

DOWN and UP DATE is een bijlage bij de SDS-nieuwsbrief DOWN and UP ten behoeve van werkers in het veld zoals medici, logopedisten, fysio- en ergotherapeuten, psychologen, pedagogen en maatschappelijk werkers

# DOWN + UP DATE

## Autisme bij kinderen met Down-syndroom *een kritische beschouwing*

• Joop Hoekman

Nadat ouders, praktijkmensen en wetenschappers jarenlang leefden met de overtuiging dat Down-syndroom niet gepaard gaat met autisme, is daar door enkele vrij recente publicaties, en vooral ook door observaties van ouders, verandering in gekomen. Er wordt gerapporteerd over kinderen waarbij behalve van Down-syndroom ook, en soms overduidelijk, sprake is van autisme. Het zijn kennelijk condities die elkaar niet uitsluiten; volgens sommigen is de comorbiditeit (de mate waarin de beide syndromen gezamenlijk voorkomen) zelfs vrij hoog.

In dit artikel bespreek ik een aantal aspecten van autisme, en meer in het algemeen van de overkoepelende categorie 'pervasieve ontwikkelingsstoornissen'. 'Pervasief' betekent: ernstig en diep doordringend in de

ontwikkeling; met de term wordt uitgedrukt dat het bepaald niet om lichte stoornissen gaat. Daarbij zal ik speciale aandacht besteden aan de mate waarin Pervasieve Ontwikkelingsstoornissen effectief te onderscheiden zijn van andere condities.

Vervolgens komt een overzicht van de literatuur over het voorkomen van autisme bij Down-syndroom aan de orde. Daarbij zal speciale aandacht worden besteed aan de onderzoeksrapportages van Kraijer, omdat daarin opvallend hoge comorbiditeits-cijfers genoemd worden. Ik zal deze resultaten kritisch bespreken. Het betoog mondt uit in een aantal conclusies en gedachten die naar mijn oordeel voor ouders en voor de praktijk van de (professionele) hulpverlening van belang zijn.

## Pervasieve ontwikkelingsstoornissen

### Autisme: wat is het

Autisme is een zeer ernstige ontwikkelingsstoornis, die zich op veel verschillende manieren in kinderlijk gedrag kan uiten. De kinderen die autistisch zijn lijden daar zichtbaar aan. Autisme is het belangrijkste syndroom binnen de 'pervasieve ontwik-

kelingsstoornissen'; daartoe behoren nog enkele, sterk op autisme lijkende maar minder vaak voorkomende syndromen, en een restcategorie.

Welke gedragingen zijn nu kenmerkend voor autisme? De 'bijbel' voor de classificatie van autisme is de DSM-IV (A.P.A., 1994). Daarin wordt

Dr. J. Hoekman is werkzaam bij de Stichting Gemiva te Gouda en de Stichting SVG te Leiden. Daarnaast is hij wetenschappelijk medewerker van de vakgroep orthopedagogiek van de Rijksuniversiteit Leiden. In 1992 promoveerde hij op het onderwerp 'De onderkenning van autisme'.

# Pervasieve ontwikkelingsstoornissen

## (*Pervasive developmental disorder*)

### ■ 299.00 Autistische stoornis

#### (F84.0) (*Autistic Disorder*)

A. Een totaal van zes (of meer) items van (1), (2) en (3) met tenminste twee van (1), en van (2) en (3) elk één:

- (1) kwalitatieve beperkingen in de sociale interacties zoals blijkt uit ten minste twee van de drie volgende:
  - (a) duidelijke stoornissen in het gebruik van verschillende vormen van nonverbaal gedrag, zoals oog-contact, gelaatsuitdrukking, lichaamshoudingen, en gebaren om de sociale interactie te bepalen
  - (b) er niet in slagen met leeftijdgenoten tot relaties te komen, die passen bij het ontwikkelingsniveau
  - (c) tekort in het spontaan proberen met anderen plezier, bezigheden of prestaties te delen (bijvoorbeeld het niet laten zien, brengen of aanwijzen van voorwerpen die van betekenis zijn)
  - (d) afwezigheid van sociale of emotionele wederkerigheid
- (2) kwalitatieve beperkingen in de communicatie zoals blijkt uit ten minste één van de volgende:
  - (a) achterstand in of volledige afwezigheid van de ontwikkeling van de gesproken taal (niet samengaand met een poging dit te compenseren met alternatieve communicatiemiddelen zoals gebaren of mimiek)
  - (b) bij individuen met voldoende spraak duidelijke beperkingen in het vermogen een gesprek met anderen te beginnen of te onderhouden
  - (c) stereotiep en herhaald taalgebruik of eigenaardig woordgebruik

(d) afwezigheid van gevarieerd spontaan fantasiespel ('doen-alsof spelletjes') of sociaal imiterend spel ('nadoen spelletjes') passend bij het ontwikkelingsniveau

(3) beperkte, zich herhalende stereotiepe patronen van gedrag, belangstelling en activiteiten zoals blijkt uit tenminste één van de volgende:

- (a) sterke preoccupatie met één of meer stereotiepe en beperkte patronen van belangstelling die abnormaal is ofwel in intensiteit ofwel in richting
- (b) duidelijk rigide vastzitten aan specifieke niet-functionele routines of rituelen
- (c) stereotiepe en zich herhalende motorische maniërismen (bijvoorbeeld fladderen of draaien met hand of vingers of complexe bewegingen met het hele lichaam)
- (d) aanhoudende preoccupatie met delen van voorwerpen

B. Achterstand in of abnormaal functioneren op tenminste één van de volgende gebieden met een begin voor het derde jaar:

(1) sociale interacties, (2) taal zoals te gebruiken in sociale communicatie, of (3) symbolisch of fantasiespel

C. De stoornis is niet eerder toe te schrijven aan de stoornis van Rett of een desintegratiestoornis van de kinderleeftijd.

Bron: **Koster van Groos, G. A. S. (1995)**. Beknopte handleiding bij de diagnostische criteria van de DSM-IV. Lisse: Swets & Zeitlinger.

precies omschreven welke gedragingen een kind moet vertonen, wil er sprake zijn van autisme. Er worden drie groepen gedragingen onderscheiden:

1. kwalitatieve beperkingen in de sociale interacties (in totaal vier gedragingen in deze groep omschreven);

2. kwalitatieve beperkingen in de communicatie (vier gedragingen);

3. beperkte, zich herhalende stereotiepe patronen van gedrag, belang-

stelling en activiteiten (vier gedragingen).

Wil er sprake zijn van autisme, dan moeten er zich in totaal tenminste zes van de omschreven gedragingen voordoen. Tenminste twee moeten er uit groep 1 komen, tenminste een uit groep 2 en tenminste een uit de groep 3.

De meeste voor autisme kenmerkende gedragingen kunnen ook bij niet-autistische kinderen tijdens hun kinderlijke ontwikkeling waargenomen worden; daar treden ze alleen **minder intens, minder langdurig** en in **minder grote aantallen** tegelijk op (Hoekman & Kwakkel-Scheffer, 1986). Ik kom daar later nog op terug.

### **Autisme: niet 'aan' of 'uit'**

Geen kind is hetzelfde. Ook kinderen met Down-syndroom verschillen onderling enorm. Voor het syndroom zelf geldt echter: je hebt het, of je hebt het niet. Een van de varianten van trisomie 21 is aanwezig of niet aanwezig; er kan geen sprake zijn van 'een beetje' Down-syndroom (alleen bij mosaïcisme kan men eventueel van een beetje Down-syndroom spreken). Dat is anders bij autisme. Dat kun je bij wijze van spreken 'een beetje' hebben. Dat komt tot uitdrukking in het onderscheid tussen verschillende pervasieve stoornissen (Pervasive Developmental Disorders; PDD) in de DSM-IV (A.P.A., 1994; Koster van Groos, 1995, zie hiernaast). Naast 'autistische stoornis' (autistic disorder) wordt daarin onder andere een rest-categorie onderscheiden: 'pervasieve ontwikkelingsstoornis niet anderszins omschreven (met inbegrip van atypisch autisme)' (pervasive developmental disorder not otherwise specified (including atypical autism)). Deze hele mondvul wordt gewoonlijk samengevat in de afkorting PDD-NOS. Het gaat daarbij om kinderen die een aantal gedragingen vertonen die ieder op zich ook bij autisme voorkomen, maar die met elkaar onvoldoende zijn om van autisme te kunnen spreken. Kortom: kinderen die erop lijken, maar het niet zijn. Ik herhaal de eerdere opmerking dat autistische gedragingen ook bij 'gewone' kinderen voorkomen. Duidelijk zal zijn dat er tussen autisme en geen autisme tenminste een tussencategorie zit. Het is nog sterker: het gaat om heel veel verschillende gradaties. Ergens

in dit spectrum trekt men grenzen. Beneden de eerste grens ben je niet autistisch; boven de tweede grens ben je wel autistisch en tussen die twee grenzen spreekt men van PDD-NOS.

### **Autisme: oorzaken**

Autisme is het meest onderzochte kinderpsychiatrische syndroom (Rutter & Schopler, 1987), maar klinisch, genetisch en neurobiologisch onderzoek hebben (nog) geen eenduidige oorzakelijke component opgeleverd (zie voor een recent overzicht: Bailey, Phillips & Rutter, 1996). Er zijn wel aanwijzingen voor genetische en neurologische factoren die soms een rol kunnen spelen, maar eigenlijk geldt telkens: soms lijkt er een relatie te zijn, maar niet in alle gevallen. Hetzelfde geldt bij studies naar het effect van medicatie bij autisme: soms een effect, maar niet altijd.

Er is dus (nog) geen duidelijke oorzaak bekend en daarom is de aanwezigheid van autisme niet door bijvoorbeeld een onderzoek van het bloed of door een scannings-techniek vast te stellen. We moeten het doen met classificatie op grond van gedragskenmerken. Ook dat is heel anders dan bij Down-syndroom. Kinderen met Down-syndroom verschillen onderling enorm (net als kinderen met autisme), maar Down-syndroom kan met medisch/biologisch onderzoek onmiskenbaar worden vastgesteld. Bij autisme daarentegen moeten we ons behelpen met het wegen van allerlei min of meer kenmerkende gedragingen.

### **Autisme: onderlinge verscheidenheid**

De omschrijving van autisme in de DSM-IV (zie hiervoor), en met name de precieze formulering van het aantal gedragingen uit iedere categorie dat tenminste moet voorkomen, leidt tot ruim vierduizend combinaties van gedragingen die alle leiden tot classificatie als autisme. Klinisch is voor mensen die regelmatig kinderen met autisme zien, volstrekt duidelijk dat autisme er heel verschillend uit kan zien, maar ook met het classificatie-handboek in de hand wordt dat onomstotelijk aangetoond. Bovendien kan nog een soortgelijke redenering worden gehouden over PDD-NOS.

Kinderen met autisme kunnen onderling dus enorm verschillen in gedrag. Daarnaast veranderen de ken-

merkende gedragingen bij een individueel kind gewoonlijk in de loop van de tijd. Sommige gedragingen worden afgeleerd, andere doven uit of worden vervangen door ander gedrag dat op zich ook weer kenmerkend voor autisme kan zijn. Veel jonge autistische kinderen blijven bijvoorbeeld erg lang 'hangen' in een preoccupatie op de nabijheidszintuigen likken, ruiken en tasten. Wanneer ze ouder worden kan het gebeuren dat het slechte sociale functioneren veel meer op de voorgrond treedt. Dat kan zich bijvoorbeeld uiten in slecht om de beurt kunnen spreken in een tweegesprek, of in voortdurend over hetzelfde praten.

Let wel: we spreken nog steeds over classificatie, dus het toekennen van het etiket autisme. Wanneer in aanvulling daarop verdergaande individuele diagnostiek wordt uitgevoerd, dan komen individuele sterke en zwakke kanten veel pregnanter voor het voetlicht. Dan worden de onderlinge verschillen nog sterker geaccentueerd.

### **Autisme: onderkenning**

Autisme is moeilijk te onderkennen. Dat komt omdat er tot voor kort niet veel deskundigen op dit terrein waren en ouders met hun kinderen soms een rondreis langs psychologen en psychiaters maakten voor er duidelijkheid was. Een tweede reden is natuurlijk de hiervoor geschetste veelvormigheid van autisme.

Nu er, onder andere in de DSM, duidelijke criteria voor autisme zijn geformuleerd, is de onderkenning makkelijker. Toch zijn er nog twee problemen. In de eerste plaats zijn de omschrijvingen nog op een heel algemeen, abstract niveau en rijst voortdurend de vraag of het gedrag dat bij een individueel kind wordt waargenomen, valt onder een omschrijving uit de DSM. Er is dus behoefte aan een verdergaande specificatie in termen van zo concreet en herkenbaar mogelijk gedrag van de DSM-kenmerken. In de tweede plaats zal de ene waarnemer iets zien in het gedrag van een kind dat een andere waarnemer niet opvalt: er is sprake van intersubjectiviteit. Die is eigenlijk alleen te bestrijden door zo eenduidig mogelijke omschrijvingen van het bedoelde gedrag te maken.

Naar die verdergaande specificatie en zo eenduidig mogelijke omschrij-

ving wordt gestreefd in autisme-schalen. In zo'n schaal kan aan de hand van een beperkt aantal items gescoord worden of het bedoelde gedrag zich voordoet. Vervolgens worden de verschillende scores gewogen en gesommeerd en resulteert een einduitslag die leidt tot classificatie als autistisch, niet autistisch, of 'geen classificatie mogelijk'. Op dit stramen zijn ook de twee Nederlandstalige schalen gebaseerd: De AVZ-R (Kraijer, 1994<sup>b</sup>) en de AUTI-R (Van Berckelaer-Onnes & Hoekman, 1991; Hoekman, 1992). Met behulp van deze schalen is snel, eenvoudig en doeltreffend vast te stellen of een kind een PDD heeft resp. autistisch is.

Toch is de werkelijkheid (alweer) iets minder simpel dan hier wordt beschreven. De AVZ-R van Kraijer richt zich op de onderkenning van PDD (dus: autistic disorder en PDD-NOS, zonder onderscheid tussen die twee te maken). De AUTI-R daarentegen richt zich strikt op de onderkenning van autisme. Dat brengt ons bij een probleem dat zich vaker voordoet: de ene auteur heeft het over autisme, de andere over alle soorten PDD bij elkaar,

en er zijn ook auteurs die spreken over zodanige gedragskenmerken dat ze doen denken aan autisme. Bij die laatste groep is er dus geen autisme 'vastgesteld', maar is er sprake van een veel meer diffuse associatie.

**Autisme: hoe vaak komt het voor?**  
Omdat auteurs soms spreken over autisme, soms over PDD, en soms alleen denken aan autisme, is het moeilijk om rapportages over het voorkomen van autisme of PDD onderling te vergelijken. Maar dat is om nog een tweede reden moeilijk. Kijk je naar het voorkomen van autisme in de algemene populatie, of kijk je naar het voorkomen binnen de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap? Kijk je dan naar de totale zorg, of zoek je alleen binnen internaten, waar de cliënten over het algemeen een lager niveau en meer gedragsproblemen hebben? Kijk je naar het voorkomen van autisme bij mensen met Down-syndroom of naar het voorkomen van Down-syndroom bij mensen met autisme?

Een verschillende optiek leidt tot verschillende resultaten. Meestal gaat

men uit van vier tot vijf kinderen met autisme op 10.000 personen in de algemene populatie (A.P.A., 1994; Wing & Gould, 1979; Rutter, 1989). Dat zou voor Nederland neerkomen op 6000 tot 7500 personen. Zo vaak is autisme in Nederland echter niet onderkend; bovendien staan de onderkende 'gevallen' nergens geadmistreerd. Terzijde merk ik op dat autisme ongeveer vier keer vaker bij jongens dan bij meisjes voorkomt. Naar schatting functioneert 80% van de mensen met autisme op een zodanig cognitief niveau dat er sprake is van een verstandelijke handicap. Autism komt dus in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap regelmatig voor, naar schatting bij 5 tot 6% (Hoekman, 1992). Er zijn ook andere schattingen: Menolascino (1990) komt op 3%. Kraijer (1994<sup>b</sup>) maakt geen onderscheid tussen autisme en PDD-NOS, maar schat het percentage PDD onder mensen met een verstandelijke handicap op 40% (zeer ernstig en ernstig verstandelijk gehandicapt) tot 20% (licht verstandelijk gehandicapt). Dat zijn heel andere cijfers.

---

# Autisme en Down-syndroom: een overzicht van de literatuur

## **Autisme en Down-syndroom: komt het samen voor?**

Kraijer (1994<sup>a</sup>, 1995) bespreekt publicaties waarin sprake is van autisme bij mensen met Down-syndroom; ik vond zelf nog enkele andere onderzoeken. Nogal wat studies bespreken één enkel geval (Wakabayashi, 1979; Gilberg, Persson, Grufman & Themer, 1986; Bregman & Volkmar, 1988); in andere publicaties is sprake van enkele gevallen (vijf bij Lund, 1988; drie bij Ghaziuddin, Tsai & Ghaziuddin, 1992; twee bij Li, Chen, Lai, Hsu & Wang, 1993; drie bij Ghaziuddin & Tsai, 1991; vier bij Howlin, Wing & Gould, 1995). De auteurs hebben heel verschillende referentiekaders en onderzoeksgroepen en lang niet allemaal constateren ze 'bewijsbaar' au-

tisme of PDD-NOS. Sommige auteurs maken opmerkingen als die van Howlin, Wing en Gould (1995) dat hun vier cases 'binnen enkele weken' werden gevonden. Zulke stellingen moeten als suggestief van de hand worden gewezen, zolang niet duidelijk gemaakt wordt hoeveel kinderen met Down-syndroom en kinderen met autisme binnen diezelfde weken in totaal werden gezien, en hoeveel kinderen met de bewuste dubbele diagnose door hen gevonden werden in hun jarenlange klinische ervaring. We lijken al met al te kunnen aannemen dat autisme bij personen met Down-syndroom kan voorkomen. Voorlopig lijkt dat slechts sporadisch het geval te zijn.

## **Autisme en Down-syndroom: komt het vaak samen voor?**

Anders ligt het bij Gath & Gumley (1986) die 19 gevallen noemen met 'psychosis with origin specific to childhood', waaronder (dus) ook autisme. Hoeveel er echt autistisch zijn of PDD-NOS hebben wordt niet duidelijk; ook niet hoe dat precies is vastgesteld.

Bij Cocchi (1989; door Kraijer aangehaald als uit 1991) gaat het om 39 gevallen met 'early onset PDD'. In deze Italiaanse publicatie wordt gerefereerd aan DSM-III-R criteria voor PDD, maar die worden onduidelijk c. q. onjuist op dossier-gegevens toegepast. Zo is volgens de auteur sprake van PDD wanneer er 'sociale isolatie en tenminste 3 andere symptomen'

worden waargenomen. Dat past slecht op de DSM-III-R-criteria. Op een andere plaats benoemt de auteur hen als lijdend aan 'childhood psychosis'. Kraijer (Kraijer, 1995, p.165) wijst er al op dat er bij Cocchi waarschijnlijk een negatieve selectie heeft plaatsgevonden, omdat de onderzoeksgroep bestaat uit mensen met Down-syndroom die naar een psychiater verwezen worden. Al met al heb ik twijfels bij de nauwkeurigheid van de classificaties en de betrouwbaarheid van de cijfers van Cocchi.

Tenslotte publiceert Kraijer (1994<sup>a</sup>) over 24 gevallen van Down-syndroom met PDD (autisme en PDD-NOS). Een jaar later (Kraijer, 1995) is dat aantal opgelopen tot 37.

Bij deze drie auteurs gaat het om zeer substantiële percentages van hun onderzoeksgroepen. Deze publicaties zouden kunnen leiden tot de constatering dat autisme (of PDD-NOS) bij personen met Down-syndroom zeer regelmatig voorkomt. Maar is dat terecht? Bij de onderzoeken van Gath en Gumley en van Cocchi zijn er, zoals geformuleerd, twijfels. In de volgende paragraaf zal ik de studies van Kraijer kort bespreken.

### **De studies van Kraijer: resultaten**

Omdat Kraijers resultaten uit 1995 een aanvulling zijn op die van 1994<sup>a</sup>, richt ik me met name op de meest recente publicatie. Hij vindt 103 kinderen met Down-syndroom op 20 KDV-en, waarvan er 6 een PDD hebben (5,8%). Bovendien onderzoekt hij 145 bewoners met Down-syndroom uit zes algemene zwakzinnigeninrichtingen; bij hen constateert hij in 31 gevallen een PDD (21,4%). Kraijer maakt gebruik van de door hem ontwikkelde AVZ-R schaal (Kraijer, 1994<sup>b</sup>); deze maakt geen onderscheid tussen autisme en PDD-NOS. Uit zijn aanvullende onderzoek noem ik de volgende bevindingen:

1. PDD komt bij mensen met Down-syndroom voor, maar duidelijk minder vaak dan in de populatie van mensen met een verstandelijke handicap in totaal.
2. PDD komt vooral voor bij mensen met Down-syndroom die een zeer ernstige (Kraijer schat bij 40%) of een ernstige verstandelijke handicap (20%) hebben. Dit zou kunnen wijzen op een bijkomende aetiologie

(dus naast Down-syndroom) die enerzijds het lage niveau verklaart en anderzijds de kans op PDD verhoogt. Bij matig verstandelijk gehandicapten komt PDD veel minder vaak voor (4%). De door Kraijer genoemde percentages zijn veruit de hoogste uit alle besproken publicaties (ter vergelijking: Howlin, Wing en Gould schatten relatief ook hoog en komen -zij het met de natte vinger- tot 10% autisme of PDD-NOS bij mensen met Down-syndroom).

3. De scores van mensen met Down-syndroom op de AVZ-R vertonen een minder grote spreiding dan die van verstandelijk gehandicapte mensen zonder Down-syndroom: ze zitten net onder of net boven de grens met PDD. Als mensen met Down-syndroom een PDD hebben is dat dus vaak een milde vorm van PDD.

### **De studies van Kraijer: kritische opmerkingen**

Kraijers onderzoek is te prijzen, omdat het de eerste systematische epidemiologische studie naar het voorkomen van PDD bij Down-syndroom is. Toch zal ik betogen dat er ook twijfels zijn bij zijn resultaten. Mijn kritiek volgt vier lijnen:

- ik heb er bezwaar tegen dat hij geen onderscheid maakt tussen autisme en PDD-NOS,
- ik denk dat hij -met name bij laag cognitief niveau- niet goed een onderscheid kan maken tussen PDD en niet-PDD,
- ik heb twijfels bij de validiteit van de door hem gebruikte AVZ-R schaal en
- ik heb twijfels bij de interpretatie van Kraijers onderzoeksresultaten.

Op deze elementen ga ik nu in.

#### *1. geen onderscheid tussen autisme en PDD-NOS*

Tamelijk fundamenteel is de vraag of er, in tegenstelling tot wat er bij de AVZ-R gebeurt, niet toch onderscheid gemaakt moet worden tussen autisme en PDD-NOS. Ik vind dat wèl noodzakelijk. PDD-NOS is een restcategorie, een verlegenheidsdiagnose, waar-

toe men alleen zijn toevlucht moet nemen als eerst aangetoond is dat iemand niet autistisch is en als er desondanks blijvende sterke aanwijzingen zijn dat het om 'bijna autisme' gaat. Door alles op een hoop te gooien creëert men mist, waar duidelijkheid gewenst is. Het is daarom aan te raden duidelijke gevallen van autisme goed (en snel) te benoemen, zeer terughoudend te zijn met het toekennen van de classificatie PDD-NOS en niet zonder verder onderscheid te classificeren als PDD.

#### *2. geen goed onderscheid tussen PDD en niet-PDD*

Kraijer (1995, p. 166) stelt dat het onderscheid tussen autisme en PDD-NOS bij een (zeer) ernstige verstandelijke handicap ook 'nauwelijks of niet' gemaakt kan worden. Dat is ongetwijfeld waar, maar het roept wel de vraag op of het dan wèl mogelijk om het net zo diffuse onderscheid tussen 'geen PDD' en 'wel PDD' bij datzelfde lage niveau te maken. Kraijers hele betoog stoelt op dat onderscheid. Uit eigen onderzoek (Hoekman, 1992; 1993) blijkt dat het veel scherpere onderscheid tussen 'geen autisme' en 'wel autisme' moeilijker te maken is, naarmate het cognitief niveau lager is en de leeftijd hoger wordt. De tussencategorie 'geen classificatie mogelijk' in de AUTI-R schaal wordt dan ook steeds breder. Kortom: het is de vraag of Kraijer in staat is om bij ernstiger verstandelijke handicap echt een trefzeker onderscheid te maken tussen 'geen PDD' en 'wel PDD'.

#### *3. validiteit van de AVZ-R*

Bij validiteit gaat het om de vraag of een schaal meet wat hij beoogt te meten. In dit geval: is het wel echt PDD dat met de AVZ-R wordt vastgesteld? De AVZ-R is beoordeeld door de CO-TAN, een commissie die tests en schalen tegen het licht houdt. Het oordeel voor validiteit is 'goed' (N.I.P., 1992). Toch zijn er naar mijn oordeel ten aanzien van de validiteit vragen te stellen. Dat wordt ook ingegeven door de constatering dat Kraijer met behulp van de AVZ-R veel meer verstandelijk gehandicapte mensen met PDD vindt dan anderen (zie 'Autisme: hoe vaak komt het voor'), en ook binnen de groep met Down-syndroom veel vaker PDD vindt dan anderen (zie 'Autisme en Down-syndroom: komt het

regelmatig samen voor?' en 'De studies van Kraijer: resultaten').

Mijn probleem met de validiteit van de AVZ-R zit in de koppeling aan een extern criterium. Immers: met de schaal kun je alleen 'bewezen' PDD classificeren, als blijkt dat die schaal dat minstens net zo goed doet als een andere erkende maat. Aangezien dat niet met behulp van medisch/biologisch onderzoek kan worden aangetoond (zie blz. 2) moet men zich behelpen met andere schalen of classificatie-systemen die als 'gouden standaard' dienen. Kraijer pakt dat op een ongebruikelijke manier aan. Hij werkt met drie stappen in het classificatie-proces:

1. klinische classificatie op grond van de DSM. Een deskundige op het terrein van autisme stelt vast of iemand autistisch is.
2. classificatie met de AVZ-R.
3. op grond van 1 en 2 volgt een definitieve classificatie. De beoordelaar kan -maar hoeft niet- oordeel 1 veranderen op grond van de AVZ-R score. Uit de handleiding van de AVZ-R (tabel 15, p.38) blijkt dat ongeveer 24% van de beoordelaars kennelijk zo onzeker is over de eigen DSM-classificatie dat de AVZ-R score inderdaad leidt tot een verandering in de classificatie. Ik vind dat schokkend.

Dit proces in drie stappen is bij het vaststellen van de validiteit niet juist, omdat er niet van een onafhankelijk extern criterium gebruik wordt gemaakt. Immers, nu wordt het bewijs van de validiteit van de AVZ-R geleverd door te wijzen op de hoge overeenstemming tussen AVZ-R resultaat en de classificatie in stap 3. Maar in die derde stap heeft diezelfde AVZ-R score al belangrijk meegeklonken. Het lijkt een Von Münchhausen-validering: de AVZ-R wordt aan zijn eigen haren omhoog getrokken. Dit probleem zou zijn voorkomen indien de AVZ-R, zoals gebruikelijk, zou zijn gevalideerd met behulp van de klinische classificatie uit stap 1.

#### 4. interpretatie van Kraijers resultaten

De genoemde twee kritiekpunten wringen temeer daar Kraijer (1995, p.172), zoals gezegd, aangeeft dat mensen met Down-syndroom die een

classificatie PDD krijgen gemiddeld maar net boven de grens uitkomen en de mensen die als T (=twijfel, de tussencategorie) geclassificeerd worden net onder de grens blijven.

De zes door hem gevonden kinderen met PDD scoren gemiddeld 10,67 (terwijl de grens tussen 9 en 10 ligt), met een standaarddeviatie van 3,01. Dat moet overigens welhaast betekenen dat enkelen onder de grens tussen 'twijfel' en 'PDD' blijven en dus helemaal niet als PDD geclassificeerd kunnen worden. Kraijer (1994<sup>b</sup>, p.51) geeft aan dat de AVZ-R een 95% betrouwbaarheidsinterval heeft van 2,2 schaalpunten<sup>1</sup>. Zonder te technisch te worden, betekent dat, dat de score eigenlijk net zo goed tot 2,2 punt hoger of 2,2 punt lager had kunnen uitvallen. Van het eerder genoemde gemiddelde van 10,67 weet je alleen voor 95% 'zeker' dat het ligt in een gebied dat loopt van (10,67 - 2,2) tot (10,67 + 2,2). Dat gemiddelde had dus ook aan de andere kant van de grens tussen PDD en T kunnen liggen. Ditzelfde verhaal gaat op voor de internaatsbewoners die volgens hem een PDD hebben (gemiddelde score 11,16; s. d. 2,30). Ze liggen gemiddeld zo dicht bij de grens dat je niet helemaal zeker weet of ze wel over die grens komen. En de personen die de classificatie T (=twijfel; de tussencategorie) krijgen hebben een gemiddelde score van 9,91; dat is heel dicht tegen de grens met PDD aan. Ik kan me niet voorstellen dat het verschil tussen deze 9,91 van de twijfel-gevallen en de 10,67 resp. 11,16 van de PDD-gevallen significant is.

Hierboven vroeg ik me af of Kraijer wel goed een onderscheid tussen PDD en niet-PDD kan maken. Uit deze cijfers blijkt dat hij dat niet kan.

### Conclusies

Niet alle 'mongolen' zijn 'gezellig en sociaal'. Dat cliché moet overboord gegooid worden. Mensen met Down-syndroom zullen soms best gezellig en sociaal zijn. Er zijn echter ook mensen met Down-syndroom met een zeer ernstige of ernstige verstandelijke handicap, of met bijkomende -en soms ernstige- gedragsproblemen, of met taal- of communicatieproblemen. Mensen die hun ouders en verdere omgeving voor grote problemen stellen. Die problemen kunnen de omgang en de opvoeding ernstig verzwaren.

In een aantal gevallen zullen de bijkomende gedragsproblemen doen denken aan autisme. Kinderen kunnen erg op zichzelf gericht zijn en weinig contact met hun omgeving zoeken (vaak reageren kinderen met Down-syndroom echter wel op contactaanbod). Ze kunnen sterk stereotiep gedrag vertonen, of met paniek reageren op veranderingen.

Kan er dan sprake zijn van autisme? In een heel beperkt aantal gevallen is het antwoord 'ja'. Het moet dan gaan om veel voor autisme kenmerkende gedragingen, die al van jongsaf voorkomen en die buitengewoon **hardnekkig** zijn.

Als het niet om het kern-syndroom autisme gaat, kan er dan sprake zijn van PDD-NOS? Ook hier is het antwoord in een beperkt aantal gevallen 'ja'. Ook bij PDD-NOS moet sprake zijn van **ernstige en pervasieve stoornis**, op het terrein van de relaties, en/of op dat van de communicatie, en/of op dat van stereotiep gedrag.

Als er geen sprake is van autisme (of PDD), wat is er dan aan de hand? In veel gevallen zullen gedragingen die misschien aan autisme doen denken toe te schrijven zijn aan een terugval in de ontwikkeling, of aan een reactie op veranderingen in de omgeving, of aan het moeizaam zetten van een nieuwe stap in de ontwikkeling.

Naarmate het niveau van cognitief functioneren lager is, is het moeilijker om autisme of PDD-NOS betrouwbaar vast te stellen. Misschien schieten beoordelingsschalen dan, mede vanwege de momentopname die ze bieden, tekort en moet er gewerkt worden aan een longitudinaal observatie-instrument. Met behulp daarvan kan wellicht beter ingeschat worden of 'autisme-achtige' gedragingen ontstaan ten gevolge van een oplopende ontwikkelingsachterstand of factoren uit de omgeving, of dat ze met elkaar een eigenstandige betekenis hebben die moet leiden tot de constatering dat er sprake is van autisme of PDD-NOS.

Ik heb de indruk dat de vraag of autisme (of PDD) voorkomt bij Down-syndroom meer en meer in de belangstelling komt te staan. De publicaties van Kraijer zullen daar zeker aan hebben bijgedragen, mede omdat hij met erg hoge cijfers over het gezamenlijk voorkomen van PDD en Down-syndroom komt. Hoewel het initiatief van Kraijer om de relatie

Down-syndroom/PDD te onderzoeken waardering verdient, is het wel goed om zijn onderzoek eens tegen het licht te houden.

Ik moet constateren dat **niet**, ook niet door Kraijer, overtuigend is aangetoond dat autisme of PDD-NOS regelmatig voorkomt bij mensen met Down-syndroom. Het is daarom zaak om ten aanzien van PDD bij Down-syndroom een zeer terughoudend standpunt in te nemen: eerst maar eens bewijzen. Wanneer bij een kind met Down-syndroom gedacht wordt aan autisme (of een PDD) is het goed om eerst na te gaan, zoals ik hierboven al aangaf, of er sprake is van **veel** voor autisme kenmerkende gedragingen, die al van **jongsaf** voorkomen en die buitengewoon **hardnekkig** zijn. Wanneer er dan nog steeds aan autisme (of PDD) gedacht wordt is aanvullend onderzoek noodzakelijk. Dat kan het beste gebeuren door een van de aan RIAGG's verbonden autisme-teams. Daar werken op het terrein van autisme deskundige en ervaren mensen. Gewoonlijk zullen zij bij hun diagnostiek gebruik maken van een of meer geaccepteerde autisme-schalen. Ik zou na bovenstaand betoog willen aanbevelen om, indien gebruik gemaakt wordt van de AVZ-R, aan te dringen op gebruik van ook een andere autisme-schaal om de uitslag van de AVZ-R van een 'second opinion' te voorzien.

#### Noot

Kraijer publiceert alleen een 95% betrouwbaarheidsinterval. Daarmee is hij erg streng voor zijn eigen schaal. Voor klinisch gebruik zou wat mij betreft volstaan kunnen worden met een 90% of zelfs een 80% betrouwbaarheidsinterval. Voor de cijfers in mijn betoog zou dat verschil maken; voor de strekking ervan echter niet.

#### Dankwoord

De auteur dankt onder anderen Dr. D. van der Aalsvoort, Dr. F. J. H. Harinck en Dr. M. Maaskant voor hun opmerkingen bij eerdere versies van dit artikel.

#### Literatuur

A.P.A. (American Psychiatric Association) (1994). Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Fourth edition. DSM-IV. Washington: American Psychiatric Association.

Bailey, A.; Phillips, W. & Rutter, M. (1996). Autism: Towards an integration of clinical, genetic, neuropsychological and neurobiological perspectives. *Journal of child psychology and psychiatry*, 37, 89-126.

Berckelaer-Onnes, I.A. van & Hoekman, J. (1991). AUTI-R schaal ten behoeve van de onderkenning van vroegkinderlijk autisme. Handleiding en verantwoording. Lisse: Swets & Zeitlinger.

Bregman, J.D. & Volkmar, F.R. (1988). Autistic social dysfunction and Down syndrome. *Journal of the American association of child and adolescent psychiatry*, 27, 440-441.

Cocchi, R. (1989). Psychosis in Down children: an epidemiological and clinical survey on 413 subjects. *Italian Journal of Intellectual Impairment / Riv.Ital.Disturbo Intellet.*, 131-136.

Gath, A. & Gumley, D. (1986). Behaviour problems in retarded children with special reference to Down's syndrome. *British journal of psychiatry*, 149, 156-161.

Ghaziuddin, M., Tsai, L.Y. & Ghaziuddin, N. (1992). Autism in Down's syndrome: presentation and diagnosis. *Journal of intellectual disability research*, 36, 449-456.

Ghaziuddin, M., & Tsai, L.Y. (1991). Depression in autistic disorder. *British journal of psychiatry*, 159, 721-723.

Gilberg, C., Persson, E, Grufman, N. & Themner, U. (1986). Psychiatric disorders in mildly and severely mentally retarded urban children and adolescents: epidemiological aspects. *British journal of psychiatry*, 149, 68-74.

Hoekman, J. (1992). Onderkenning van autisme. De ontwikkeling van de AUTI-R schaal. Amsterdam: dissertatie UvA.

Hoekman, J. (1993). Autisme en verstandelijke handicap: het gebruik van de AUTI-R schaal bij differentiaaldiagnostiek. *Tijdschrift voor Orthopedagogiek en Klinische Kinderpsychologie*, 18, 12-23.

Hoekman, J. & Kwakkel-Scheffer, J.J.C. (1986). Autism. In: R. de Groot, J. van der Ploeg & P.A. de Ruyter (red.).

Handboek orthopedagogiek. (pp. 4191/1-4191/20). Groningen: Wolters Noordhoff.

Howlin, P., Wing, L. & Gould, J. (1995). The recognition of autism in children with Down syndrome: Implications for intervention and some speculations about pathology. *Developmental medicine and child neurology*, 37, 406-413.

Koster van Groos, G.A.S. (1995). Beknopte handleiding bij de diagnostische criteria van de DSM-IV. Lisse: Swets & Zeitlinger.

Kraijer, D.W. (1994<sup>a</sup>). Zwakzinnigheid, autisme en aan autisme verwante stoornissen. Classificatie, diagnostiek, prevalentie, specifieke problematiek, opvoeding en behandeling. Tweede editie. Lisse: Swets & Zeitlinger.

Kraijer, D.W. (1994<sup>b</sup>). AVZ-R. Autismen en verwante contactstoornissenschaal voor zwakzinnigen. Revisie. Handleiding. Lisse: Swets & Zeitlinger.

Kraijer, D.W. (1995). Pervasieve ontwikkelingsstoornissen bij mensen met het syndroom van Down. *Nederlands tijdschrift voor de zorg voor verstandelijk gehandicapten (NTZ)*, 21, 164-178.

Li, S.Y., Chen, Y.C., Hsu, C.Y. & Wang, Y.C. (1993). Molecular and cytogenetic analysis of autism in Taiwan. *Human genetics*, 92, 441-445.

Lund, J. (1988). Psychiatric aspects of Down's syndrome. *Acta psychiatrica scandinavica*, 78, 369-374.

Menolascino, F.J. (1990). Mental retardation and the risk, nature and types of mental illness. In: A. Dosen & F.J. Menolascino (eds.). *Depression in mentally retarded children and adults*, pp. 11-35. Leiden: Logon.

N.I.P. (Nederlands Instituut voor Psychologen) (1992). Documentatie van tests en testresearch in Nederland. Amsterdam: NIP.

Rutter, M. (1989). Isle of Wight revisited: twenty-five years of child psychiatric epidemiology. *Journal of the American academy of child and adolescent psychiatry*, 28, 633-653.

Rutter, M. & Schopler, E. (1987). Autism and pervasive developmental disorders: concepts and diagnostic issues. *Journal of autism and developmental disorders*, 17, 159-186.

Wakabayashi, S. (1979). A case of infantile autism with Down's syndrome. *Journal of autism and developmental disorders*, 9, 31-36.

Wing, L. & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interactions and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of autism and developmental disorders*, 9, 11-29.

---

## Binnenkort op de markt

De belangrijkste artikelen over early intervention die de laatste acht jaar verschenen zijn in *Down + Up*. Geïllustreerd, 179 blzn., f 29,75. Verkrijgbaar bij de SDS, en in de gespecialiseerde boekhandel.

early  
intervention

gewoon een alerte manier van opvoeden

*Erik C. Marnix de Graaf*