

Executief functioneren: syndroomspecifiek?

Onderzoek bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X
syndroom.

Zinzi Vink, 3479242

José Both, 3330532

Thesisbegeleider: Desirée Florisson

Tweede beoordelaar: Lex Wijnroks

Master Orthopedagogiek, Universiteit Utrecht

Juni 2011

Samenvatting

Achtergrond. In eerdere onderzoeken wordt geconcludeerd dat zowel mensen met het syndroom van Down als het Fragiele X syndroom een specifiek neuropsychologisch profiel op het gebied van de executieve functies hebben. In het huidig onderzoek wordt nagegaan of dit kan worden bevestigd.

Methode. De onderzoeksgroep bestond mensen met het syndroom van Down (42) en mensen met het Fragiele X syndroom (11). Bij de participanten is de NEPSY afgenomen. De resultaten van de subtesten van de NEPSY op het gebied van executief functioneren zijn aan de hand van de ANOVA en de Bonferroni post-hoc test vergeleken met de scores van mensen met een verstandelijke beperking (29) die de controlegroep vormden. Tevens zijn de participanten met het syndroom van Down en Fragiele X syndroom met elkaar vergeleken.

Resultaten. Er is een significant verschil gevonden op de domeinscore van de executieve functies bij mensen met het syndroom van Down ten opzichte van de controlegroep. Op subtestniveau zijn er op enkele subtesten significante resultaten gevonden voor beide syndromen.

Conclusie. Er lijkt onvoldoende bewijs te zijn gevonden voor een syndroomspecifieke zwakte op het gebied van het totale executieve functioneren bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom. De resultaten van de syndromen onderling verschilden niet significant op de domeinscores, tevens lijkt op subtestniveau onvoldoende bewijs voor een specifiek neuropsychologisch profiel. De aanwezige verstandelijke beperking bij de participanten zou mogelijk een grotere rol te spelen in het executief functioneren dan het syndroom op zich.

Kernwoorden: Syndroom van Down, Fragiele X syndroom, Neuropsychologisch profiel, Executieve functies, Verstandelijke beperking.

Voorwoord

Voor u ligt de masterthesis die wij hebben geschreven in het kader van onze opleiding Orthopedagogiek aan de Universiteit Utrecht, Gehandicaptenzorg en Kinderrevalidatie. José heeft de delen betreffende het syndroom van Down voor haar rekening genomen, Zinzi heeft zich in deze thesis gericht op het Fragiele X syndroom. Wij wensen u veel plezier met het lezen. Echter willen wij eerst Desirée Florrisson graag bedanken voor de begeleiding tijdens het proces van de masterthesis. Wij willen haar complimenteren met de manier waarop zij ons heeft voorzien van feedback en tips bij het tot stand komen van deze thesis. Daarnaast willen wij ook Lex Wijnroks bedanken voor het opstellen van dit onderzoek en ons de kans te geven hier aan deel te nemen. Als laatste bedanken wij de cliënten van de verschillende organisaties voor hun meewerking en het reserveren van hun tijd.

José Both en Zinzi Vink

Juni, 2011

Executief functioneren: syndroomspecifiek?

Onderzoek bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom.

Diagnostisch onderzoek in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking is vaak beperkt tot de bepaling van de algemene intelligentie en onderzoek naar de zelfredzaamheid (Ramakers & Ponsioen, 2007). In het diagnostische onderzoek wordt nauwelijks aandacht besteed aan neuropsychologisch onderzoek (Fidler, 2005; Ramakers & Ponsioen, 2007). Inmiddels komt uit verschillende wetenschappelijke onderzoeken (Chapman & Hesketh, 2000; Fidler, 2005; Ramakers & Ponsioen, 2007) naar voren dat mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom een specifiek neuropsychologisch profiel hebben. Wanneer duidelijk wordt hoe de specifieke neuropsychologische profielen van mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom eruit zien, kan het ook zinvol zijn om op individueel niveau neuropsychologisch diagnostisch onderzoek te doen. Door het in beeld brengen van de neuropsychologische profielen van beide syndromen is het mogelijk om op de specifieke sterktes en de zwaktes van een cliënt te richten, wat kan leiden tot een adequate keuze op het gebied van interventies en behandelingsdoelen (Mazzocco, Pennington & Hagerman, 1993). Binnen de zorg kan dit worden toegepast om tot een persoonsgericht ondersteuningsaanbod te komen en kan er preventief worden ondersteund, waardoor eventuele secundaire problemen kunnen worden voorkomen.

Executieve functies is één van de domeinen waar neuropsychologisch onderzoek zich op richt. De executieve functies stellen ons in staat om gedrag te organiseren in nieuwe onbekende situaties (Huizinga, 2007). Dit is een belangrijke vaardigheid in het dagelijks leven. Het stelt mensen in staat gedachten en handelingen zo te reguleren dat deze doelgericht en efficiënt zijn (Huizinga, 2007), bijvoorbeeld bij het oplossen van problemen die in de weg staan van toekomstige doelen (Garner, Callias & Turk, 1999). Dit vereist voortdurende bewuste aandacht en inzet, zoals planning en strategisch denken en evaluatie van informatie die nodig is voor een flexibele aanpassing aan de omgeving (Zelazo, Müller, Frye & Marcovitch, 2003). Beperkingen in executief functioneren kunnen onder andere invloed hebben op het werkgeheugen (Lott & Dierssen, 2010), vaardigheden met betrekking tot sociaal redeneren en het sociaal-emotioneel functioneren (Hippolyte, Iglesias, Van der Linden & Barisnikov, 2010). Executieve functies worden door Pennington en Ozonoff (1996) onderverdeeld in flexibiliteit, vastgehouden aandacht, inhibitie, planning en het werkgeheugen. Een indeling die door meerdere onderzoekers

wordt aangehouden (Hooper et al., 2008; Huizinga, 2007; Miyake, Friedman, Emerson, Witzki, Howerter & Wager, 2000).

In verschillende onderzoeken wordt geconcludeerd dat zowel mensen met het syndroom van Down als mensen met het Fragiele X syndroom beperkingen in de executieve functies hebben (Garner et al, 1999; Hooper et al. 2008; Lanfranchi, Jerman, Dal Pont, Alberti & Vianello, 2010; Lott & Dierssen, 2010; Mazzocco et al., 1993; Rowe, Lavender & Turk, 2006; Wilding, Cornish & Munir, 2002). Het syndroom van Down en Fragiele X syndroom zijn de meest voorkomende vormen van een verstandelijke beperking met een genetische oorzaak (Carr, O'Reilly, Walsh & McEvoy, 2010; Garner et al., 1999; Walz & Benson, 2002). De mate van de verstandelijke beperking kan variëren van licht tot ernstig (Chapman & Hesketh, 2000).

In verschillende studies worden de executieve functies gerelateerd aan de frontale hersenkwab. Zowel bij het syndroom van Down als bij het Fragiele X syndroom worden afwijkingen aan de frontale hersenkwab gezien als mogelijke verklaringen voor het beperkte functioneren van de executieve functies (Lott & Dierssen, 2010; Mazzocco, Hagerman, Cronister-Silverman & Pennington, 1992; Miyake et al., 2000).

In verschillende onderzoeken naar het neuropsychologisch profiel (Chapman & Hesketh, 2000; Fidler, 2005; Lanfranchi, Cornoldi & Vianello, 2004; Purser & Jarrold, 2005) van mensen met het syndroom van Down is relatief veel aandacht besteed aan taal, geheugen en leren, sociale cognitie en visueel ruimtelijke informatieverwerking. Hieruit komt naar voren dat mensen met het syndroom van Down een relatief zwakke expressieve taalvaardigheid hebben, een sterkere receptieve taalvaardigheid, een relatief sterk visueel werkgeheugen, een zwak verbaal werkgeheugen en sterke non-verbale communicatie en sociaal gedrag.

De executieve functies is een gebied dat nog weinig onderzocht is bij mensen met het syndroom van Down in vergelijking met andere neuropsychologische domeinen. Lanfranchi en collega's (2010) hebben recent onderzoek gedaan naar de executieve functies bij adolescenten met het syndroom van Down, waaruit naar voren kwam dat er sprake is van zwakke executieve functies ten opzichte van normaal begaafde kinderen met een vergelijkbare ontwikkelingsleeftijd. Zij veronderstellen dat dit mag worden gezien als een specifiek kenmerk van het syndroom van Down, hetgeen wordt bevestigd in onderzoek van Rowe en collega's (2006). Lanfranchi en collega's (2010) vonden dat adolescenten met het syndroom van Down relatief laag scoorden op werkgeheugen, inhibitie, flexibiliteit, planning, en vastgehouden aandacht. Voorzichtigheid met betrekking tot

generaliseren op basis van de conclusies uit dit onderzoek is geboden doordat het een kleine (15 participanten) onderzoeksgroep betrof. Daarnaast zijn alleen adolescenten onderzocht waarbij inmiddels duidelijk is dat de hersenen nog niet volledig ontwikkeld zijn en daarom het onderzoek niet zondermeer kan worden generaliseren naar volwassenen (Leijenhorst & Crone, 2009).

Uit recent onderzoek van Van der Molen en collega's (2010) komt een fundamentele beperking in de executieve functies naar voren bij mensen met het Fragiele X syndroom ten opzichte van andere vaardigheden. Grigsby en collega's (2007) noemen de beperking in de executieve functies zelfs de primaire neurocognitieve zwakte van het Fragiele X syndroom. Het neuropsychologisch profiel van mensen met het Fragiele X syndroom vertoont veel gelijkenissen met een stoornis in het autistisch spectrum op het gebied van sociale interactie. Bij een autisme spectrum stoornis wordt dit verklaard door een beperking in de Theory of Mind (Garner et al., 1999). Cornish, Turk en Hagerman (2008) kwamen tot de conclusie dat de oorzaak van het beperkte sociale functioneren echter syndroomspecifiek is. De oorzaak van de problemen in de sociale interactie van mensen met het Fragiele X syndroom liggen volgens hen meer bij een verminderd functioneren van het werkgeheugen. Dit is een beperking in de executieve functies (Garner et al., 1999). Bij vrouwen met het Fragiele X syndroom worden vooral moeilijkheden met flexibiliteit en inhibitie gezien (Mazzocco et al., 1993). Mannen hebben meer moeite met flexibiliteit, inhibitie en vastgehouden aandacht (Munir, Cornish & Wilding, 2000). Gedragsproblemen die voort kunnen komen uit verminderd werkgeheugen, flexibiliteit, inhibitie en vastgehouden aandacht zijn aandachtsproblemen en hyperactiviteit en problemen in de sociale interactie (Garner et al., 1999).

In de onderzoeken naar de executieve functies bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom worden de resultaten vaak afgezet tegen groepen mensen met andere chromosomale afwijkingen, zoals bijvoorbeeld mensen met het Williams syndroom. Echter is het onderzoek van Rowe en collega's (2006) het enige onderzoek waarbij de controle groep bestaat uit mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Uit onderzoek van Ramakers en Ponsioen (2007) kwam naar voren dat jongeren met een licht verstandelijke beperking geen achterstand hebben op aandachtstaken en geheugentaken ten opzichte van normaal begaafde jongeren, echter wanneer de aandachtstaak complexer werd nam de reactiesnelheid af en vertoonden de jongeren met een lichte verstandelijke beperking een disproportionele zwakte in het nauwkeurig uitvoeren van de taak. Uit onderzoek van Merrill (2006) blijkt dat adolescenten

met een licht verstandelijke beperking in een selectieve aandachtstaak meer afgeleid worden door niet-relevante stimuli. Bovengenoemde bevindingen zouden wellicht kunnen wijzen op disproportionele beperkingen in de executieve controle. Ramakers en Ponsioen (2007) vonden dat werkgeheugenfuncties bij zwakbegaafde jongeren ($M = IQ\ 80$) niet afweken ten opzichte van normaalbegaafde leeftijdsgenoten. Echter vonden zij dat licht verstandelijk beperkte jongeren met een lager IQ (60) op werkgeheugenfuncties een beperkter vermogen tot inhibitie en strategiegebruik lieten zien. Deze bevindingen kunnen er op wijzen dat de beperkingen in het executieve functioneren die zijn gevonden bij mensen met syndroom van Down en het Fragiele X syndroom niet kenmerkend zijn voor de syndromen maar een gevolg zijn van de verstandelijke beperking.

Uit bovenstaande studies komt naar voren dat mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom een specifiek neuropsychologisch profiel hebben waarbij een beperking in de executieve functies naar voren komt (Garner et al., 1999; Grigsby et al., 2007; Lanfranchi et al., 2010; Rowe et al., 2006). In het onderzoek van Ramakers en Ponsioen (2007) lijken de zwaktes in het executief functioneren echter samen te hangen met de verstandelijke beperking. Hierdoor ontstaat een niet-eenduidig beeld omtrent de verklaring van beperkingen in het executief functioneren bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom. Bij het bepalen van preventief management en een passend ondersteuningsaanbod is het van belang om in kaart te brengen of mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom een specifiek aanbod nodig hebben ten opzichte van mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Hierdoor kan een ondersteuningsaanbod worden ontwikkeld waarbij gebruik kan worden gemaakt van de relatief sterke vaardigheden op het gebied van de executieve functies. Daarnaast kunnen in het ondersteuningsaanbod hulpmiddelen en ondersteuning worden opgenomen om de relatieve zwakke vaardigheden in het executief functioneren te compenseren.

In dit onderzoek wordt nagegaan of er bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom sprake is van een specifiek neuropsychologisch profiel op het gebied van de executieve functies. We vergelijken de profielen van mensen met het syndroom van Down en mensen met het Fragiele X syndroom met het profiel van een groep mensen met een verstandelijke beperking van onbekende etiologie. Hierdoor wordt de invloed van de verstandelijke beperking meegenomen. Tevens vergelijken we de neuropsychologische profielen op het gebied van de executieve functies van de mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom met elkaar.

Uit bovenstaande probleemstelling is de volgende vraagstelling naar voren gekomen: ” Is er sprake van een significante beperking op het gebied van de executieve functies bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom in vergelijking met mensen met een verstandelijke beperking met een onbekende etiologie?” Vanuit deze vraagstelling hebben wij de volgende onderzoeksvragen geformuleerd: 1) Zijn er significante verschillen in de scores op de onderdelen van de NEPSY die de executieve functies meten bij mensen met het syndroom van Down in vergelijking met mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie? 2) Zijn er significante verschillen in de scores op de onderdelen van de NEPSY die de executieve functies meten bij mensen met het Fragiele X syndroom in vergelijking met mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie? 3) Is er tussen mensen met het syndroom van Down en mensen met het Fragiele X syndroom sprake van een significant verschil in scores op de onderdelen van de NEPSY die de executieve functies meten? Op basis van bovenstaande verwachten wij dat mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom lager scoren dan mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Wij hebben geen verwachting van richting van het verschil tussen de mensen met één van beide syndromen.

Methode

Participanten

In ons onderzoek waren mensen met het syndroom van Down, het Fragiele X syndroom en mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie betrokken, de totale onderzoeksgroep bestond uit 82 participanten. Het niveau van cognitief functioneren varieerde van ernstig tot en met licht verstandelijk beperkt (zie tabel 1). Bij het werven van de participanten werd rekening gehouden met de volgende inclusiecriteria: kalenderleeftijd > 12 jaar en een IQ boven de 55. De ernstig verstandelijk beperkte participanten komen uit een bestaand datastand van de Universiteit van Utrecht. Deze participanten zijn in het bestaande databestand als ernstig verstandelijk beperkt geclassificeerd, maar op basis van de moeilijkheidsgraad van de NEPSY gaan wij er van uit dat zij hebben gefunctioneerd op de grens van ernstig en matig verstandelijk beperkt. In het huidige onderzoek zijn deze participanten in de groep van matig verstandelijk beperkte participanten opgenomen. In het bestaande databestand staan de gegevens van onderzoek naar de neuropsychologische profielen uit voorgaande jaren (Klumper & van Kuijk, 2010;

De Rooy & Zuidhof, 2010; Van der Meer, 2009) en gegevens van de parallel onderzoeksgroep uit 2011 (Van Holland & Knoeff, in concept). Bij de werving van participanten voor het huidige onderzoek is gebruik gemaakt van de stage- en werkplekken van de onderzoekers, 's Heeren Loo regio Apeldoorn & Oost en Humanitas-DMH. De participanten kwamen uit de ambulante, semi-murale en intra-murale dienstverlening van deze organisaties. In tabel 1 zijn de gegevens van alle participanten die betrokken zijn in het huidige onderzoek weergegeven.

Tabel 1.
Gegevens Onderzoeksgroepen.

	DS (n=42)	FX (n=11)	OE (n=29)	totaal
Sekse				
Man	23	9	15	47
Vrouw	19	2	14	35
Leeftijd min/max				
M	36.2	36,5	33,7	
SD	14,94	11,84	10,82	
Mate van VB				
Licht	10	2	28	40
Matig	31	8	0	39
Ernstig	1	1	1	3
Herkomst				
's Heeren Loo	11	6	17	34
Reinaerde	7	1	2	10
Sherpa	14	0	0	14
De Rozelaar	9	0	0	9
Humanitas-DMH	1	0	8	9
FX vereniging Ned.	0	4	0	4
Privé adres	0	0	2	2

DS = Down Syndroom, FX = Fragiele X Syndroom, OE = Onbekende Etiologie

Aangezien er in de analyses niet is gewerkt met kalenderleeftijd is er in dit onderzoek geen rekening gehouden met de ongelijke verdeling in leeftijden tussen de drie groepen.

Het werven van de participanten is via de e-mail en via contactpersonen (agogen, leidinggevend en persoonlijk begeleiders) gelopen. De participanten zijn select gekozen aan de hand van de insluitingcriteria. Participanten zijn via hun contactpersonen digitaal of mondeling op de hoogte gesteld van de inhoud, doelstelling en uitvoering van het onderzoek. Hierop heeft men digitaal of mondeling toegezegd medewerking te verlenen. Na akkoord van de participanten is er een toestemmingsbrief uitgegaan naar de participanten en als daar sprake van was naar de wettelijk vertegenwoordigers. Hierin werd nogmaals uitgelegd wat het doel van het onderzoek is, dat het gaat om vrijwillige deelname

en dat de data vertrouwelijk en anoniem worden verwerkt. Participanten en eventuele wettelijk vertegenwoordigers hebben een schriftelijk toestemmingsformulier getekend.

Meetinstrument

De NEPSY (A Developmental Neuropsychological Assessment) is ontwikkeld door Korkman, Kirk en Kemp (1998), vanwege een gebrek aan neuropsychologische instrumenten voor jonge kinderen en is gebaseerd op de theorie van Luria omtrent de neuropsychologie (Stinnett, Oehler-Stinnett, Fuqua & Palmer, 2002). De NEPSY is een neuropsychologisch testinstrument bestaande uit een groot aantal subtesten. Deze subtesten kunnen in verschillende combinaties gebruikt worden om de neuropsychologische ontwikkeling in kaart te brengen van kinderen in de leeftijd van 3 tot en met 12 jaar, of mensen met een ontwikkelingsleeftijd binnen deze range (Van der Meer, 2009).

De NEPSY meet vijf complexe functionele domeinen, te weten: aandacht/executieve functies, taalvaardigheden, sensomotorische functies, visueel-spatieel verwerking en geheugen- en leervaardigheden (Stinnett et al., 2002). Ondanks dat de NEPSY ontwikkeld is voor jonge kinderen, is het ook geschikt bevonden voor neuropsychologisch onderzoek bij personen met een verstandelijke beperking. Dit komt doordat de test visueel aantrekkelijke materialen bevat, veel variatie biedt in de opdrachten en de participant zelf actief bezig is (Van der Meer, 2009). Er werd binnen het huidige onderzoek gekozen om een specifiek aantal subtesten per domein af te nemen. Deze selectie werd gebaseerd op voorgaand onderzoek van Van der Meer (2009), waarbij een bewerkte Nederlandse versie van de NEPSY gebruikt was. Ondanks dat er een selectie van de subtesten was gemaakt, is wel gebruik gemaakt van de Amerikaanse normtabellen.

De NEPSY is gebaseerd op een grote gestandaardiseerde steekproef van meer dan 1000 participanten, wat heeft geleid tot de samenstelling van representatieve normtabellen. De betrouwbaarheidsstatistieken bevatten hoge inter/intra beoordelaarbetrouwbaarheid, interne consistentie en test-hertest betrouwbaarheid (Kemp, Kirk & Korkman, 2001). De subtesten van de NEPSY zijn niet gebaseerd op factoranalyse, maar zijn gebaseerd op de theorie van Luria. De NEPSY-III-NL is momenteel bij de COTAN in behandeling ter beoordeling.

Na afname van de NEPSY worden de ruwe scores van de participanten omgezet in schaalscores aan de hand van normtabellen op basis van ontwikkelingsleeftijden. De schaalscores op de subtesten behorende bij een specifiek domein worden opgeteld om tot een domeinscore te komen. De subtesten van het domein Executieve functies hebben

onderling een gematigde en een aantal lage correlaties waardoor de domeinscore niet op een betrouwbare wijze het algehele functioneren van de proefpersoon op dit domein reflecteert (Kemp, Korkman & Kirk, 2001).

De gebruikte subtesten in dit onderzoek behoren tot het functiedomein Aandacht/Executieve functies. Een beschrijving van deze subtesten volgt hieronder.

Toren (TR). De subtest TR is afgeleid van de Tower of London en doet een beroep op de executieve functies zoals planning en inhibitie. Het is de bedoeling dat de proefpersoon drie gekleurde ballen verplaatst naar de doelposities op de drie staven volgens een voorgeschreven aantal verplaatsingen. Bovendien dient de proefpersoon zich aan bepaalde regels te houden gedurende deze taak waarbij tijd een rol speelt. TR is geschikt voor afname bij participanten met een ontwikkelingsleeftijd vanaf 5 jaar. Deze subtest heeft een goede betrouwbaarheid en validiteit. De verklaarde variantie van deze subtest is zeer sterk, $r^2 = .82$

Visuele Aandacht (VA). Deze subtest beoordeelt de snelheid en de nauwkeurigheid waarmee een overzicht visueel wordt gescand en een doelobject wordt gelokaliseerd. Zowel een ongestructureerd als een complex overzicht van figuren wordt afgenomen waarbij nagegaan wordt in hoeverre de persoon zich selectief kan focussen op en de aandacht kan vasthouden aan visuele doelobjecten. Deze subtest doet een beroep op vastgehouden aandacht, planning en inhibitie. Bij item 1 dient men strategisch en zo snel mogelijk alle doelobjecten te traceren in een ongestructureerd overzicht. Bij item 2 moet één van de twee doelobjecten (gezichten) worden angekruist indien deze gevonden worden in een lineair gestructureerd overzicht. Men dient zeer waakzaam te zijn ten aanzien van de kenmerken (wenkbrauwen, ogen, neus, mond en haar) aangezien alle kenmerken op één na kunnen overeenstemmen met het gematchte gezicht. Het eenvoudige gestructureerde overzicht wordt niet opgenomen in de dataverzameling omdat dit in voorgaande onderzoeken ook niet is gedaan. Hierdoor kunnen de gegevens worden vergeleken. De betrouwbaarheid en validiteit van deze subtest is goed. De verklaarde variantie van deze subtest is sterk, $r^2 = .71$

Standbeeld (SB). SB is een subtest die een beroep doet op inhibitie. Het is de bedoeling dat de proefpersoon gedurende 75 seconden in een bepaalde positie blijft stilstaan en een respons (ogen openen, lichaamsbeweging, geluid maken) tracht te voorkomen. Deze subtest is geschikt voor afname bij participanten met een ontwikkelingsleeftijd van minimaal 3 jaar. De betrouwbaarheid en validiteit van deze

subtest is goed. De verklaarde variantie van deze subtest is sterk, $r^2 = .50$ (bij de leeftijdsgroep 3/4-jarigen, betrouwbaarheidscoëfficiënt bij de 5-12-jarigen is niet bekend).

Patroonvaardigheden (PV). Bij PV is het de bedoeling dat er zoveel mogelijk unieke patronen worden gemaakt door twee of meer stippen met elkaar te verbinden binnen een bepaalde tijdsduur. De stippen zijn in het eerste onderdeel gestructureerd verdeeld over de matrixen en in het tweede onderdeel willekeurig verdeeld. Deze subtest meet het vermogen tot planning, flexibiliteit (shifting) en inhibitie. Deze subtest is geschikt voor afname bij participanten met een minimale ontwikkelingsleeftijd van 3 jaar. De betrouwbaarheid en validiteit van deze subtest is goed. De verklaarde variantie van deze subtest is sterk, $r^2 = .59$

Klop & Tik (KT). KT is een klassieke Luriaanse Go-No-Go taak en doet een beroep op de vaardigheden zelfregulatie en het vermogen tot inhiberen van automatische reacties (uitgelokt door visuele stimuli) die in strijd zijn met een verbale aanwijzing. De proefpersoon leert een bepaald patroon van motorische responsen (bijvoorbeeld als de testleider met de platte hand op tafel slaat, dient de proefpersoon met zijn knokkels op tafel te kloppen) en dient dit actief vast te houden in het werkgeheugen en dient de impuls om te testleider te imiteren te onderdrukken. Nadat dit is geleerd, wordt vervolgens in het tweede onderdeel van de proefpersoon set shifting verwacht, het vasthouden van een complexe set en het reguleren van responsen die tegenstrijdig zijn ten aanzien van de stimuli. Deze subtest is geschikt voor afname bij participanten met een minimale ontwikkelingsleeftijd van 3 jaar. De verklaarde variantie van deze subtest is onbekend. Omdat de validiteit en betrouwbaarheid van deze subtest onbekend is, is Klop en Tik niet meegenomen in het onderzoek.

Procedure

De NEPSY werd afgenomen in een voor de participant vertrouwde omgeving of met een vertrouwd persoon nabij. De participanten werden individueel getest. De subtesten zijn in de volgende volgorde afgenomen, met de nodige pauzes tussendoor: Geheugen voor gezichten, Toren, Benoemsnelheid, Pijlen, Geheugen voor namen, Vingertop tikken, Visuele aandacht, Begrip van opdrachten, Imitatie van handposities, Blokken bouwen, Standbeeld, Patroonvaardigheden en Klop en Tik. De totale testduur lag, inclusief pauzes, tussen de anderhalf en tweeënhalf uur. Hoewel alle subtesten afgenomen zijn voor de dataverzameling voor overig onderzoek, zijn alleen de subtesten van het domein aandacht/executieve functies gebruikt in de analyse en resultaten van dit onderzoek.

Data-analyse

In dit onderzoek zijn de onafhankelijke variabelen personen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom en personen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. De afhankelijke variabele is de executieve functies (werkgeheugen, inhibitie, planning, flexibiliteit en vastgehouden aandacht). Om te corrigeren voor de mate van verstandelijke beperking is er gebruik gemaakt van verschillende normtabellen met ontwikkelingsleeftijden die gemiddeld genomen gelijk staan aan het functioneren van mensen met een matige of licht verstandelijke beperking. Voor berekening van de schaalscores werd voor de participanten met een matig verstandelijke beperking gebruik gemaakt van de normtabel voor de ontwikkelingsleeftijd van 5;0 – 5;5 jaar. Voor de participanten met een licht verstandelijke beperking werd gebruik gemaakt van de normtabel voor de ontwikkelingsleeftijd van 9;0 – 9;5 jaar. Voor het bepalen van de gebruikte normtabellen is het gemiddelde genomen van het bereik van de ontwikkelingsleeftijden behorende bij mensen met een matig en licht verstandelijke beperking zoals beschreven in Kraijer en Plas (2006). Van vijf respondenten met een lichte verstandelijke beperking uit voorgaande jaren waren geen ruwe scores aanwezig. Om een correctie toe te passen is de omzetting van deze scores aan de hand van de schaalscores gedaan.

Voor de analyse van de gegevens is gebruik gemaakt van de enkelvoudige variantieanalyse, ANOVA. Er is nagegaan of er aan de assumpties voor het uitvoeren van een ANOVA (onafhankelijke waarnemingen, normaalverdelingen en homogene variantie) is voldaan. Hiervoor is er gecontroleerd op Skewness en Kurtosis en is een Levene-test uitgevoerd. Bij de subtesten Benoemsnelheid en Begrip van opdrachten werd een lichte afwijking geconstateerd in de normaalverdeling. Gezien de lichte afwijking en de goede normaalverdelingen op de andere subtesten hebben wij desondanks gekozen voor een ANOVA. Na het uitvoeren van een Levene-test bleek de subtest Toren geen homogene variantie te hebben. Hiervoor is naast de ANOVA een Kruskal-Wallis (non-parametrische toets) uitgevoerd. Aan de hand van de vergelijkbare resultaten is gekozen voor de enkelvoudige variantieanalyse ANOVA, waarbij een alpha van 5% is gehanteerd.

Om bij een significant resultaat uit de ANOVA er achter te komen waar de significante verschillen tussen de groepen uit voort komen is de Bonferroni post-hoc test uitgevoerd. Dit is een conservatieve post-hoc test waarbij rekening wordt gehouden met kanskapitalisatie. Ter ondersteuning van de resultaten is gezien de niet homogene variantie op de subtest Toren tevens de Tamahane's T2 post-hoc test uitgevoerd, waarbij niet wordt

uitgegaan van gelijke varianties. Op beide testen is een alpha van 5% gehanteerd. Aangezien de Tamhane's T2 post-hoc test de zelfde resultaten opleverde als de Bonferroni post-hoc test wordt dit niet verder benoemd in de resultatensectie.

Om te bepalen of de scores van personen met het syndroom van Down en personen met het Fragiele X syndroom verschilden op het domein executieve functies is er een tweezijdige toetsing gebruikt.

Om te meten hoe personen met het Down syndroom scoorden op het domein executieve functies werd gebruik gemaakt van frequentietabellen om de gemiddelde scores op de afzonderlijke subtesten te verkrijgen en voor het domein executieve functies in zijn geheel. Om het verschil tussen de scores van personen met het Down syndroom en mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie te meten op het domein executieve functies, werd eenzijdig getoetst. Dit omdat er verwacht werd dat personen met het Down syndroom lager zullen scoren op het domein dan personen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie.

Om te meten hoe personen met het Fragiele X syndroom scoorden op het domein executieve functies werd eveneens gebruik gemaakt van frequentietabellen om de gemiddelde scores op de afzonderlijke subtesten te verkrijgen en voor het domein executieve functies in zijn geheel. Om het verschil tussen de scores van personen met het Fragiele X syndroom en mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie te meten op het domein executieve functies, werd ook eenzijdig getoetst. Dit omdat er verwacht werd dat personen met het Fragiele X syndroom lager zullen scoren op het domein dan personen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie.

Om te bepalen of de scores van personen met het syndroom van Down en personen met het Fragiele X syndroom verschilden op het domein executieve functies is er een tweezijdige toetsing gebruikt. We hebben voor een tweezijdige toetsing gekozen, omdat wij geen verwachting hadden voor de richting van het verschil.

Resultaten

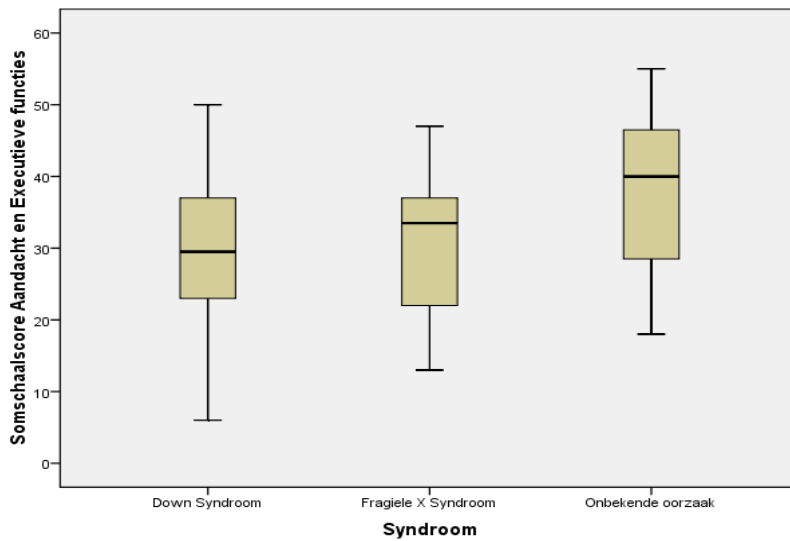
Globale weergave van de schaalscores van participanten met het syndroom van Down, participanten met het Fragiele X syndroom en participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie

Voor een globale weergave van de resultaten is gekozen voor een grafische weergave aan de hand van boxplots. In figuur 1 t/m 5 zijn de domeinscores en de subtest-

scores van het executief functioneren van de onderzochte groepen in boxplots weergegeven. Wat ons hierbij opviel was dat de participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie over het algemeen een grote spreiding lieten zien op de scores. De participanten met het Down syndroom en het Fragiele X syndroom lieten een wisselend beeld op de verschillende subtests zien.

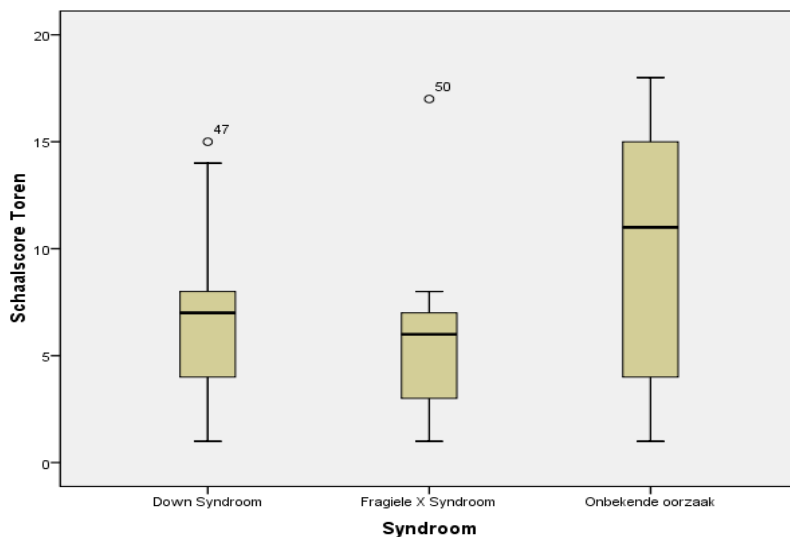
Figuur 1

Domeinscores Aandacht en Executief functioneren van participanten met Syndroom van Down, Fragiele X en met een Verstandelijke beperking van Onbekende Etiologie

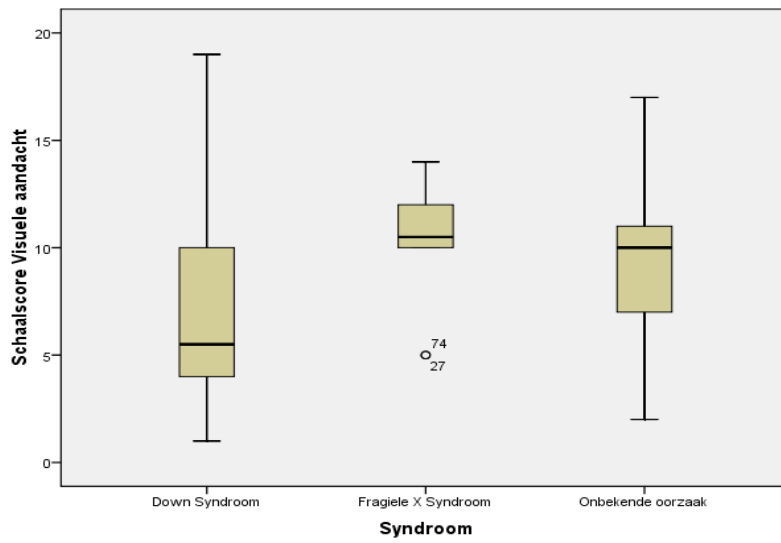


Figuur 2

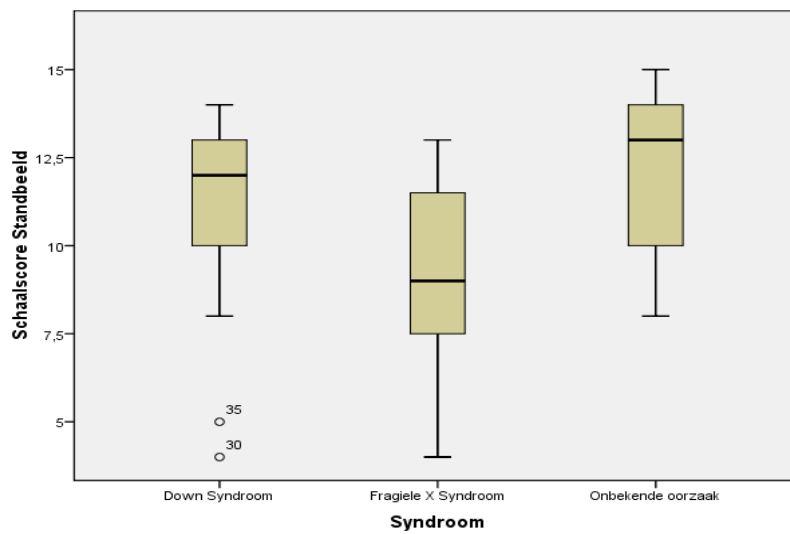
Schaalscore Toren van participanten met Syndroom van Down, Fragiele X en met een Verstandelijke beperking van Onbekende Etiologie



Figuur 3
Schaalscore Visuele aandacht van participanten met Syndroom van Down, Fragiele X en met een Verstandelijke beperking van Onbekende Etiologie

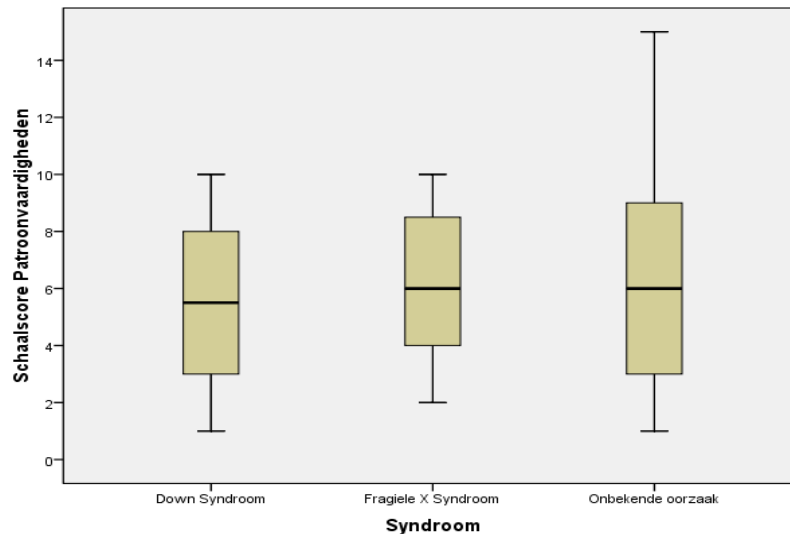


Figuur 4
Schaalscore Standbeeld van participanten met Syndroom van Down, Fragiele X en met een Verstandelijke beperking van Onbekende Etiologie



Figuur 5

Schaalscore Patroonvaardigheden van participanten met Syndroom van Down, Fragiele X en met een verstandelijke beperking van Onbekende Etiologie



Vershil in executieve functies tussen participanten met het syndroom van Down, participanten met het Fragiele X syndroom en participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie

Op basis van een enkelvoudige variantieanalyse, ANOVA, constateerden we dat er significante verschillen zijn tussen mensen met het syndroom van Down ($n = 42$), mensen met het Fragiele X syndroom ($n = 11$) en mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie ($n = 28$) op het gebied van de executieve functies. Deze significante verschillen werden gevonden op de subtesten Toren ($F(2,78) = 4.353$; $p < .05$), Visuele Aandacht ($F(2,77) = 4.029$; $p < .05$), Standbeeld ($F(2,79) = 5.688$; $p < .01$) en op de domeinscore van Executieve Functies ($F(2,77) = 6.070$; $p < .01$). De subtest Patroonvaardigheden liet geen significante verschillen zien tussen de groepen ($F(2,79) = 0.896$; $p = .412$).

Vershil in executieve functies tussen participanten met syndroom van Down en participanten met onbekende etiologie

De Bonferonni post-hoc test liet na een eenzijdige toetsing een significant verschil zien in vergelijking tussen participanten met het syndroom van Down en die met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie op de domeinscore van de Executieve Functies ($p = .001$). De participanten met het syndroom van Down behaalden op de

domeinscore een lagere score dan de participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Op subtestniveau waren er significante verschillen op Toren ($p = .027$) en Visuele Aandacht ($p = .037$). Op de subtesten Toren en Visuele aandacht behaalden de participanten met het syndroom van Down een significant lagere score dan de participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie (zie tabel 2). De verschillen op de subtesten Standbeeld ($p = .275$) en Patroonvaardigheden ($p = .277$) waren niet significant.

Tabel 2

Gemiddelden en Standaarddeviaties van Participanten met het Syndroom van Down (DS) en een Verstandelijke Beperking met Onbekende Etiologie (OE).

	DS (N=42)		OE (N=29)	
	M	SD	M	SD
Subtesten EF				
Toren	7.07	3.33	9.61	5.40
Visuele aandacht	6.95	4.33	9.25	4.07
Standbeeld	11.31	2.36	12.07	2.12
Patroonvaardigheden	5.50	2.69	6.52	3.83
Domeinscore EF	28.88	11.88	38.43	10.70

Vershil in executieve functies tussen participanten met Fragiele X syndroom en participanten met onbekende etiologie

Er werd geen significant verschil gevonden bij de Bonferroni post-hoc test middels eenzijdige toetsing op de domeinscore van de Executieve Functies tussen participanten met het Fragiele X syndroom en die met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie ($p = .124$). Op subtestniveau waren de verschillen significant voor Toren ($p = .020$) en Standbeeld ($p = .001$). Op de subtesten Toren en Standbeeld behaalden de participanten met het Fragiele X syndroom een significant lagere score dan de participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie (zie tabel 3). De verschillen op de subtesten Visuele aandacht ($p = .500$) en Patroonvaardigheden ($p = .500$) waren niet significant.

Tabel 3

Gemiddelden en Standaarddeviaties van Participanten met het Fragiele X Syndroom (FX) en een Verstandelijke Beperking met Onbekende Etiologie (OE).

	FX (N=11)		OE (N=29)	
	M	SD	M	SD
Subtesten EF				
	5.73	4.74	9.61	5.40
Toren				
Visuele aandacht	10.20	3.12	9.25	4.07
Standbeeld	9.27	2.80	12.07	2.12
Patroonvaardigheden	5.91	2.74	6.52	3.83
Domeinscore EF	31.10	10.41	38.43	10.70

Vershil participanten met syndroom Down en Fragiele X syndroom

Er werd geen significant verschil gevonden op de Bonferroni post-hoc test middels tweezijdige toetsing op de domeinscore van de Executieve Functies tussen participanten met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom ($p = 1.000$). Op subtestniveau was enkel bij Standbeeld een significant verschil aanwezig ($p = .036$). De participanten met het syndroom van Down behaalden een significant hogere score op de subtest Standbeeld (zie tabel 4). De verschillen op de subtesten Toren ($p = 1.000$), Visuele Aandacht ($p = .083$) en Patroonvaardigheden ($p = 1.000$) waren niet significant.

Tabel 4

Gemiddelden en Standaarddeviaties van Participanten met het Syndroom van Down en het Fragiele X Syndroom (FX).

	DS (N=42)		FX (N=11)	
	M	SD	M	SD
Subtesten EF				
Toren	7.07	3.33	5.73	4.47
Visuele aandacht	6.95	4.33	10.20	3.12
Standbeeld	11.31	2.36	9.27	2.80
Patroonvaardigheden	5.50	2.69	5.91	2.74
Domeinscore EF	28.88	11.88	31.10	10.41

Discussie

Conclusie

Het doel van het onderzoek is om neuropsychologische profielen van mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom in kaart te brengen op het gebied van de executieve functies. Door deze neuropsychologische profielen met elkaar en met die van de mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie te vergelijken kan een inschatting worden gemaakt of de verwachte beperkingen in het executief functioneren syndroomspecifiek zijn of kenmerkend zijn voor een verstandelijke beperking. Dit is van belang om te komen tot een preventief en op de doelgroep afgestemd ondersteuningsaanbod voor mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom. Om onze onderzoeksvragen te beantwoorden hebben wij bij de participanten de NEPSY (neuropsychologische test op basis van de theorie van Luria) afgenomen en ons gericht op de subtesten op het gebied van het functiedomein Aandacht/Executieve functies. De analyse is uitgevoerd aan de hand van een ANOVA en de Bonferroni post-hoc test. Uit de onderzoeksresultaten wordt de verwachting bevestigd dat de participanten met het syndroom van Down significant lager scoren dan de participanten met een verstandelijke beperking van onbekende etiologie op de domeinscore van executief functioneren. Het is echter opvallend dat niet bij alle subtesten apart een significant verschil te zien is. Zoals ook wordt aangegeven door Kemp, Kirk en Korkman (2001) kan er maar een beperkte waarde worden gehecht aan de domeinscore, aangezien de subtesten onderling laag tot matig correleren. Hierdoor is het van belang om goed naar de resultaten op subtestniveau te kijken.

Op de subtesten Toren en Visuele aandacht scoren de mensen met het syndroom van Down significant lager dan mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Hiermee laten zij een relatieve zwakte zien op inhibitie, planning en vastgehouden aandacht ten opzichte van de controlegroep. Op de subtesten Standbeeld en Patroonvaardigheden laten de mensen met het syndroom van Down echter geen significante verschillen in scores zien ten opzichte van mensen met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Deze bevindingen onderschrijven niet volledig de onderzoeksresultaten van Lanfranchi en collega's (2010). Zij vinden bij adolescenten met het syndroom van Down een zwak functioneren in het executief functioneren op de onderdelen werkgeheugen, inhibitie, flexibiliteit, planning en vastgehouden aandacht. De zwaktes op het werkgeheugen en flexibiliteit worden in de resultaten van het huidige

onderzoek niet bevestigd. In het onderzoek van Lanfranchi en collega's (2010) vergelijken de onderzoekers de participanten met normaal ontwikkelende kinderen met een vergelijkbare ontwikkelingsleeftijd. Door die vergelijking met normaal ontwikkelende kinderen kan een specifieke zwakte op het executief functioneren duidelijker worden aangetoond bij de participanten met het Down syndroom. Echter bestaat in ons onderzoek de controlegroep uit mensen met een verstandelijke beperking, een groep waarbij moeilijkheden op het gebied van executief functioneren ook bekend zijn (Ramakers & Ponsioen, 2007). Dit maakt het moeilijker de specifieke sterktes en zwaktes op het gebied van de executieve functies bij de participanten met het syndroom van Down te onderscheiden.

Bij de participanten met het Fragiele X syndroom waren enkel de verschillen in scores op de subtesten Toren en Standbeeld significant, vergeleken met de participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Dit toont een relatief zwak functioneren aan op planning en inhibitie ten opzichte van participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Het relatief zwak functioneren op het gebied van inhibitie kwam ook gedeeltelijk naar voren in eerder genoemde onderzoeken, waaronder het onderzoek van Mazzocco en collega's (1993) en Munir, Cornish en Wilding (2000). In ons onderzoek worden de scores afgezet tegen die van de participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie, en blijken de participanten niet op alle subtesten een significant verschil te laten zien. De beweringen van Van der Molen en collega's (2010) dat mensen met het Fragiele X syndroom een fundamentele beperking hebben op het gebied van de executieve functies kan met deze resultaten niet worden beaamd, evenmin als de bewering van Grigsby en collega's (2007) dat het dé primaire neurocognitieve zwakte is. Een aantekening hierbij is dat de onderzoeksopzetten van de verschillende onderzoeken van elkaar verschillen en tevens met het huidige onderzoek. De onderzoeksgroep uit het onderzoek van Van der Molen en collega's (2010) wordt niet vergeleken met een controlegroep, terwijl wij dit wel doen. Van der Molen en collega's (2010) maken wel onderscheid in subgroepen op basis van cognitief functioneren, de participanten zijn onderscheiden op hoog, gemiddeld en laag cognitief functioneren. Grigsby en collega's (2007) hebben wel een controlegroep, echter hebben de participanten met het Fragiele X syndroom een gemiddelde intelligentie. Van der Molen en collega's (2010) vinden net als Grigsby en collega's (2007) een duidelijker sterkte en zwakteprofiel bij de participanten die op een relatief hoog niveau functioneren. De bevindingen van Van der Molen en collega's (2010) en Grigsby en collega's (2007) lijken in overeenstemming

met de mogelijke verklaring voor de bevindingen van ons onderzoek dat mensen met een verstandelijke beperking een minder duidelijk profiel laten zien op het gebied van de executieve functies. Bij zowel mensen met het Down syndroom als mensen met het Fragiele X syndroom is er misschien wel een syndroomspecifieke zwakte op het gebied van het executief functioneren, maar drukt de verstandelijke beperking in ons onderzoek het onderscheidend vermogen.

Op de domeinscore is geen significant verschil te zien tussen de participanten met het Down syndroom en de participanten met het Fragiele X syndroom. Op enkel de subtest Standbeeld (inhibitie) is het verschil significant. De participanten met het syndroom van Down behaalden op deze subtest een hogere score. Op de subtesten Toren, Visuele aandacht en Patroonvaardigheden zijn de verschillen niet significant. Hiermee hebben we onvoldoende bewijs gevonden dat de twee syndromen duidelijk van elkaar verschillen op het gebied van de executieve functies.

Het beeld dat we krijgen vanuit de resultaten is dat er significante verschillen zijn op de verschillende onderdelen tussen de participanten met het syndroom van Down, het Fragiele X syndroom en met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie. Dit lijkt te wijzen op specifieke zwaktes op het gebied van de executieve functies in het neuropsychologisch profiel bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom. Echter zijn er meer niet-significante verschillen gevonden, waardoor er naar onze mening onvoldoende bewijs is voor de conclusie dat er een syndroomspecifieke zwakte op het gehele gebied van het executief functioneren is. Daarnaast lieten de participanten met een verstandelijke beperking met onbekende etiologie ook gemiddeld lage scores zien. Hierdoor vermoeden wij dat de rol van de verstandelijke beperking bij een zwak executief functioneren groter is dan in eerste instantie werd gedacht.

Beperkingen en sterktes huidig onderzoek

Een beperking van dit onderzoek is dat het werkgeheugen niet getest kon worden. Dit komt doordat de subtest die hiervoor representatief is, Klop en Tik, door de makers van de NEPSY niet valide is beoordeeld. Een zwak punt van de NEPSY is dat de verschillende subtesten binnen het domein executieve functioneren een lage tot matige correlatie hebben waardoor uitspraken voorzichtig moeten worden geïnterpreteerd over het domein executief functioneren. De selectie van de participanten is niet aselekt verlopen, dit zou de generaliseerbaarheid kunnen beperken. Echter komen de participanten uit verschillende organisaties, wat heeft geleid tot een diverse onderzoekspopulatie met verschillende

achtergronden, hetgeen bijdraagt aan een grotere generaliseerbaarheid van de resultaten. Doordat in voorgaande jaren al data is verzameld, ten behoeve van ander onderzoek, hebben we gebruik kunnen maken van een relatief grote onderzoeksgroep, waarbij we verschillende syndromen onderling hebben kunnen vergelijken en af kunnen afzetten tegen een controlegroep zonder syndroom. Door gebruik te maken van verschillende normtabellen voor participanten met een matige tot lichte verstandelijke beperking, is er gecorrigeerd voor de mate van de verstandelijke beperking. Hierdoor is het aannemelijk dat de mate van de verstandelijke beperking een minimale invloed op de resultaten heeft gehad.

Implicaties voor de praktijk

Een implicatie van dit onderzoek voor de praktijk is dat er niet genoeg bewijs is geleverd voor een syndroomspecifieke beperking in de executieve functies voor mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom. Op het moment dat er sprake is van een verstandelijke beperking bij een cliënt, is het raadzaam om in het ondersteuningsaanbod rekening te houden met een relatief laag functioneren op executief gebied. Op individueel niveau kan aan de hand van de NEPSY een neuropsychologisch profiel worden bepaald, en eventuele zwaktes en/of sterktes op de executieve functies worden vastgesteld. Dit kan een meerwaarde vormen voor de beeldvorming en helpend zijn bij het opstellen van een passend ondersteuningsaanbod van de cliënt.

Aanbevelingen toekomstig onderzoek

Op basis van onze resultaten lijkt er onvoldoende bewijs voor een specifiek neuropsychologisch profiel, op het gebied van de executieve functies, bij mensen met het syndroom van Down en het Fragiele X syndroom te zijn. De rol van een verstandelijke beperking lijkt een grotere rol te spelen dan in eerdere onderzoeken is aangenomen. Vanuit deze nieuwe inzichten raden wij aan om verder onderzoek te verrichten naar de executieve functies in relatie tot een verstandelijke beperking.

Bij het syndroom van Down raden wij aan om meer onderzoek te verrichten naar de executieve functies, aangezien veel onderzoek bij mensen met het syndroom van Down gericht is op het gebied van taal, non-verbale communicatie en sociaal gedrag. Ook een onderzoek met een controlegroep bestaande uit participanten met een verstandelijke beperking is wenselijk. Op het gebied van het Fragiele X syndroom zou er ook meer onderzoek moeten worden gedaan waarbij zowel de onderzoeksgroep als de controlegroep

bestaat uit mensen met een verstandelijke beperking, aangezien veel onderzoek is gedaan bij mensen met een gemiddelde intelligentie.

In bestaand onderzoek naar neuropsychologische profielen worden de executieve functies veelal als onderdeel van het neuropsychologische profiel meegenomen. Echter zou het interessant zijn om met een meer uitgebreide testbatterij te werken die grondig de afzonderlijke gebieden (werkgeheugen, inhibitie, planning, flexibiliteit en vastgehouden aandacht) van de executieve functies meet. Hierdoor zou er een meer gedifferentieerd beeld kunnen ontstaan van het neuropsychologische profiel.

Referenties

- Carr, A., O'Reilly, G., Walsh, P. N., & McEvoy, J. (2007). *The handbook of intellectual disability and clinical psychology practice*. East Sussex: Routledge.
- Chapman, R. S., & Hesketh, L. J. (2000). Behavioral phenotype of individuals with Down's syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 6, 84-95.
- Cornish, K., Turk, J., & Hagerman, R. (2008). The Fragile X continuum: new advances and perspectives. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52, 469-482.
- Fidler, D. J. (2005). The emerging Down syndrome behavioral phenotype in early childhood: Implications for practice. *Infants and Young Children*, 18, 86-103.
- Garner, C., Callias, M., & Turk, J. (1999). Executive function and theory of mind performance of boys with Fragile-x syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 43, 466-474.
- Grigsby, J., Brega, A. G., Leehey, M. A., Goodrich, G. K., Jacquemont, S., & Loesch, D. Z. ... & Hagerman, R. J. (2007). Impairment of executive cognitive functioning in males with Fragile x-associated tremor/ataxia syndrome. *Movement Disorders*, 22, 645-650.
- Hippolyte, L., Iglesias, K., Linden, M., van der, & Barisnikov, K. (2010). Social reasoning skills in adults with Down syndrome: the role of language, executive functions and socio-emotional behavior. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54, 714-726.
- Holland, S. van, & Knoeff, S. (2010). Sensomotorische vaardigheden bij mensen met een verstandelijke beperking en chromosomale afwijking. Een vergelijking tussen Down syndroom, Fragiele X syndroom, Williams syndroom en onbekende etiologie. *Masterthesis in concept, Universiteit Utrecht*.

- Hooper, S. R., Hatton, D., Sideris, J., Sullivan, K., Hammer, J., Schaaf, J., ... & Bailey, D. B. (2008). Executive functions in young males with Fragile X syndrome in comparison to mental age-matched controls: baseline findings from a longitudinal study. *Neuropsychology, 22*, 36-47.
- Huizinga, M. (2007). De ontwikkeling van executieve functies tussen de kindertijd en jongvolwassenheid. *Neuropraxis, 3*, 74-82.
- Kemp, S. L., Kirk, U., & Korkman, M. (2001). *Essentials of NEPSY assessment*. New York: John Wiley & Sons, Inc.
- Klumper, C., & Kuijk, T. van (2010). De neuropsychologische profielen van personen met Down syndroom en Williams syndroom. Verschillen in taalvaardigheid en visueel-spatieële verwerking. *Niet-gepubliceerde masterthesis, Universiteit Utrecht*.
- Korkman, M., Kirk, U., & Kemp, S. (1998). *NEPSY. A developmental neuropsychological assessment. Manual*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.
- Kraijer, D. W., & Plas, J. J. (2006). *Handboek psychodiagnostiek en beperkte begaafdheid*. Amsterdam: Harcourt Assessment.
- Lanfranchi, S., Cornoldi, C., & Vianello, R. (2004). Verbal and visuospatial working memory deficits in children with Down syndrome. *American Journal of Mental Retardation, 109*, 456-466.
- Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., & Vianello, R. (2010). Executive function in adolescents with Down Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 54*, 308-319.
- Leijenhorst, L. van, & Crone, E. (2009). Het adolescentenbrein: inzichten in risicovol gedrag in de adolescentie uit de cognitieve neurowetenschappen. *Neuropraxis, 13*, 3-7.
- Lott, I. T., & Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *Lancet Neurology, 9*, 623-633.
- Mazzocco, M. M. M., Hagerman, R. J., Cronister-Silverman, A., & Pennington, B. F. (1992). Specific frontal lobe deficits among women with the Fragile X gene. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 31*, 1141-1148.
- Mazzocco, M. M. M., Pennington, B. F., & Hagerman, R. J. (1993). The neurocognitive phenotype of female carriers of Fragile X: additional evidence for specificity. *Developmental and Behavioral Pediatrics, 14*, 328-335.

- Meer, R. van der (2009). Het neuropsychologisch profiel bij mensen met Williams syndroom. *Niet-gepubliceerde masterthesis, Universiteit Utrecht*.
- Merril, E. C. (2006). Interference and inhibition in tasks of selective attention by persons with and without mental retardation. *American Journal of Mental Retardation, 111*, 216-226.
- Miyake, A., Friedman, N. P., Emerson, M. J., Witzki, A. H., Howerter A., & Wager, T. (2000). The unity and diversity of executive functions and their contributions to complex “frontal lobe” tasks: a latent variable analysis. *Cognitive Psychology, 41*, 49-100.
- Molen, M. J. W., van der, Huizinga, M., Huizinga, H. M., Ridderinkhof, K. R., Molen, M.W., van der, Hamel, B. J. C., ... & Ramakers, R. J. A. (2010). Profiling Fragile X Syndrome in males: Strengths and weakness in cognitive abilities. *Research in Developmental disabilities, 31*, 426-439.
- Munir, F., Cornish, K. M., & Wilding, J. (2000). Nature of the working memory deficit in Fragile-x syndrome. *Brain and Cognition, 44*, 387-401.
- Pennington, B. F. & Ozonoff, S. (1996). Executive functions and developmental psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 37*, 51-87.
- Purser, H. R., & Jarrold, C. (2005). Impaired verbal short-term memory in Down syndrome reflects a capacity limitation rather than atypically rapid forgetting. *Journal of Experimental Child Psychology, 91*, 1-23.
- Ramakers, G. J. A., & Ponsioen, A. J. G. B. (2007). Neuropsychologische kenmerken van kinderen en adolescenten met een (lichte) verstandelijke beperking. *Kind en Adolescent, 28*, 119-134.
- Rooy, 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. *Niet-gepubliceerde masterthesis, Universiteit Utrecht*.
- Rowe, J., Lavender, A. & Turk, V. (2006). Cognitive executive function in Down's syndrome. *British Journal of Clinical Psychology, 45*, 5-17.
- Stinnett, T. A., Oehler-Stinnett, J., Fuqua, D. R., & Palmer, L. S. (2002). Examination of the underlying structure of the NEPSY: a developmental neuropsychological assessment. *Journal of Psychoeducational Assessment, 20*, 66-82.
- Walz, N. C., & Benson, B. A. (2002). Behavioral phenotypes in children with Down syndrome, Prader- Willi syndrome, or Angelman syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities, 14*, 307-321.

Wilding, J., Cornish, K., & Munir, F. (2002). Further delineation of the executive deficit in males with Fragile-X syndrome. *Neuropsychologia*, 40, 1343-1349.

Zelazo, P. D., Müller, U., Frye, D. & Marcovitch, S. (2003). The development of the executive function. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 68, 93-119.

Abstract

Background. Previous studies have concluded that people with Down syndrome and Fragile X syndrome have an specific neuropsychological profile concerning the executive functions. The present study examines whether these conclusions can be confirmed.

Method. This researchgroup consisted of a people with Down syndrome (42) and people with Fragile X syndrome (11). The results of the subtests of the NEPSY concerning the executive functions have been compared with the scores of the controlgroup, people with intellectual disability with unknown etiology (29), therefore we used the ANOCA and the Bonferroni post-hoc test. Also the participants with Down syndrome and Fragile X syndrome were compared.

Results. A significant difference was found on the domainscore of the executive functions in people with Down syndrome compared to the controlgroup. There have been some significant differences on the subtests with both syndromes.

Conclusion. The results have not provided enough evidence for a syndromespecific weakness on executive functioning for people with Down syndrome and Fragile X syndrome. The results of the comparison between both syndromes did not differ significantly on the domainscores. Also the results of the subtests indicated insufficient evidence for a specific neuropsychological profile. This could mean that the intellectual disabilities of the participants played a much greater role on executive functioning than the syndrome itself.

Key words: Down syndrome, Fragile X syndrome, Neuropsychological profile, Executive functions, Intellectual disability.