

COMMENTAAR

## Verstandelijk gehandicapten: op weg naar een medisch-specialistische emancipatie

W.M.A. VERHOEVEN, S. TUINIER

Naar aanleiding van het artikel van Stolker e.a. (2003) in deze aflevering van het *Tijdschrift voor Psychiatrie*, is het nuttig de discussie over psychopathologie en psychofarmacologie bij verstandelijk gehandicapten in een moderne en internationale context te plaatsten. In de huidige vorm lijkt het in dit artikel gepresenteerde onderzoek op het toepassen van vier groepen medicijnen aan de totale populatie van een algemeen ziekenhuis. Misschien is de tijd voorbij dat mensen met meer dan twee standaarddeviaties onder het gemiddelde IQ moeten worden aangeduid met de term 'verstandelijk gehandicapt'. De veelgebruikte term 'normalisering' in verband met deze groep impliceert niet alleen vermaatschappelijking met een 'normale' benadering, maar ook het ter beschikking stellen van medisch-specialistische kennis.

Allereerst behoort de vraag naar de etiologie van de verstandelijke handicap te worden beantwoord. Met behulp van moderne genetische technieken kan de etiologie in 50% van de gevallen worden vastgesteld. Dit leidt tot een differentiatie in honderden syndromen, waarover de kennis – ook door de inspanning van ouderverenigingen – sterk is toegenomen. De implicaties hiervan zijn groot, omdat hiermee informatie wordt verkregen over de neurocognitieve ontwikkeling, de kwetsbaarheid voor specifieke gedragsproblemen en psychiatrische problemen, de somatische en/of neurologische aandoeningen en de ontwikkeling op lange termijn. Indien er sprake is van zogenoemd 'probleemgedrag', is het aangewezen een differentiatie aan te brengen op grond van een aantal overwegingen: (1) Houden

de klachten verband met epilepsie of het gebruik van anticonvulsiva; (2) Kan er sprake zijn van een delirant beeld op basis van de hersenafwijking, een somatische aandoening of het gebruik van (psycho)farmaca; (3) Is er sprake van somatische klachten die niet als zodanig onder woorden kunnen worden gebracht; (4) Zijn er problemen met de farmacodynamiek of farmacokinetiek; (5) Zijn er eerdere behandelingen toegepast en met welk resultaat; (6) Zijn de problemen omgevingsafhankelijk; en (7) Worden de gedragsproblemen veroorzaakt door psychofarmaca (Verhoeven & Tuinier 2000). Ten slotte moet zorgvuldig worden nagegaan of er sprake is van een farmacologisch behandelbare psychiatrische stoornis en moet worden bepaald op welke kernsymptomen de behandeling gericht zal zijn (Bregman 1995). Als deze procedure leidt tot de aanname van een psychiatrische stoornis dan zijn er, buiten de gangbare taxonomieën, meerdere mogelijkheden (Einfeld & Aman 1995; Verhoeven & Tuinier 1999a; Jopp & Keys 2001; AAMR 2002). Een verstandelijke handicap op zich kan leiden tot gedragsproblemen zoals stereotypie, dwangmatige rituelen, en stressgerelateerde klachten, zoals ook werd vastgesteld in een recente inventarisatie van 285 neuropsychiatrische consultaties (Verhoeven e.a. in druk). Daarnaast manifesteren psychiatrische stoornissen zich in de regel met atypische symptomatologie, zoals agressief gedrag, zelfverwonding, impulsiviteit en toename van dwangmatige rituelen en stereotypieën bij stemmings- of angststoornissen, of agitatie en vermindering van sociale vaardigheden bij psychosen. Ten slotte kunnen aandoeningen worden onderscheiden die

gekenmerkt worden door een onstabiel patroon van stemming en gedrag, de zogenoemde *unstable mood disorder*, of door een gebrek aan motivationele functies (Verhoeven & Tuinier 1999b, 2001). Dit mag wat specifiek lijken, maar bedacht moet worden dat ook het *Psychopathology Instrument for Mentally Retarded Adults* (de PIMRA), een beoordelingslijst die vaak gebruikt wordt voor het vaststellen van psychiatrische symptomen, weinig geschikt is voor de diagnostiek van specifieke psychiatrische aandoeningen (Aman 1991). Het meest belangrijke zijn echter de zogenoemde *behavioural phenotypes*, dat wil zeggen profielen van ontwikkelingskenmerken, gedragskenmerken en cognitieve kenmerken die geassocieerd zijn met de genetische etiologie (O'Brien & Yule 1995). Voorbeelden hiervan zijn de specifieke slaapstoornissen bij het Angelman-syndroom, de hyperfagie en het oppositionele gedrag bij het Prader-Willi-syndroom, de contactstoornis bij het fragiele-X-syndroom en de problemen met het hechtgedrag bij het velo-cardio-faciaalsyndroom (22q11-deletiesyndroom). Dergelijke functiestoornissen vereisen een andere behandeling dan het routinematig voorschrijven van een 'gedragsregulerend psychofarmakon'. Slaapstoornissen bij het Angelman-syndroom reageren op melatonine in combinatie met gedragstherapie. Voor de behandeling van hyperfagie bij het Prader-Willi-syndroom is allereerst een gedragsmatige aanpak vereist en er kan – zeker indien tevens stemmingsschommelingen op de voorgrond staan – topiramaat worden overwogen. Aangezien het 22q11-deletiesyndroom vaak geassocieerd is met endocrinopathieën, kan soms een behandeling met de vitamine-D-precursor alfacalcidol of met levothyroxine geïndiceerd zijn. De psychofarmacotherapie op dit terrein varieert dus van dieetmaatregelen, vitaminesubstitutie en/of hormonale substitutie tot anticonvulsiva. Het onderscheiden van een viertal symptoomclusters uit het affectievspectrum, het psychotische spectrum, het angst- en het agressiespectrum met de daarbij behorende groepen psychofarmaca, anti-psychotica, antidepressiva, anxiolytica en anti-

epileptica, is dan ook een niet-verdedigbaar reductionisme.

De psychiatrische diagnostiek en dus ook de behandeling wordt verder gecompliceerd doordat sommige genetisch bepaalde syndromen, meestal vanaf de adolescentiefase, gepaard kunnen gaan met een voor het syndroom specifieke psychiatrische aandoening. In dat geval is er, naast een *behavioural phenotype*, sprake van een *psychopathological phenotype*. Aangezien er geen gecontroleerde behandelingsonderzoeken bestaan, is de psychiater genoodzaakt per geval gebruik te maken van alle beschikbare gegevens over de patiënt, casuïstische rapportages in de literatuur, de laatste stand van zaken op genetisch gebied en niet te vergeten de bijdrage van ouderverenigingen. De meest bekende voorbeelden in dit verband zijn het Prader-Willi-syndroom (Cassidy 2001) en het 22q11-deletiesyndroom (Shprintzen 2000). Het Prader-Willi-syndroom wordt gekenmerkt door een reeds in de vroege jeugd jaren ontstaan van dwangsymptomatie, een onstabiel stemmingspatroon en een sterk verhoogde kans op een atypische psychose die sterk gebonden is aan een uniparentale disomie (Boer e.a. 2002; Vogels e.a. 2003; Verhoeven e.a. 2003). Het 22q11-deletiesyndroom gaat gepaard met heftige angsten en emotionele instabiliteit, stemmingsschommelingen, dwangmatige rituelen, betrekkingsideeën, ziekelijke achterdocht en 'hallucinaties'. Bij nadere beschouwing blijken de paranoïdie en de betrekkingsideeën voort te komen uit een fundamentele stoornis in de interpretatie van emoties, intenties en handelingen van de ander. Het onvermogen tot abstract denken kan imponeren als hallucinaties terwijl het in feite gaat om de beschrijving van de eigen gedachten (Vogels e.a. 2002). Het is dan ook niet verwonderlijk dat behandeling met anti-psychotica van dit *genetic subtype of schizophrenia* niet effectief is.

Het mag duidelijk zijn dat de diagnostiek van 'gedragsstoornissen' bij verstandelijk gehandicapten een buitengewoon complexe aangelegenheid is, waarbij kennis vereist is van moderne genetica, syndromen, neurologie, epileptologie,

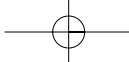
psychofarmacologie en neuropsychiatrie. Pas daarna is het mogelijk te beoordelen of psychofarmaca rationeel worden voorgeschreven, of er sprake is van onder- of overbehandeling en welke parameters moeten worden geëvalueerd om een behandelingseffect vast te stellen. Zowel in onderzoek als in de klinische praktijk wordt de theoretische onderbouwing van een farmacologische behandeling zelden geëxpliciteerd (Baumeister e.a. 1993). Het is de hoogste tijd dat ook verstandelijk gehandicapten gebruik kunnen maken van specialistische kennis en vaardigheden. Het heeft overigens geen betoog dat we zeer ingenomen zijn met deze publicatie omdat deze bijdraagt aan de kennisontwikkeling op dit terrein binnen de psychiatische discipline.

## LITERATUUR

- AAMR. (2002). *Mental Retardation. Definition, Classification and Systems of Support* (10de druk). American Association on Mental Retardation. Washington: AAMR.
- Aman, M.G. (1991). *Assessing psychopathology and behavior problems in persons with mental retardation: A review of available instruments*. Rockville MD: U.S. Department of Health and Human Services.
- Baumeister, A.A., Todd, M.E., & Sevin, J.A. (1993). Efficacy and specificity of pharmacological therapies for behavioral disorders in persons with mental retardation. *Clinical Neuropharmacology*, 16, 271-294.
- Boer, H., Holland, A., Whittington, J., e.a. (2002). Psychotic illness in people with Prader-Willi syndrome due to chromosome 15 maternal uniparental disomy. *Lancet*, 359, 135-136.
- Bregman, J.D. (1995). Psychopharmacologic treatment of neuropsychiatric conditions in mental retardation. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*, 4, 401-433.
- Cassidy, S.B. (2001). Prader-Willi Syndrome. In S.B. Cassidy & J.E. Allanson (Red.), *Management of Genetic Syndromes* (301-322). New York: Wiley-Liss.
- Einfeld, S.L. & Aman, M. (1995). Issues in the taxonomy of psychopathology in mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 25, 143-167.
- Jopp, D.A., & Keys, C.B. (2001). Diagnostic overshadowing reviewed and reconsidered. *American Journal on Mental Retardation*, 106, 416-433.
- O'Brien, G., & Yule, W. (1995). *Behavioural Phenotypes*. Cambridge: Mac Keith Press/ Cambridge University Press.
- Shprintzen, R.J. (2000). Velo-cardio-facial syndrome: a distinctive behavioral phenotype. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 6, 142-147.
- Stolker, J.J., Koedoot, P.J., Heerdink, E.R., e.a. (2003). Het psychofarmacagebruik bij verstandelijk gehandicapte bewoners van gezinsvervangende tehuizen. *Tijdschrift voor Psychiatrie*, 45, 667-676.
- Verhoeven, W.M.A., & Tuinier, S. (1999a). The psychopharmacology of challenging behaviours in developmental disabilities. In N. Bouras (Red.), *Psychiatric and behavioural disorders in mental retardation* (pp. 295-316). Cambridge: Cambridge University Press.
- Verhoeven, W.M.A., & Tuinier, S. (1999b). Neuropsychiatrische diagnostiek. In W.M.A. Verhoeven, S. Tuinier & L.M.G. Curfs (Red.), *Diagnostiek en behandeling van gedragsproblemen bij verstandelijk gehandicapten* (pp. 35-46). Houten: Bohn Stafleu Van Loghum.
- Verhoeven, W.M.A., & Tuinier, S. (2000). Protocollaire farmacotherapeutische strategieën bij verstandelijk gehandicapten. In A.J.T.M. van Balkom, P. Kölling & P. Moleman (Red.), *Protocollaire behandeling met psychofarmaca* (pp. 231-241). Houten: Bohn Stafleu Van Loghum.
- Verhoeven, W.M.A., & Tuinier, S. (2001). Cyclothymia or unstable mood disorder? A systematic treatment evaluation with valproic acid. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 14, 147-154.
- Verhoeven, W.M.A., Tuinier, S., & Curfs, L.M.G. (2003). Prader-Willi Syndrome: cycloid psychosis in a genetic subtype? *Acta Neuropsychiatrica*, 15, 23-27.
- Verhoeven, W.M.A., Tuinier, S., & Sijben, A.E.S. (in druk). Psychiatric consultation in intellectual disability; dimensions, domains and vulnerability. *The European Journal of Psychiatry*.
- Vogels, A., Matthijs, G., Legius, E., e.a. (2003). Chromosome 15 maternal uniparental disomy and psychosis in Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 40, 72-73.
- Vogels, A., Verhoeven, W.M.A., Tuinier, S., e.a. (2002). The psychopathological phenotype of velo-cardio-facial syndrome. *Annales de Génétique*, 45, 89-95.

Geen strijdige belangen meegedeeld.

Het artikel werd voor publicatie geaccepteerd op 3-7-2003.



W.M.A. VERHOEVEN/S. TUINIER

AUTEURS

W.M.A. VERHOEVEN is zenuwarts en werkzaam als A-opleider psychiatrie bij het Vincent van Gogh Instituut voor Psychiatrie te Venray en is als bijzonder hoogleraar verbonden aan de afdeling psychiatrie van het Universitair Medisch Centrum Erasmus te Rotterdam.

S. TUINIER is als psychiater/researchcoördinator in deeltijd werkzaam bij het Vincent van Gogh Instituut voor Psychiatrie te Venray.

Correspondentieadres: prof.dr. W.M.A. Verhoeven, Vincent van Gogh Instituut voor Psychiatrie, Stationsweg 46, 5803 AC Venray. Tel. (0478) 527339.

E-mail: wverhoeven@vvgi.nl.

