

Het Smith Magenis-syndroom (SMs); een SI-interventie als onderdeel van een multidisciplinaire aanpak

Het Smith Magenis-syndroom (SMs) wordt veroorzaakt door een deletie of mutatie van chromosoom 17 en komt voor bij 1 op ongeveer 25.000 mensen. Het kenmerkt zich onder andere door een ontwikkelingsachterstand in combinatie met gedragsproblemen, een omgekeerd slaap- en waakritme en een typisch uiterlijk.^{1,2,3}

Naar Sensorische Informatieverwerking (SI) bij het SMs is weinig wetenschappelijk onderzoek gedaan. Echter, in de praktijk bleek toevoeging van SI-interventies aan een multidisciplinaire aanpak waardevol in de ongeveer 80 SMs-casussen waarbij de auteurs van dit artikel vanuit het centrum voor consultatie en expertise (CCE) betrokken zijn geweest.

Casus

Binnen dit artikel beschrijven we een casus uit de praktijk, waarbij de SI-interventie een bijdrage levert aan zowel de beeldvorming als het plan van aanpak, het aanbod van dagelijkse activiteiten en adviezen in de afstemming met de cliënt met het SMs. Ten tijde van de aanvraag is de cliënt 25 jaar. Het doel is om de sensorische informatieverwerking bij deze cliënt gestructureerd in kaart te brengen.

Deze manier van onderzoeken en vervolgens aanbieden van een op de cliënt afgestemde interventie sluit aan bij het gedachtegoed van A. Jean Ayres. Door gebruik te maken van de Data Driven Decision Making (DDDM) – het stapsgewijs klinische redeneringsmodel van *Ayres Sensory Integration*[®] (ASI) – kan het volledige proces van hulpvraag, onderzoek, hypothesen en interventies tot en met de evaluatie worden doorlopen.⁴

Door de complexiteit van het syndroom is het noodzaak om de beeldvorming en de interventie multidisciplinair te laten plaatsvinden.

Door de complexiteit van het syndroom is het tevens noodzaak om de beeldvorming en de interventie multidisciplinair (met deskundigen uit verschillende vakgebieden) te laten plaatsvinden. Om dit goed vorm te geven is er gebruikgemaakt van een taartpuntenmodel (fig. 1). Dit model is ontwikkeld naar aanleiding van het begeleiden van meerdere cliënten met het SMs, waarbij verschillende aspecten steeds terugkwamen. Zo bleek bijvoorbeeld dat de opbouw van een veilige relatie voorwaardelijk is.

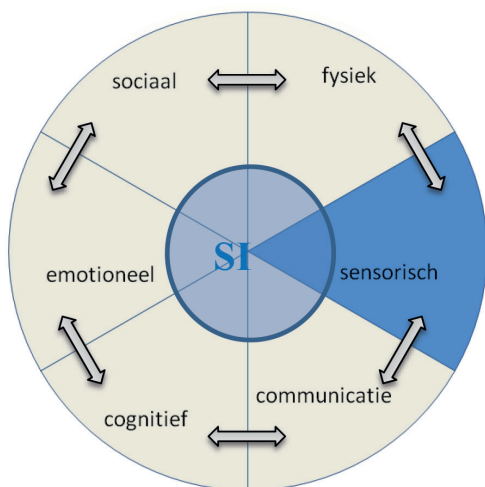
Om begeleiders handvatten te geven voor hoe je de ondersteuning (behandeling) vormgeeft, is een vijfstappenplan gemaakt. Dit vijfstappenplan leidt van volledige afhankelijkheid naar zelfstandigheid van de cliënt en omvat ook de kennis en vaardigheden die begeleiders zich eigen moeten maken in het proces van ondersteunen. Zo moeten zij de cliënt 'leren lezen' (begrijpen en herkennen) en moeten zij de *cliënt scripts* (cognitieve strategieën) aanleren, die door begeleiders gemaakt zijn en de cliënt helpen zich te redden in een specifieke context.

Om de cliënt goed te 'leren lezen' wordt er betekenis gegeven aan zijn gedrag vanuit de verschillende invalshoeken van het taartpuntenmodel. Dit artikel gaat over het segment sensorische informatieverwerking.

Het taartpuntenmodel

Op de volgende pagina zien we een afbeelding van het taartpuntenmodel met daarin zes verschillende gebieden te weten: fysieke (medische), sensorische, communicatieve, cognitieve, emotionele en sociale aspecten die het functioneren (of gedrag) bepalen/

beïnvloeden. Het is van belang om te benadrukken dat *alle* gebieden elkaar beïnvloeden en niet alleen het naastliggende gebied, zoals de pijlen in het model kunnen doen vermoeden.



Figuur 1: Taartpuntenmodel (WCC-model) van alle aspecten waar beeldvorming op gericht is (presentatie CCE 06-2012)

Hulpvraag

Als uitgangspunt voor de start van het onderzoek is de hulpvraag van belang. In deze casus is de hulpvraag als volgt geformuleerd:

‘Er is een verandering in reactiepatronen bij de cliënt, deze uit zich door aandacht vragen, automutilatie (zelfbeschadiging, o.a. nagels uittrekken), agressie richting anderen, spullen kapot maken en de cliënt kan zich slechts zeer kort richten op een taak. Graag jullie beeldvorming met betrekking tot de SI en daarnaast de mogelijke ondersteuning aan de cliënt en adviezen met betrekking tot een zinvolle invulling van het dagprogramma van cliënt.’

Onderzoek

Binnen de multidisciplinaire aanpak wordt vanuit alle betrokken disciplines gestart met de beeldvorming. Bij deze casus werd door een logopedist het woord- en zinsbegrip in kaart gebracht en werd tevens onderzocht welk niveau van communicatie bij deze cliënt aansluit. Een betrokken orthopedagoog bracht de emotionele ontwikkeling en het cognitieve niveau in kaart. Ook een AVG-arts was bij de casus betrokken en er was contact met de SMs-poli.

De sensorische informatieverwerking (SI) werd door een in ASI geschoolde therapeut in kaart gebracht. Hierna zal het gevolgde klinische redeneerproces worden toegelicht. Tijdens het onderzoek

werd zowel het gedrag van de cliënt geobserveerd als bij diens omgeving informatie ingewonnen.

Het onderzoek bestond naast de cliëntinformatie en de vragenlijst – ingevuld door betrokkenen uit de verschillende milieus – uit observatie, videoanalyse en direct contact met de cliënt; dit om een goed beeld te krijgen van de sensorische informatieverwerking. Er werden bij deze casus filmopnames gemaakt van verschillende momenten en bezigheden op de dag. Bij het analyseren van de beelden is gebruikgemaakt van de Heijkoop-methode.^{5,6}

Fasen van alertheid

In deze casus is ervoor gekozen om alle bovenstaande informatie te koppelen aan een signaleringsplan/gedragsinterventieplan gebaseerd op de alertheid, zodat het voor alle begeleiders inzichtelijk werd. Binnen de ASI is de alertheid van de cliënt het uitgangspunt voor interactie, spel, komen tot leren, dagelijkse activiteiten enzovoort.⁷ Het is dus essentieel dat de omgeving van de cliënt inzicht krijgt in signalen die horen bij de verschillende fasen van alertheid. De alertheid kan worden ingedeeld in vijf fasen:^{8,9,10}

1. Slapen; slaapproblemen zijn kenmerkend voor het SMs.¹¹ Bij deze cliënt is het slaappatroon met behulp van medicatie (melatonine) onder controle, hij slaapt voldoende.
2. Ongericht actief/passief; de fase waarbij activiteiten/handelingen gedaan worden op automatiseren. De aanwezigheid van de belangrijke ander is bij deze cliënt een voorwaarde. Binnen vaste rituelen lukt het de cliënt in deze fase te functioneren.
3. Gericht actief; ervaren beleven en leren. Wanneer activiteiten aansluiten bij zijn interesse en mogelijkheden komt hij tot leren en beleven.
4. Gespannen actief of passief; in deze casus is een + genoteerd wanneer er sprake is van een positieve beleving binnen deze fase, en een – wanneer er sprake is van een negatieve beleving.
5. Vechten/vluchten/verstarren; de cliënt heeft een voorkeur voor het vluchten en wanneer dit hem niet meer lukt, wordt overgegaan tot vechten.

Hier volgt een weergave van een signaleringsschema waarin voor deze cliënt signalen/gedrag uit de (video)observatie werden gekoppeld aan de alertheid. Uiteraard is een signaleringsschema geen star geheel, maar is het voortdurend in beweging.

Alertheid fasen	Gehoord/gezien
1 slapen	Rolt zich op in zijn laken.
2 ongericht actief of passief	Zit onderuitgezakt. Laat geen zichtbare veranderingen zien in mimiek, handelingsnelheid enzovoort op basis van omgevingsgeluiden. Loopt zijn vaste wandelronde.
3 gericht actief	Voert handelingen in de juiste volgorde uit, vraagt om hulp. Er is een rustige buikademhaling. Spreekt verstaanbaar.
4 gespannen actief of passief	Geknepen stem, hoge snelheid van handelen, strengelt vingers in elkaar, rechterhand op links en vouwt ze onder de kin (zowel + als -).
5 vechten/vluchten/verstarren	Rent de ruimte uit, bijt zichzelf in de hand.

Tijdens de videoanalyse is onder andere gekeken naar mimiek, ademhaling, houding en beweging, snelheid en intensiteit, specifieke communicatie (zowel verbale als non-verbale reacties op informatie vanuit de verschillende zintuigen) en gedrag. In een later stadium van het redeneringsproces wordt het schema aangevuld met een extra kolom met interventies. Deze betreffen bijvoorbeeld begeleidingsaspecten, activiteiten die aangeboden kunnen worden om de alertheid te beïnvloeden, en manieren van communiceren. Tevens wordt aangegeven of het doel is om de alertheid te verlagen, te verhogen of te stabiliseren.

Cliënten geven vaak zelf (non-verbaal) aan op welke wijze en met gebruik van welke zintuigen de regulatie het meest effectief is.

Er werd eveneens gekeken naar de manier waarop de cliënt zelf probeert te reguleren.¹² Cliënten geven vaak zelf (non-verbaal) aan op welke wijze en met gebruik van welke zintuigen de regulatie het meest effectief is. Zo vouwt deze cliënt zijn handen in elkaar en knelt zijn bovenarmen tegen zijn romp, waarmee hij veel druk geeft. Door aan te sluiten bij deze vorm van zelfregulatie en deze te verfijnen of in een meer passende vorm aan te bieden, kan invloed worden uitgeoefend op de alertheid van de cliënt. Vroegtijdige signalering zorgt ervoor dat de ondersteuning proactief kan worden ingezet. Wanneer de spanning van de cliënt oploopt wordt bijvoorbeeld een beweegmoment aangeboden waarbij er materialen getild worden, waardoor er minder kans is dat de cliënt zichzelf pijn gaat doen.

Vervolgonderzoek

Naast de alertheid werd ook de informatieverwerking van de verschillende zintuigen en hun onderlinge beïnvloeding in kaart gebracht. Er werd per zintuig gekeken hoe de informatieverwerking van de cliënt verloopt tijdens dagelijkse routines, werk, spel, verzorgingsmomenten en sociale omgang. Men onderzocht op welke informatie de cliënt in staat was een passende reactie te geven, hoe de verschillende zintuigen ingezet werden bij het ontdekken van de omgeving en hoe alle informatie werd geïntegreerd. Tevens werd de koppeling gemaakt naar de kernbegrippen van de ASI¹³ zoals slechte zintuiglijke waarneming, moeite met de sensorische reacties, gedrag veroorzaakt door een slechte zintuiglijke waarneming en de consequenties die de verwerking heeft voor de houding en het bewegen.

Hypothesen

Het voert te ver om binnen dit artikel een uitgebreide analyse te geven van alles wat er gezien en gehoord is op de beelden en bij de observaties. Daarom volgen hieronder alleen de belangrijkste hypothesen.

- **De 'verte-zintuigen': het zien, het horen en het ruiken**

Alle informatie op het horen en zien wordt waargenomen, er wordt geen onderscheid gemaakt in wat wel en wat niet belangrijk is. Daarbij is er een voorkeur voor de opname van informatie vanuit het zien. Zeker op momenten van spanning (hoge alertheid) wordt informatie vanuit het horen niet meer goed verwerkt. Niet-overeenkomende informatie of niet-begrepen informatie wordt ontvangen als een waarschuwing. Hierop volgt een impulsieve reactie. Doordat er tevens sprake is van een vertraagde verwerking komt de werkelijke reactie pas na een aantal seconden.

De tijd die nodig is om de informatie te verwerken neemt toe als de alertheid naar fase 4 of 5 gaat.

- **De 'dichtbijzintuigen': het voelen, het evenwicht, het houding- en bewegingsgevoel en de smaak**

Zowel bij het voelen als bij het evenwicht is er sprake van een ondergevoeligheid. Het houding- en bewegingsgevoel heeft zich niet goed ontwikkeld. Er is een lage basisspierspanning: houdingen kunnen niet lang volgehouden worden. De cliënt heeft behoefte aan een breed steunvlak, is prikkelzoekend en zet het voelen in om te reguleren. Dit uit zich in het aanraken van verschillende materialen, van zichzelf maar ook van anderen. Daarnaast wordt het bewegen ingezet, wat zich uit in springen. Er is een slecht lichaamsbesef en handelingen binnen de dagelijkse activiteiten worden moeilijk geautomatiseerd. Bij een toename van spanning gaan het voelen en bewegen over in zelfbeschadigend gedrag.

Advies/interventies

Door met het team in de videobeelden te kijken naar de verwerking op de verschillende deelgebieden, zijn teamleden beter in staat de signalen van de cliënt te herkennen en de activiteiten af te stemmen op zijn belastbaarheid en alertheid.

Zo weten ze nu dat wanneer de alertheid stijgt, er korte zinnen gebruikt dienen te worden of dat er gebruik moet worden gemaakt van visuele ondersteuning zoals gebarentaal of foto's. Ook weten zij nu hoe sensomotorische activiteiten binnen een bepaalde context aangeboden kunnen worden en wanneer ze die gericht kunnen inzetten, zodat ze stimulerend of juist rustgevend zijn. Stimulerende activiteiten zijn bijvoorbeeld woorden maken van scrabblestenen of het bouwen van een knikkerbaan. Rustgevende activiteiten zijn samen handdoeken vouwen, een filmpje kijken of een wandeling maken.

Er wordt bij de interventies aangegeven welk zintuig de beste ingang is om contact te maken of alertheid te beïnvloeden.

Er wordt bij de interventies aangegeven welk zintuig de beste ingang is om contact te maken of alertheid te beïnvloeden. In de hoge alertheid is dat door middel van het laten zien; in de lage alertheid kan het op meerdere manieren, bijvoorbeeld door taal, door plaatjes en door aanraking. Door aan te sluiten bij wat de cliënt interessant en leuk vindt om te doen en door duidelijke kaders aan te reiken wordt het 'gericht actief zijn' gestimuleerd.

Bij de begeleiding wordt ingezet op proactief ondersteunen van de vertezintuigen, onder andere door het begrijpelijk maken van en uitleggen wat de cliënt allemaal hoort en ziet. Hierbij wordt gericht gebruikgemaakt van visuele informatie zoals tekeningen, plaatjes enzovoort.

Het aanreiken van vaste rituelen (steeds dezelfde terugkerende handelingen/patronen) is helpend om de waarschuwing van de informatie op de vertezintuigen te verminderen en te helpen bij het automatiseren van dagelijkse handelingen. Daarnaast worden er gedoseerd nieuwe activiteiten ingevoegd die aansluiten bij de behoefte van de cliënt op het bewegen en het voelen.

Door de multidisciplinaire aanpak kunnen activiteiten afgestemd worden op de cognitieve, emotionele en communicatieve mogelijkheden van de cliënt zoals die door de andere disciplines in kaart gebracht waren. In overleg met de orthopedagoog konden, binnen de vaste rituelen, cognitieve strategieën aangereikt worden, die binnen het model scripts genoemd worden. Hiermee krijgt de cliënt een (stappenplan)strategie aangereikt die hij in verschillende situaties kan volgen, op basis van zijn eigen denken. Zoals ook iemand in een toneelstuk een script krijgt aangereikt voor wat de acteur op welk moment, in welke situatie moet zeggen.

Evaluatie

Het aanpassen van de activiteiten op basis van het signaleringsplan en de alertheid heeft een positief effect op het gedrag en de begeleidingsmogelijkheden. Door de eenduidige visie en inzicht in de informatieverwerking van de cliënt kan er beter proactief gereageerd worden. Begeleiders zijn momenteel minder handelingsverlegen. Momenten van zelfbeschadiging, agressie richting anderen en het kapotmaken van spullen zijn beduidend afgenomen.

Cor Reusen is docent bij estaSI Trainingen. Daarnaast is Cor SMs-specialist en SI-consulent bij het CCE, waardoor hij veelvuldig betrokken is bij zeer complexe casussen met SI-vraagstukken binnen de VG-sector. Tevens is hij medeauteur van het boek *Het Smith-Magenis syndroom* van het CCE¹⁴ en intensief betrokken bij de SMs-vereniging.



Erik Storck is docent bij estaSI Trainingen. Daarnaast werkt hij als consulent bij het CCE en is veelvuldig betrokken bij complexe SI-casussen, onder andere in de ouderenzorg en VG-sector.



- ¹ Bhaskara, P. & Robertson, M. (2005). The Neuropsychiatry and Multisystem Features of the Smith-Magenis Syndrome: A Review. *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 17(1), p. 91-97.
- ² Poisson, A., Nicolas, A., Cochat, P., Sanlaville, D., Rigard, C., De Leersnyder, H.,... Demely, C. (2015). Behavior disturbance and treatment strategies in Smith-Magenis Syndrome. *Journal of Rare Diseases*, 10, 111.
- ³ Shayota, B. & Elsea, S. (2018). Behavior and sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome. *Current opinion in psychiatry*, 32(2), 73-78.
- ⁴ Schaaf, R. & Mailloux, Z. (2015). *Clinician's guide for implementing Ayres Sensory Integration promoting participation for children with autism*. Bethesda: AOTA press.
- ⁵ Heijkoop, J. (2015). *Ontdekkend kijken. Basisboek Methode Heijkoop*. Heijkoop Academy.
- ⁶ Heijkoop, J. (2003). *Vastgelopen. Anders kijken naar begeleiding van mensen met een verstandelijke handicap met ernstige gedragsproblemen*. Amsterdam: Boom/Nelissen.
- ⁷ Lane, S., Mailloux, Z., Schoen, S., Bundy, A., May-Benson, A., Parham, D.,... Schaaf, R. (2019). Neural Foundations of Ayres Sensory Integration®. *Brain Sciences*, 9(7).
- ⁸ Ayres, A. (1972a). *Sensory Integration and learning disorders*. Los Angeles: Western Psychological Services.
- ⁹ Ayres, A. (1972b). Types of sensory integrative dysfunction among disabled learners. *American Journal of Occupational Therapy*, 26(1), p. 13-18.
- ¹⁰ Thoman, E. (1990). Sleeping and waking states in infancy: A functional perspective. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 14(1), p. 93-107.
- ¹¹ Shayota & Elsea, 2018.
- ¹² Zie Poisson et al., 2015 voor informatie over zelfregulatie.
- ¹³ Ayres, 1972a; Ayres, 1972b.
- ¹⁴ Van den Heuvel, J., Harpe, W., Van Arnhem, A., Mataheru, M., Maswijk, C. & Reusen, C. (2010). *Het Smith-Magenis syndroom (SMs)*. Utrecht: Centrum voor Consultatie en Expertise. <https://cce.nl/publicatie/smith-magenis-syndroom>