigheid bij mensen met DS juist ingezet kan worden.

Literatuur

- Ahmad, S. A., & Warriner, E. M. (2001). Review of the NEPSY: a developmental neuropsychological assessment. *The Clinical Neuropsychologist*, 2, 240-249.
- Anisfeld, M. (1985). *Language development from birth to three*. New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates
- Atkinson, J., King, J., Braddick, O., Nokes, L., Anker, S., & Braddick, F. (1997). A specific deficit of dorsal stream function in Williams' syndrome. *NeuroReport*, 8, 1919–1922.
- Brugge, F. van der. (2008). *Neurorevalidatie bij centraal neurologische aandoeningen. Overeenkomsten in symptomen en paramedische interventies*. Houten: Bohn Stafleu van Loghum.
- Bruni, M., Cameron, D., Dua, S., & Noy, S. (2010). Reported sensory processing of children with Down syndrome. *Physical and Occupational Therapy in Pediatrics*, 30, 280-293.
- Carr, A., & O'Reilly, G. (2007). Lifespan development and the family lifecycle. In A. Carr, G. O'Reilly, P. N. Walsh, & J. McEvoy (Eds.), *The Handbook of Intellectual Disability and Clinical Psychology Practice* (pp. 50-91). New York: Routledge.
- Connolly, B. H., & Michael, B. T. (1986). Performance of retarded children, with and without Down syndrome, on the Bruininks Oseretsky test of motor proficiency. *Physical Therapy*, 66, 344-348.
- Crowe, S. F., & Hay, D. A. (1988). Neuropsychological dimensions of the fragile X syndrome: support for a non-dominant hemisphere dysfunction hypothesis. *Neuropsychologia*, 28, 9-16.
- Daunhauer, L. A., & Fidler, D. J. (2011). The Down Syndrome behavioral phenotype: implications for practice and research in occupational therapy. *Occupational Therapy In Health Care*, 25, 7–25.
- Dongen, L. M. van. (2002). *Handboek voor handrevalidatie: theorie en praktijk*. Houten: Bohn Stafleu van Loghum.

- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., & Finucane, B. M. (2000). *Genetics and mental retardation syndromes. A new look at behavior and interventions*. Baltimore: Brookes Publishing.
- Eckert, M. A., Galaburda, A. M., Mills, D. L., Bellugi, U., Korenberg, J. R., & Reiss, A. L. (2006). The neurobiology of Williams syndrome: cascading influences of visual system impairment? *Cellular and Molecular Life Sciences*, 63, 1867-1875.
- Goswami, U. (2008). *Cognitive development. The learning brain*. New York: Psychology Press.
- Groden, G. (1969). Relationships between intelligence and simple and complex motor proficiency. *American Journal of Mental Deficits*, 74, 373-375.
- Henderson, S. E. (1985). Motor skill development. In P. E. M. Luteslager (Eds.) *Kinderen met het syndroom van Down, motorische ontwikkeling en Behandeling*. Utrecht: Proefschrift.
- Hocking, D. R., Bradshaw, J. L., & Rinehart, N. J. (2008). Fronto-parietal and cerebellar contributions to motor dysfunction in Williams Syndrome; A review and future directions. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 32, 497-507.
- Kaplan, P., Wang, P. P., & Francke, U. (2001). Williams (Williams Beuren) syndrome: a distinct neurobehavioral disorder. *Journal of Child Neurology*, 16, 177-190.
- Karnath, H., & Goldenberg, G. (2006). The neural basis of imitation is body part specific. *Journal of Neuroscience*, 26, 6282-6287.
- Kemp, S. L., & Korkman, M. (2010). *Essentials of NEPSY-II Assessment*. New Jersey: John Wiley & Sons, Inc.
- Kemp, S. L., Korkman, M., & Kirk, U. (2001). *Essentials of NEPSY assessment*. New York: John Wiley and Sons.
- Klumper, C. & Kuijk, T. van (2010). *De neuropsychologische profielen van personen met*

- Down Syndroom en Williams Syndroom*. Universiteit Utrecht: Niet-gepubliceerde masterthesis.
- Kogan, C. S., Boutet, I., Cornish, K., Graham, G. E., Berry-Kravis, E., Drouin, A., et al. (2009). A comparative neuropsychological test battery differentiates cognitive signatures of Fragile X and Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 53, 125-142.
- Korkman, M., Kirk, U., & Kemp, S. (1998). *NEPSY: A Developmental Neuropsychological Assessment*. San Antonio, TX: Psychological Corporation.
- Kranowitz, C. (2008). *Uit de pas. Omgaan met sensorische integratiestoornis bij kinderen*. Amsterdam: Uitgeverij Nieuwezijds.
- Lauteslager, P. E. M., (2000). *Kinderen met het syndroom van Down, motorische ontwikkeling en Behandeling*. Utrecht: Proefschrift.
- Luria, A. R. (1966). *Human brain and psychological processes*. New York: Harper & Row.
- Meer, R. van der (2009). *Het neuropsychologisch profiel bij mensen met Williams syndroom*. Universiteit Utrecht: Niet-gepubliceerde masterthesis.
- Mervis, C. B., Robinson, B. F., Bertrand, J., Morris, C. A., Klein-Tasman, B. P., & Armstrong, S. C. (2000). The Williams syndrome cognitive profile. *Brain and Cognition*, 44, 604-628.
- Meyer-Lindenberg, A., Kohn, P., Mervis, C. B., Kippenhan, J. S., Olsen, R. K., Morris, C. A., et al. (2004). Neural basis of genetically clinical study determined visuospatial Construction deficit in Williams syndrome. *Neuron*, 43, 623-631.
- Minderaa, R. B. (2000). *Zorg voor mensen met een verstandelijke handicap*. Assen: Van Gorcum.
- Moore, C. J., Daly, E. M., Schmitz, N., Tassone, F., Tysoe, C., Hagerman, R. J., et al. (2004).

- A neuropsychological investigation of male premutation carriers of Fragile X syndrome. *Neuropsychologia*, 42, 1934-1947.
- Morris, C. A., Dilts, C., Dempsey, S. A., Leonard, C. O., & Blackburn, B. (1988). The natural history of Williams syndrome: physical characteristics. *Journal of Pediatrics*, 113, 318-326.
- Naeije, M., & Loon, L. A. J. van. (1998). *Craniomandibulaire functie en dysfunctie*. Houten: Bohn Stafleu van Loghum.
- Pennington, B. F., Moon, J., Edgin, J., Stedron, J., & Nadel, L. (2003). The neuropsychology of Down Syndrome; evidence for hippocampal dysfunction. *Child Development*, 74, 75-93.
- Palomares, M., Landau, B., & Egeth, H. (2009). Orientation perception in Williams syndrome: discrimination and integration. *Brain and Cognition*, 70, 21-30.
- Paylor, R., Yuva-Paylor, L. A., Nelson, D. L., & Spencer, C. M. (2008). Reversal of sensorimotor gating abnormalities in Fmr1 knockout mice carrying a human FMR1 transgene. *Behavioral Neuroscience*, 6, 1371-1377.
- Peysna, C., Pundi, K., & Flanders, M. (2011). Coördination of hand shape. *Journal of Neuroscience*, 31, 3757-3765.
- Pezzini, G., Vicari, S., Volterra, V., Milani, L., & Ossella, M. T. (1999). Children with Williams Syndrome: is there a single neuropsychological profile? *Developmental Neuropsychologie*, 15, 141-155.
- Pineda, J. A. (2008). Sensorimotor cortex as a critical component of an 'extended' mirror neuron system: does it solve the development, correspondence and control problems in mirroring? *Behavioral and Brain Functions*, 4, 47.
- Pinter, J. D., Eliez, S., Schmitt, J. R., Capone, G. T., & Reiss, A. L. (2001). Neuroanatomy of

- Down Syndrome: a high-resolution MRI study. *American Journal of Psychiatry*, 158, 1659–1665.
- Reiss, J. E., Hoffman, J. E. & Landau, B. (2005). Motion processing specialization in Williams syndrome. *Vision Research*, 45, 3379-3390.
- Rooij, I. de, & Zuidhof, A. (2010). *Down Syndroom, Fragiele X Syndroom, Williams Syndroom: Verschillen in het functioneren van het visuo-spatieel en het verbaal korte termijn geheugen*. Universiteit Utrecht: Niet-gepubliceerde masterthesis.
- Rousseau, F., Heitz., D., Biancalana, V., Blumenfeld, S., Kretz, C., Boué, J., et al. (1991). Direct diagnosis by DNA analyses of the fragile X syndrome of mental retardation. *The New England Journal of Medicine*, 24, 1673-1681.
- Scerif, G., & Kamiloff-Smith, A. (2005). The dawn of cognitive genetics: crucial developmental craveats. *Trends in Cognitive Sciences*, 9, 126-135.
- Schaal, S., Ijspeert, A., & Billard, A. (2003). Computational approaches to motor learning by imitation. *Philosophical Transactions, Biological Sciences*, 358, 537-547.
- Soechting, J. F., & Flanders, M. (2008). Sensorimotor control of contact force. *Current Opinion in Neurobiology*, 18, 565-572.
- Spano, M., Mercuri, E., Rando, T., Panto, T., Gagliano, A., Henderson, et al. (1999). Motor en perceptual-motor competence in children with Down syndrome: variation in performance with age. *European Journal of Paediatric Neurology*, 3, 7-14.
- Strømme, P., Bjørnstad, P., & Ramstad, K. (2002). Prevalence estimation of Williams syndrome. *Journal of Child Psychology*, 17, 269-271.
- Sutherland, G. R., & Richards, R. I. (2001). Fragile X syndrome. *Encyclopedia of Genetics*, 726-728.
- Uyanik, M., Kayihan, H., Bumin, G., & Sener, G. (2009). Neurodevelopmental therapy:

- sensory and vestibular intervention in mentally retarded children. *International Handbook of Occupational Therapy Interventions*, 3, 333-342.
- Vanvuchelen, M., Feys, H., & Weerdt, W. de. (2010). Is the good-imitator-poor-talker profile syndrome-specific in Down syndrome?: Evidence from standardized imitation and language measures. *Research in Developmental Disabilities*, 32, 148-157.
- Verhulst, F. C. (2000). *Adolescentenpsychiatrie*. Assen: van Gorcum & Comp.
- Vicari, S., Belluci, S., & Carlesimo, G.A. (2001). Procedural learning deficit in children with Williams syndrome. *Neuropsychologia*, 39, 665-677.
- Virji-Babul, N., Moiseev, A. Cheung, T., Weeks, D., Cheyne, D., & Ribary, U. (2008). Changes in mu rhythm during action observation and execution in adults with Down syndrome: implications for action representation. *Neuroscience Letters*, 436, 177-180.
- Walsarie Wolff-Cox, N. M., Dertien, N. K., & Krüger, J. H. J. (1999). *Biologie actief*. Baarn, Uitgeverij Nijgh Versluys.
- Wang, P. P., Doherty, S., Rourke, S. B., & Bellugi, U. (1995). Unique profile of visuo perceptual skills in a genetic syndrome. *Brain and Cognition*, 29, 54-65.
- Weeks, D. J., Chua, R., & Elliot, D. (2000). *Perceptual-motor behavior in Down syndrome*. Leeds: Human Kinetics.
- Wilding, J., Cornish, K., & Munir, F. (2002). Further delineation of the executive deficit in males with fragile x syndrome. *Neuropsychologia*, 40, 1343-1349.
- Wuang, Y. P., Chiang, C. S., Su, C. Y., & Wang, C. C. (2011). Effectiveness of virtual reality using Wii gaming technology in children with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 32, 312-321.

Abstract

Background: Little research has been done on specific developmental profiles of sensorimotor functioning of people with different chromosomal defects. This is of great importance on selecting interventions and ways of treatment. The aim of the present study was to explore whether a syndrome specific developmental profile exists for people with Down Syndrome (DS), Williams Syndrome (WS) and Fragile X Syndrome (FXS) on sensorimotor functioning. **Method:** Sensorimotor functioning was determined by two sensorimotor subtests of the NEPSY: A Developmental Neuropsychological Assessment. Ninety-nine people participated in this study. This included 42 people with DS, 11 people with FXS, 16 people with WS and 29 people with an intellectual disability and unknown etiology (controlgroup). Syndrome specificity was determined by comparing the results of the four groups. **Results:** Statistically significant differences were found on both subtests between people with WS and the controlgroup, in which people with WS showed lower means. People with FXS showed a significant lower mean on imitating when compared with the controlgroup. People with DS were significantly better in imitation of handpositions than both people with WS and people with FXS. No difference was found between the DS group and the controlgroup on overall sensorimotor functioning, with the two subtests taken into account. **Conclusions:** Despite the noteworthy significant differences found in this study, the results indicate that none of the syndromes have a specific developmental profile on sensorimotor functioning. Regardless, outcomes can be used to give direction in selecting interventions and ways of treatment.

Keywords: Sensorimotor functioning, developmental profile, Down syndrome, Fragile X syndrome, Williams syndrome, intellectual disability