

Autisme vroeg signaleren



NVA 31-10-2014
Ina van Berckelaer-Onnes
Universiteit Leiden



Inhoud



Universiteit Leiden

- * Belang en doel van vroege signalering/
onderkenning
- * De Richtlijn voor ASS: signalering,
begeleiding en toeleiding naar diagnostiek

Belang van vroegge onderkenning



De vraag naar **vroegdiagnostiek** van ASS dringt zich steeds meer op, maar.....

- Zijn er wetenschappelijk aangetoonde redenen om **vroeg te diagnosticeren?**
- Leidt een **vroegge diagnose** ook tot een betere prognose ?

Leeftijd van diagnose?



- De gemiddelde leeftijd van ASS-diagnose ligt momenteel rond het 5de à 6de levensjaar
- Recente epidemiologische studies stellen echter dat het mogelijk is om 60% van alle gevallen voor het vierde jaar te onderkennen (*Fernell & Gillberg, 2010, Nygren et al 2011*)
- **Maar** gewaarschuwd wordt voor diverse condities met een overlap op gedrags-en genetisch niveau (*Coleman & Gillberg 2012*)

Signaleren versus diagnosticeren



- Signaleren \neq diagnosticeren!
- 30% van de ouders merkt al **iets** in het eerste levensjaar, 80% voor de leeftijd van 2 jaar
(Baghdali et al., 2003)
- Ouderrapportage: gemiddeld 16-20 maanden
(Stone et al., 2000)
- ***Moet en kan de diagnoseleeftijd omlaag?***

Symptomen op hele jonge leeftijd



- Voorlopig nog geen onderscheidende kenmerken op 6 maanden
- In een Vlaamse prospectieve studie met bijna 7000 kinderen (Dereu et al., 2010) kon slechts 1 kind met ASS op basis van kenmerken voor 12 maanden worden gediagnosticeerd



Autisme is een gedragsdiagnose



- Autismespectrumstoornissen (ASS) kunnen tot op heden alleen nog maar op gedragsniveau worden gediagnosticeerd
- Er zijn (nog) geen harde markers voorhanden
- Klinisch oordeel van autismedeskundige is onmisbaar in diagnostische proces

Red Flags/ Alarmsignalen

(Dietz, 2007)



Bij 12 maanden:

- brabbelt niet
- heeft geen interesse in andere mensen
- lacht niet naar anderen
- reageert niet wanneer hij/zij of wordt toegeroepen
- geen gebaren (wijzen, zwaaien)

**Ontwikkelings
mijlpalen?**

Alarmsignalen

(Dietz, 2007)



- Bij 18 maanden:* • geen functioneel gebruik van woorden
- Bij 24 maanden:* • gebruikt nog geen 2-woordzinnen
- Op elke leeftijd:* • verlies van eerder verworven taal of sociale vaardigheden

Signalering



- Ouders: 'niet-pluis-gevoel'
*en dit betreft in de meeste gevallen
een ontwikkelingsvertraging en niet een typisch
autismekenmerk*
- Consultatiebureau (Van Wiechen
Ontwikkelingsonderzoek)
- Crèche, peuterspeelzaal, kleuterklas

Van signaleren naar evidence based screenen



Van 'klinische' waarneming naar

wetenschappelijke interventie



ESAT: Early Screening
of **Autistic** Traits

ESAT onderzoek



- De kinderen die op de ESAT een zogenaamde autisme-indicatie behaalden, hadden allen een ontwikkelingsachterstand of andersoortige problemen, maar bleken niet allemaal autisme te hebben
- Ze onderscheiden zich wel allemaal van kinderen zonder een stoornis
- Dit geeft aan dat we met vroege 'labeling' zeer voorzichtig moeten zijn, maar wel al vroeg op zoek kunnen gaan naar indicaties voor eventuele aandoeningen.

Autisme is een gedragsdiagnose



- *Er zijn (nog) geen harde markers voorhanden???*

Vroege symptomen indicaties voor breindisfuncties?



- Eerste symptomen van autisme vanaf zeven maanden (*Rogers & Dawson, 2010*), wijzen er op dat de hersengebieden die zijn betrokken bij de ontwikkeling van sociale communicatie (taal) en interactie zijn aangetast
- De eerste levensjaren vormen een periode van grote vormbaarheid en veranderingen



Geraldine Dawson (2006)



“Voor de eerste keer lijkt **preventie** van ASS plausibel. Preventie wil zich richten op kinderen met een risico voordat het volle syndroom aanwezig is en op de implementatie van behandelingen die ontwikkeld zijn voor de koersverandering van vroege gedrags- en breinontwikkeling”

De activiteiten waar kinderen zich gedurende de dag mee bezig houden zijn niet neutraal; ze zijn een socialer en communicatiever brein aan het bouwen of ze zijn een meer voorwerp gericht brein aan het bouwen. In het ESDM richten wij ons specifiek op het eerste

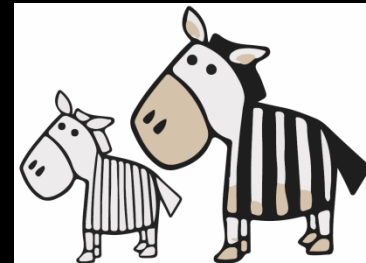
Recentelijk onderzoek in Utrecht/Nijmegen UMC



In de hersenen van kleuters met autisme zijn afwijkingen zichtbaar die wijzen op een veranderd communicatievermogen in het brein. (Kemner, 2013)

Het Utrechtse/Nijmeegse (Buitelaar) onderzoek richt zich op de relatie tussen de ontwikkeling van waarneming en het kunnen verwerken van informatie in een gezicht en doet dat op hele jonge broertjes en zusjes (0-10 maanden) van kinderen met ASS.

Zebra-project



Is er evidentie dat vroege interventies succesvol zijn?



- ESDM (Early Start Denver Model; Rogers & Dawson, 2010, 2011)
- Rogers et al, 2014: Behandeling van 12 weken gestart op leeftijd 7-15 maanden; ouders waren voldoende getraind om het daarna over te nemen
- Op 36 maanden behaalden de kinderen **lagere scores** op ASS symptomen in vergelijking met de groep niet behandelde kinderen

Is er evidentie dat vroege interventies succesvol zijn?



- PRT (Pivotal Respons Treatment; Koegel & Koegel, 2006, 2013)

Dr. Leo Kannerhuis, Centrum Autisme Leiden, Accare Groningen, Karakter Nijmegen, Yulius Rotterdam

- Video-feedback Intervention to promote Positive Parenting adapted to Autism (VIPP-AUTI) *Univ Leiden/Rotterdam/Utrecht*

- Floortime Autism Therapy (Developmental, Individual-difference, Relationship-based model, DIR; Greenspan & Wieder, 2006) *Afgeleide vorm FloorPlay Altrecht*

Nederlandse klinische onderzoeksprojecten



- DIANE Project: Diagnostic and Intervention Autism NEderland project, (2003)
Radboud Nijmegen/Karakter:
Focus op ouders en joint-attention
- Iris Oosterling-Servatius (2010)
- Daphne van Stein (2013)

Maar wat werkt?



Meta-analyses en reviews of RCT studies (*Howlin et al, 2009; Reichow, 2012; Seida et al, 2009 ; Virues-Ortega, 2010; Wheeler et al, 2008; White et al, 2011*)

- Verschillende studies tonen resultaten op bepaalde gebieden en niet altijd op de beoogde gebieden
- Domeingerichte studies geven de beste resultaten, maar dat betekent niet dat ASS in zijn totaliteit vermindert (*bv Lovaas, IQ*)
- Geen enkele behandeling is de beste!

Maar wat werkt?



- *De studie van **White et al (2011)** betrof een systematische review van 27 studies die uitwees dat de meeste interventiestudies naar '**joint attention**' positieve resultaten lieten zien.
- *In een RCT van **Kaale, Smith & Sponheim (2011)** werd deze conclusie bevestigd. Zij onderzochten een interventie die gericht was op het verbeteren van **gedeelde aandacht** en uitgevoerd werd door peuter/kleuterleidsters. Zij vonden positieve effecten.



Maar wat werkt?



Reichow (2012) concludeert in zijn overzicht dat 4 van de 5 meta-analyses aantonen dat EIBI een effectieve interventie is. Maar hij benadrukt dat alle meta-analyses op zijn minst 1 methodologische tekortkoming hadden (waaronder effectgroottes die gebaseerd waren op kleine steekproeven, opname van niet-gerandomiseerde studies, geen controlegroepen e.d.).

Belang van vroege herkenning/interventie



- Bij kind
 - Ontwikkelingsachterstand is kleiner
 - Plasticiteit brein is groter bij jonge kinderen
 - Prognose op lange termijn *lijkt* beter

Vroeg signaleren en screenen



- Wenselijk? → JA
- Risico's? → JA
- Alle kinderen of alleen risico groepen?
- Op welke leeftijd?
- En wat daarna?

Vroege diagnostiek



Een **risico**, je kan een foute diagnose geven door gebrek aan ASS- criteria op zeer jonge leeftijd!

Waar kiezen we voor?

Kinderen met een ASS indicatie die geen ASS hebben (vals positief) of kinderen zonder een ASS-indicatie die wel een ASS hebben (vals negatief)

Positie van de ouders

in het onderkenningsproces



- Wat is het effect van een foute diagnose?
- Wat is het effect van een gemiste diagnose?
- Hoe zit het met de timing, zitten ouders en hulpverleners in dezelfde trein?

Opmerkingen van ouders

Is een vroege
diagnose
nodig?



Gemiste diagnose

- *Ik ben blij dat ik het niet eerder wist, nu kon ik er naar toe groeien;
- *Ik had het veel eerder willen weten, en ging heel erg aan mezelf twijfelen;
- *Ik had graag direct gericht aan de slag gewild, nu modderde ik zelf maar wat aan

Foute diagnose

- *Een drama, ik ben alles over autisme gaan lezen en werd er heel erg verdrietig van
- *Woedend was ik, er werd helemaal niet naar mij geluisterd. Zo'n vragenlijstje kan toch geen diagnose opleveren?

Belang van vroege onderkenning



* Bij ouders

- Van onzekerheid naar houvast
- Bijstellen eisen, minder frustratie ouders & kind
- Competentie vergroten
- Beter begrip, betere hechting

** Maar daarvoor is geen label nodig*

Gillberg: ESSENSE



Gillberg, (2010, 2011) lanceerde recentelijk het concept:

ESSENCE: *Early Symtomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations*

Geen vroege *labeling* maar wel vroege *signalering, screening en interventie*

*Geen vroege **labeling** maar wel vroege **signalering en screening***



Gillberg, (2010, 2011):

- Er zijn een aantal condities die op symptoom-, omgevings- en genetisch niveau vóór het derde-vijfde levensjaar een overlap vertonen (ADHD, ASS, DCD, SLI, VB, een hele reeks zogenaamde gedrags fenotypische syndromen)
- Het is lastig deze op jonge leeftijd van elkaar te onderscheiden

Maar dat wil niet zeggen dat interventie niet mogelijk is!

Vroeg signaleren en screenen



- Wenselijk? → JA
- Risico's? → JA (vals positief/ vals negatief)
- Alle kinderen of alleen risico groepen? **Alle kinderen!**
- Op welke leeftijd? **Vanaf het prille levensbegin!**
- En wat daarna? **Gerichte domein interventie**

signalering, begeleiding en toeleiding naar diagnostiek



- Stap 1 Van Wiechenontwikkelingsonderzoek
- Stap 2 alarmsignalen
- Stap 3 specifieke anamnese, andere oorzaken uitsluiten
- Stap 4 screening met ASS instrumenten
- Stap 5 doorverwijzen voor verdere ASS diagnostiek en behandeling

Stap 1
Populatie
onderzoek

Gebruikersversie



- Als voorbereiding op de implementatie van de Richtlijn in de Jeugdgezondheidszorg, is de gebruikersversie getoetst op een aantal consultatiebureau's en bij een aantal schoolartsen.
- Verzoek de alarmsignalen op te nemen in het VWO
- Bezwaren tegen screeningsinstrumenten met de term autisme in de titel

Alarmsignalen (Dietz, 2007)



Stap 2



Stap 1

Bij 12 maanden → *Van Wiechenonderzoek*

- heeft geen interesse in andere mensen
- geen gebaren (wijzen, zwaaien)

Bij 12, 18 en 24 maanden,

- formuleringen aanpassen met ASSvoorbeelden

signalering, begeleiding en toeleiding naar diagnostiek



- Stap 1 Van Wiechenontwikkelingsonderzoek
- Stap 2 specifieke anamnese, andere oorzaken uitsluiten
- Stap 3 screening met ASS instrumenten, zonder de term autisme in de titel (naam ESAT wordt veranderd)
- Stap 4 doorverwijzen voor verdere ASS diagnostiek en behandeling

Aandachtspunten in de Richtlijn



- Neem de ouders serieus
- Raadpleeg ook andere bronnen rondom het kind
- Zorg voor observaties in verschillende situaties

Aandachtspunten in de Richtlijn



- Zorg voor de juiste timing, ga niet sneller dan de ouder
- Zorg voor ondersteuning in fase van ongerustheid en ook tijdens en na screening/ diagnose
- Wees zelf accuraat geïnformeerd over vroege kenmerken van ASS

Vroege interventie



Vroege onderkenning en vroege
behandeling zijn onlosmakelijk
verbonden met de ouders en
andere gezinsleden

Conclusies



- Geen (te) vroege diagnose ASS
- Wel vroege signalering en screening op ontwikkeling en gedrag (*ouders niet in onzekerheid laten en ondersteunen*)
- Interventie richten op gedrag en ontwikkelingsdomeinen, die zich trager of anders voltrekken

Conclusies



- ESSENCE biedt kind en ouders ruimte voor vroege interventie zonder label
- Van alle behandelingen zijn (nog) geen lange termijn resultaten bekend
- Stem interventie op het individu en zijn/haar context af



**Kinderen met ASS
en hun ouders hebben
recht op een adequate
begeleiding.
Hoe vroeger die wordt
gerealiseerd hoe beter
de toekomst voor
kind en ouder**

Dank voor uw aandacht